

# Discapacitat intel·lectual, una assignatura pendent a pediatria

**Detecció precoç i eïnes  
diagnòstiques de 0-6 a**



**Inés González**  
*Neuropsicòloga, CDIAP i  
Hospital Universitari  
Parc Taulí*

**Detecció i maneig a  
infants majors de 6a**



**Àurea Autet**  
*Psiquiatria infantil  
i juvenil. Fundació  
Althaia*

**Diagnòstic etiològic**



**Asun Díaz**  
*Neuropediatra.  
Hospital  
Universitari de  
Sant Pau*

**Atenció educativa  
inclusiva?**



**Miquel Barris**  
*Director Centre  
Educatiu Palau.  
Departament de  
Pedagogia UdG*



# Discapacitat intel·lectual (DI)

## Trastorn del desenvolupament intel·lectual (TDI)

Limitacions:

**Funcionament intel·lectual** (raonament, resolució de problemes, planificació, abstracció, aprenentatge acadèmic...)

**Comportament adaptatiu** (conceptual, social i pràctic)

**Primeres etapes del desenvolupament**

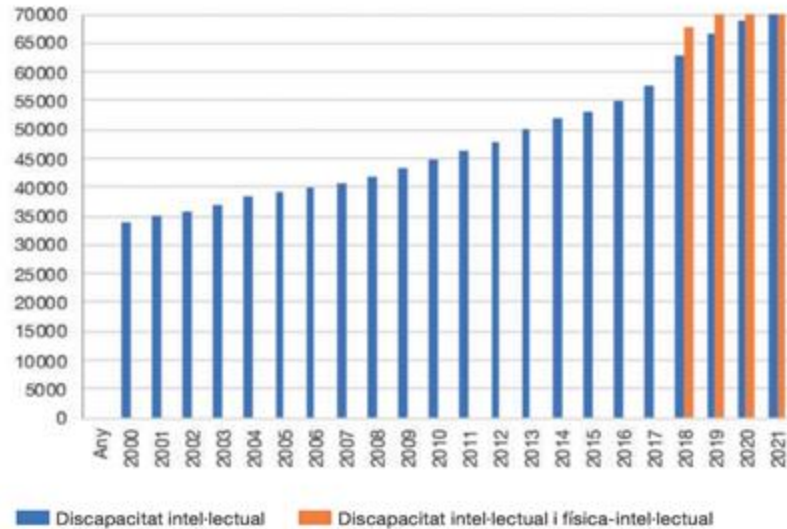
Gravetat variable (funcional / no per QI)

< 5 anys Retard Global del Desenvolupament (RGD)



# Prevalença

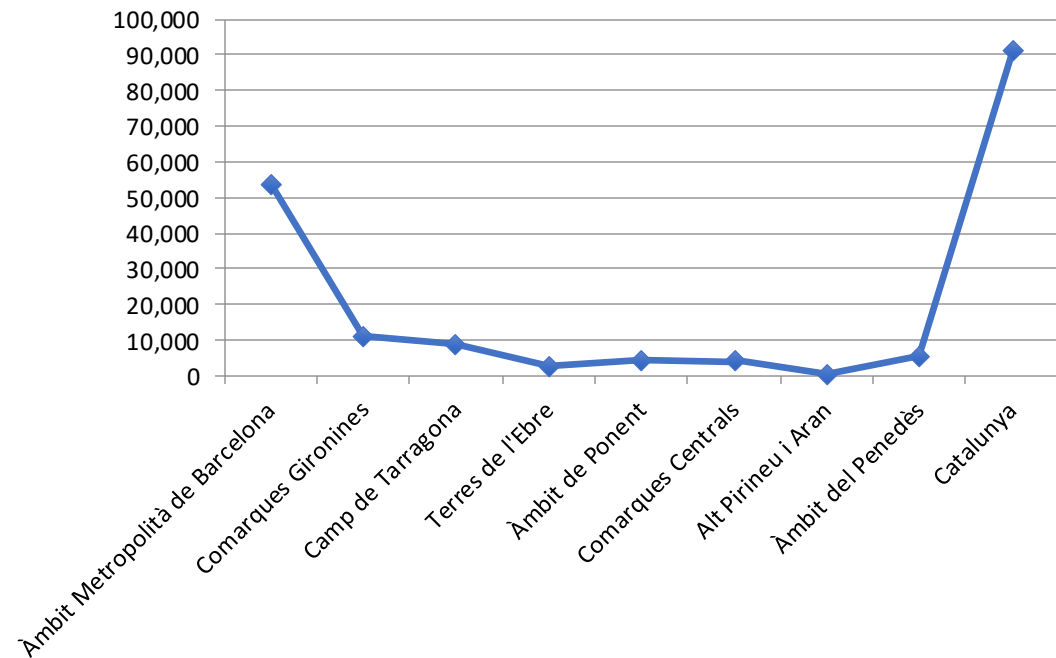
- Prevalença 1-3% (OMS)
- Incrementa en països no desenvolupats



Informe de la situació de les persones amb discapacitat intel·lectual a Catalunya Setembre de 2022. Dinncat

Persones amb DI per àmbit territorial i xifres absolutes a Catalunya 2024.

*Dades Dep.Drets Socials Generalitat de Catalunya.*



< 10% de les persones afectades la tenen reconeguda



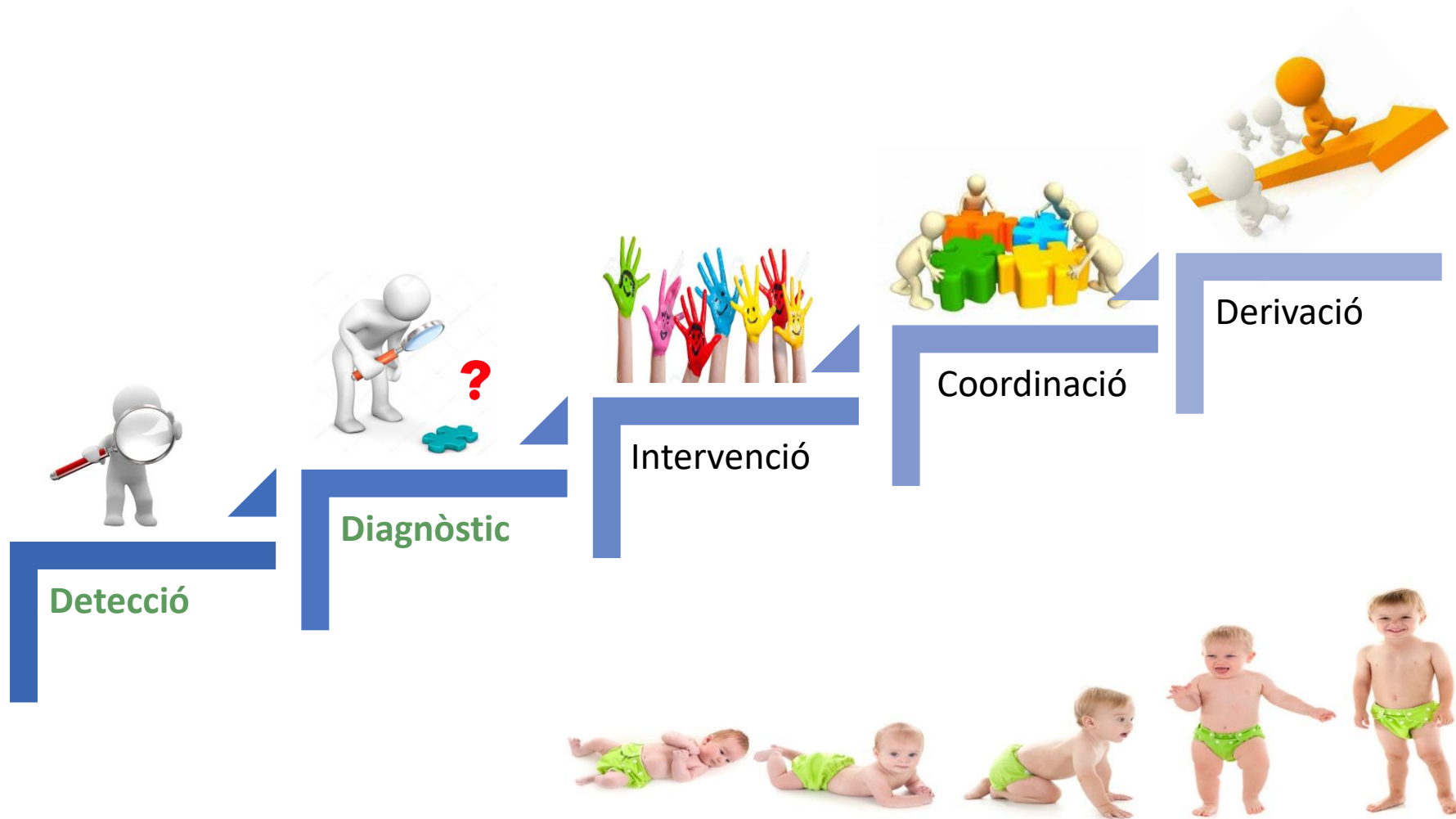
**Taula Rodona: Discapacitat intel·lectual, una assignatura pendent a pediatria**

# **Detecció precoç i eines diagnòstiques de 0 - 6anys**

**Inés González Gimeno.** *Neuropsicòloga, CDIAP Parc Taulí. Hospital Universitari Parc Taulí*

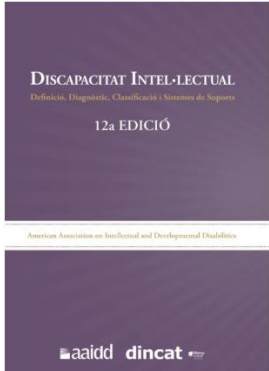
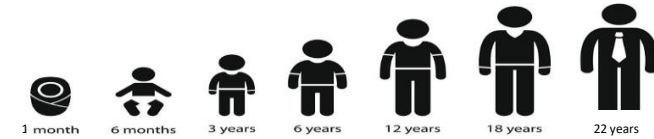


# De què parlarem?





# Trastorn desenvolupament intel·lectual



AAIDD, 2021.

- S'origina durant el període de desenvolupament (abans dels 22 anys).
- Es caracteritza per limitacions significatives en:
  - **Funcionament intel·lectual:**
    - Raonament, resolució de problemes, planificació, pensament abstracte, judici, aprenentatge a partir de la instrucció i l'experiència i la comprensió pràctica.
  - **Conducta adaptativa:**
    - **Conceptual (Acadèmic):** Memòria, llenguatge, lectura, escriptura, raonament matemàtic, adquisició de coneixements, resolució de problemes i judici en situacions noves.
    - **Social:** Consciència dels pensaments, sentiments i experiències dels altres. L'empatia, les habilitats per la comunicació, per fer amics, judici social.
    - **Pràctic:** Aprenentatge i autogestió en diferents situacions vitals com la cura personal, les responsabilitats en la feina, la gestió dels diners, l'oci, l'autogestió del comportament i la organització de tasques.



# Diagnòstic TDI en preescolars



## Retard evolutiu global

- Aquest diagnòstic es reserva per als infants **menors de 5 anys** quan el nivell de gravetat clínica no es pot valorar de forma fiable durant els primers anys de la infància.
- Aquesta categoria es diagnostica quan l'infant no compleix les fites del desenvolupament esperades **en diversos camps del funcionament intel·lectual**, inclosos els infants massa petits per participar en proves estandarditzades.
- Aquesta categoria s'ha de tornar a valorar després d'un període de temps.



## Trastorn desenvolupament intel·lectual, provisional

- S'assigna quan hi ha evidència d'un trastorn del desenvolupament intel·lectual, però l'individu és un **lactant o nen menor de 4 anys**, o no és possible dur a terme una avaluació vàlida del funcionament intel·lectual i del comportament adaptatiu a causa de deficiències sensorials o físiques (per exemple, ceguesa, sordesa prèvia a l'adquisició del llenguatge), deficiència motriu, de comunicació, problemes greus de comportament o altres trastorns mentals o del comportament concomitants.



# Detecció TDI en primera infància



- La detecció precoç i una intervenció primerenca en els infants amb DI és fonamental per **millorar el pronòstic funcional** i, amb ell, la **qualitat de vida** dels infants i les seves famílies.
- Els primers senyals de la presència d'una discapacitat amb presentació més greu es detecten i atenen abans dels 2 anys, mentre que aquells amb formes més lleus poden no arribar a identificar-se fins a l'edat escolar si no es realitza una **vigilància contínua del desenvolupament**.
- Dificultats per detectar formes més lleus en edats primerenques.

TABLE 1. Levels of Severity of Intellectual Disability (ID)

| LEVEL OF ID<br>(% CHILDREN WITH ID) | LEVEL OF SUPPORT (IN CONCEPTUAL,<br>SOCIAL, PRACTICAL DOMAINS) | ASSOCIATED ESTIMATED<br>IQ SCORE | PROJECTED ULTIMATE<br>ACADEMIC ACHIEVEMENT |
|-------------------------------------|----------------------------------------------------------------|----------------------------------|--------------------------------------------|
| Mild (85%)                          | Intermittent                                                   | 55–70                            | Up to sixth-grade level                    |
| Moderate (10%)                      | Limited                                                        | 40–55                            | Up to second-grade level                   |
| Severe (3%–4%)                      | Extensive                                                      | 25–40                            | Preschool level                            |
| Profound (1%–2%)                    | Pervasive                                                      | <25                              | –                                          |

Note: The level of severity is based on the level of adaptive functioning and support. (1)(6)

O. Purugganan, 2018



# Perfil d'infants amb TDI lleu en edat preescolar

- Principalment que són infants **poc disruptius** (sobretot les nenes).
- En primeres etapes **costa observar diferències** en adquisició d'aprenentatges respecte als iguals. **Immaduresa** en la relació. Poden anar evolucionant amb **suports**.
- Sovint son infants que **no tenen cap característica física o condició mèdica** que orienti cap a una etiologia específica relacionada amb la DI.
- Molts infants **no estan escolaritzats** abans dels 3 anys.



# Senyals d'alerta de TDI lleu en edat preescolar



## Menors d'un any

### ÉS MOLT MÉS DIFÍCIL DIAGNOSTICAR LA DI LLEU

- Poc interès per desplaçar-se.
- Poca curiositat per l'entorn, poca exploració.
- Poca imitació (gestos).
- Joc simple i que no millora amb la intervenció de l'adult.



## Entre 12 m i 3 anys

- Dificultats en llenguatge i comunicació no verbal.
- Interessos i tipus de joc propis d'edats anteriors. Poca simbolització.
- Costa establir relació entre acció i reacció.
- Concreció.
- Certa rigidesa conductual o adherència a rituals.



## Entre 3 i 5 anys

- Lentitud en adquisició d'aprenentatges (conceptes i hàbits d'autonomia).
- Atenció dispersa. Dificultats en el raonament fluid (conte).
- Problema per entendre situacions de la vida diària.
- Concreció.
- Certa rigidesa conductual o adherència a rituals.



Modelització de l'evolució de la Haizea i Llevant de l'Escala de la Haizea i Llevant. Font: Gual, J. i Llevant, J. (2019). *Modelització de l'evolució de la Haizea i Llevant de l'Escala de la Haizea i Llevant*. Servei Central de Publicacions del Govern de les Illes Balears. 199.



## El desarrollo de su niño es un camino por descubrir

**3 MESES**

- Le muestra lo que puede hacer diciendo "¡mirame!"
- Dice aproximadamente 50 palabras
- Juega imaginariamente con las cosas; por ejemplo, alimenta una muñeca con un bloque de madera como si fuera comida
- Salta levantando los dos pies

**6 MESES**

- Sonríe cuando usted le habla o le sonríe
- Reacciona a los sonidos fuertes
- Lo mira a la cara
- Mantiene la cabeza alzada cuando está boca abajo
- Estira el brazo para agarrar el juguete que quiere
- Reconoce a las personas conocidas
- Se turna con usted para hacer sonidos
- Cuando está boca abajo, puede voltearse y quedar boca arriba
- Jala algo para ponerse de pie

**9 MESES**

- Juega con usted, como a dar palmaditas con las manos ("pat-a-cake")
- Jala algo para ponerse de pie
- Pone algo en un recipiente, como un bloque de juguete dentro de una taza
- Llama a sus padres "mamá" o "papá"

**12 MESES**

**2 AÑOS**

- Lo mira a la cara para ver cómo reaccionar en una situación nueva
- Dice al menos dos palabras juntas, como "mis leche"
- Intenta usar las manijas o botones de los juguetes
- Patea una pelota
- Señala para mostrarle algo que le llama la atención
- Intenta decir tres palabras o más, además de "mamá" o "papá"
- Imita las tareas que hace usted, como barrer con la escoba
- Intenta usar la cuchara

**18 MESES**

**3 AÑOS**

- Nota a los otros niños y se une a ellos para jugar
- Dibuja un círculo cuando le muestro cómo hacerlo
- Conversa con usted usando por lo menos dos frases de intercambio
- Usa el tenedor
- Forma oraciones con 4 o más palabras
- Desabotona algunos botones
- Dice algunos colores de objetos
- Le gusta ser un "ayudante"
- Sigue las reglas o se turna cuando juega algún juego con otros niños
- Salta en un pie
- Escribe algunos de las letras de su nombre
- Usa o reconoce rimas simples

**4 AÑOS**

**5 AÑOS**

**Empezá Aquí**

**29a.** **REUNIÓ ANUAL DE LA SOCIETAT CATALANA DE PEDIATRIA** Sant Cugat del Vallès, 13 i 14 de juny de 2025

# Avaluació i diagnòstic TDI en atenció precoç

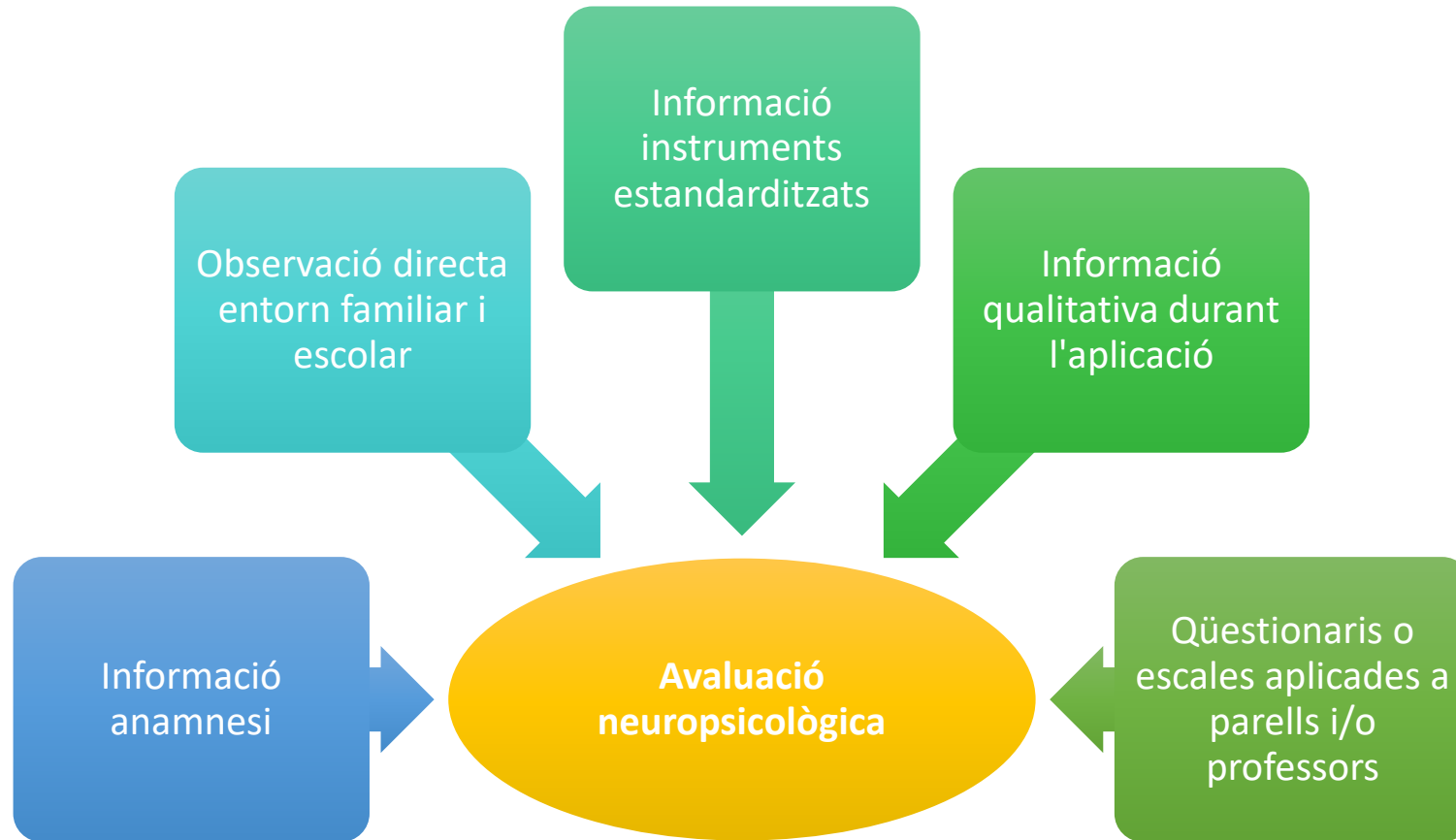
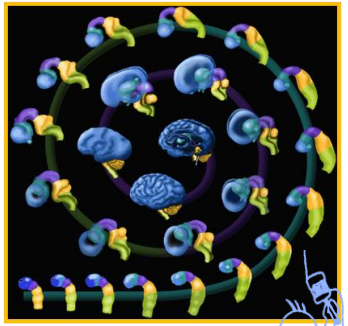
- El diagnòstic en primera infància és un **procés evolutiu**.
- **Equip multidisciplinar**: Avaluació neurològica i neuropsicològica adaptada a les diferents etapes del desenvolupament.

- Definir el nivell de funcionament i les necessitats de suport.
- Elaboració d'un pla d'atenció individualitzat i adequat per l'infant i la seva família.
- Confirmar les preocupacions referides pels pares o professionals.
- Fer el diagnòstic diferencial amb d'altres TND.
- Fer un diagnòstic etiològic (exàmens complementaris). Possible consell genètic.



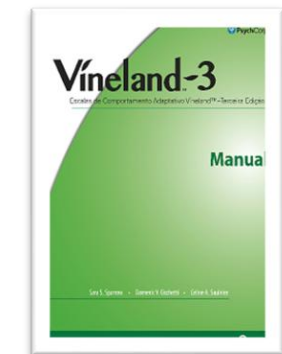
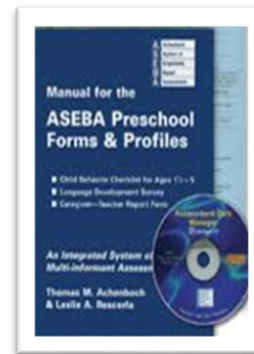
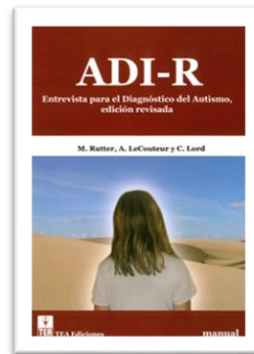
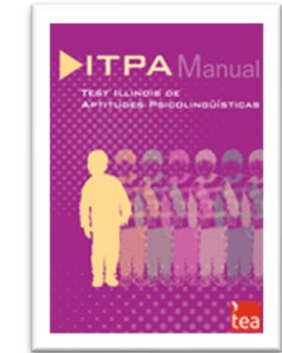
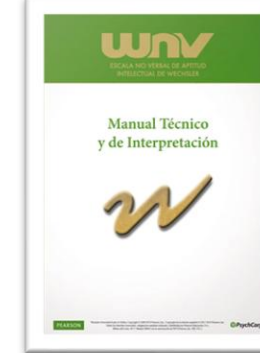
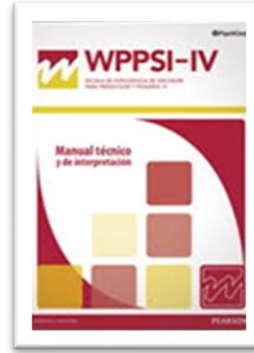
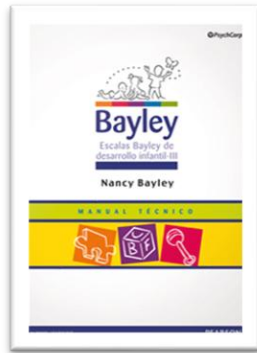


# Avaluació neuropsicològica TDI en edat preescolar

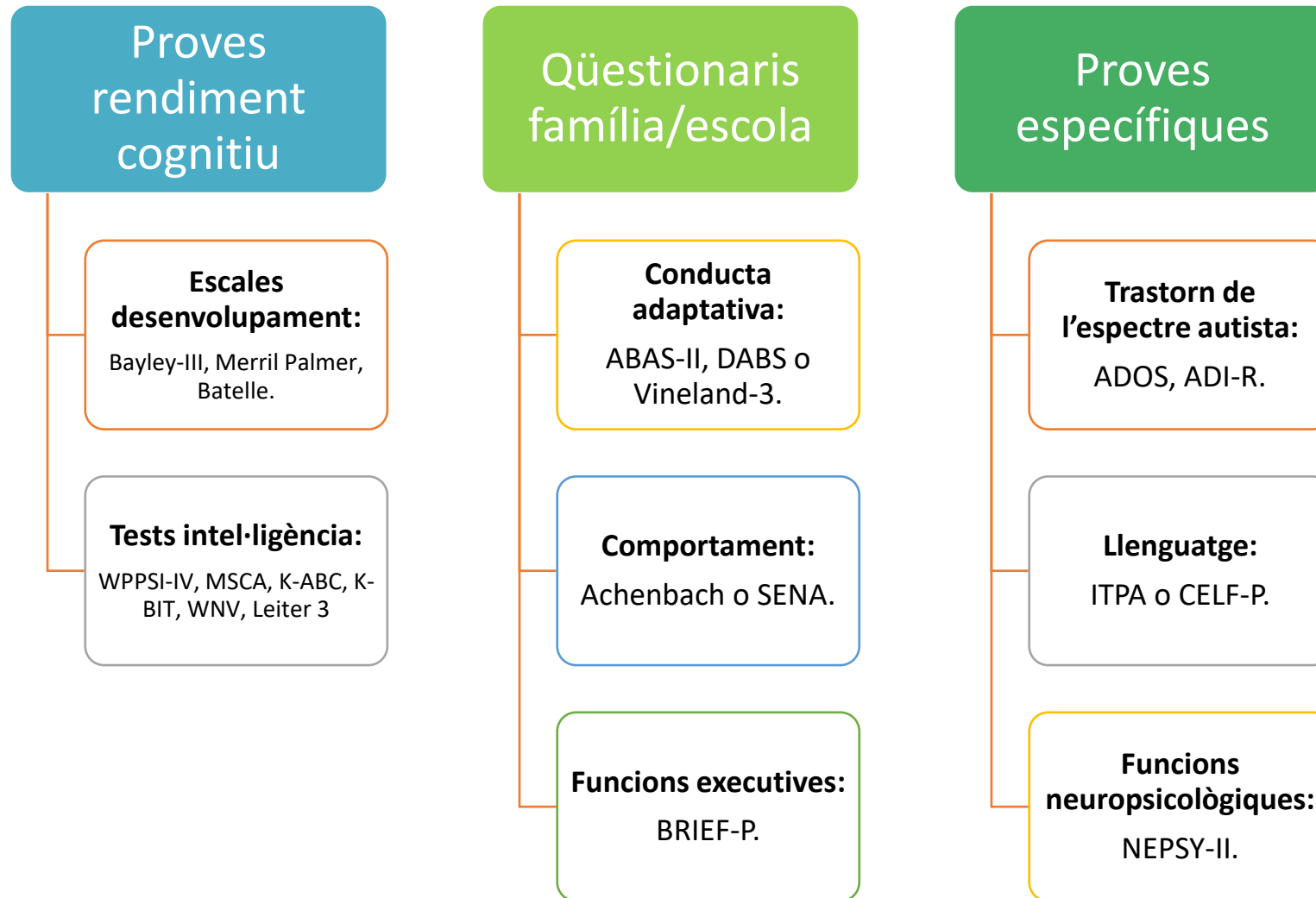




# Instruments estandarditzats en edat preescolar



# Instrumentes estandarditzats en edat preescolar



# Instrumentes estandarditzats en edat preescolar

## Proves rendiment cognitiu

**Escales desenvolupament:**  
Bayley-III, Merrill Palmer, Batelle.

**Tests intel·ligència:**  
WPPSI-IV, MSCA, K-ABC, K-BIT, WNV, Leiter 3

## Qüestionaris família/escola

**Conducta adaptativa:**  
ABAS-II, DABS o Vineland-3.

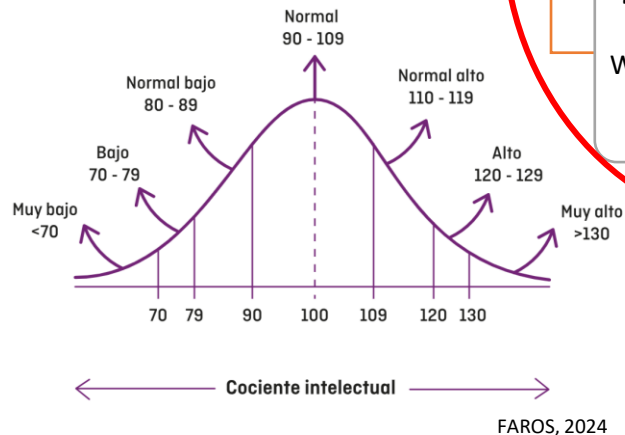
**Comportament:**  
Achenbach o SENA.

## Proves específiques

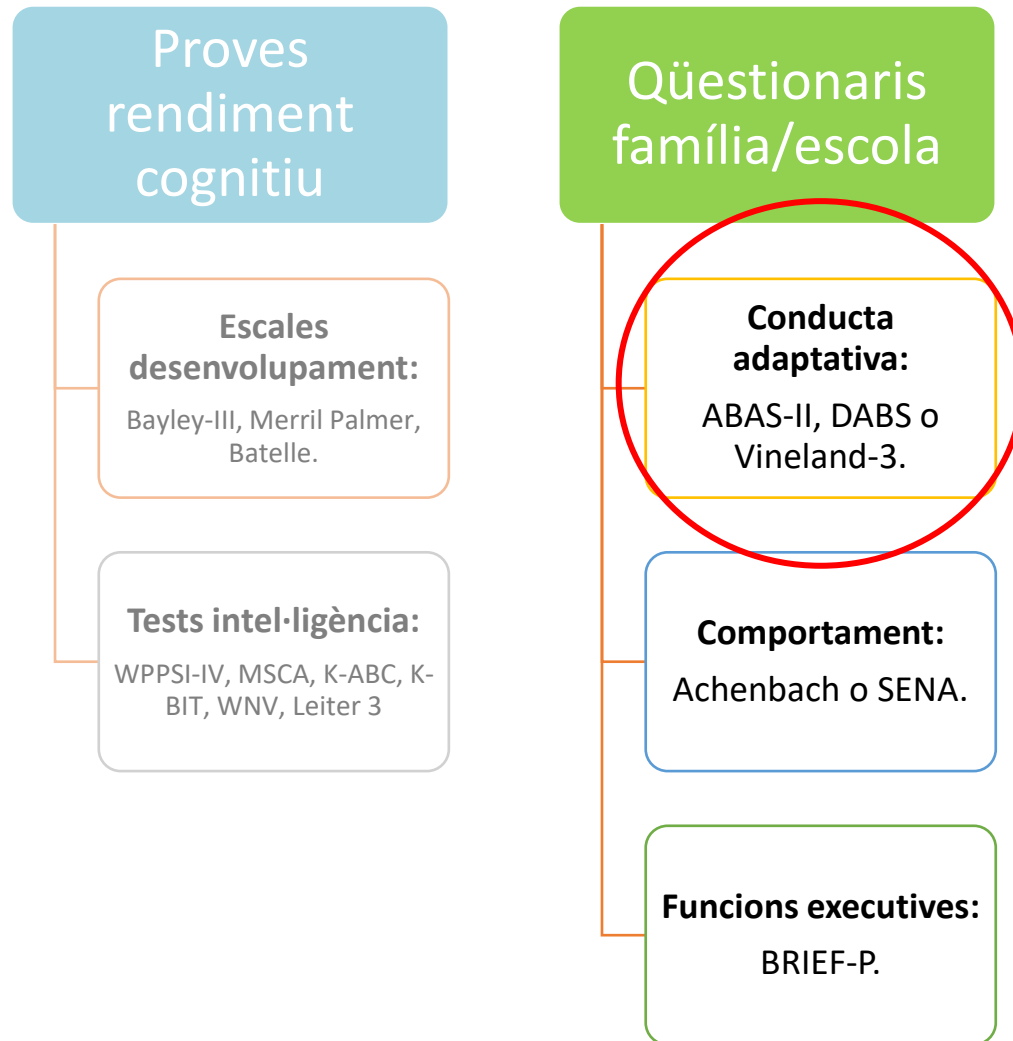
**Trastorn de l'espectre autista:**  
ADOS, ADI-R.

**Llenguatge:**  
ITPA o CELF-P.

*Quan se sospita que una aptitud es troba per sota de la mitja, es recomana fer servir una escala de desenvolupament*



# Instrumentes estandarditzats en edat preescolar



En la noves definicions de DI, les limitacions específiques en la conducta adaptativa esdevenen indicadors de gravetat de la DI.

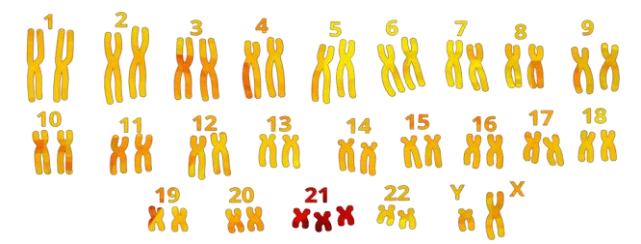
**DSM-5:** Per al diagnòstic de TDI ha d'haver alteració en un dels 3 dominis del funcionament adaptatiu (conceptual, social o pràctic), que impliqui la necessitat de suport constant per a poder funcionar, en una o més situacions de la vida diària.

**AAIDD:** Especifica que les puntuacions s'han de trobar, aproximadament, 2 DE per sota de la mitja de l'instrument utilitzat.





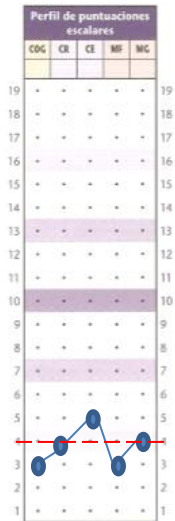
# Nen amb Síndrome de Down



- **Edat d'aplicació:** 1 anys 8 mesos.
- Àrees avaluades:
  - Escala cognitiva
  - Escala de llenguatge (comunicació receptiva i expressiva)
  - Escala motricitat (fina i gruixuda)

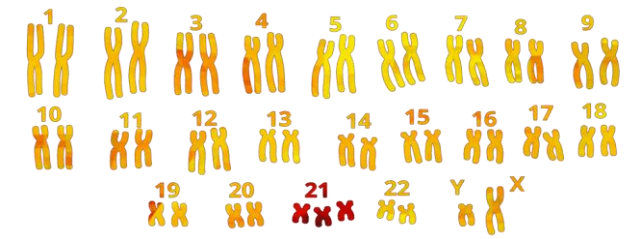
## Página de resumen

| Prueba                                                     | Punt. directa | Punt. escalar | Punt. composta | Percentil | Intervalo de confianza (.95%) |
|------------------------------------------------------------|---------------|---------------|----------------|-----------|-------------------------------|
| <b>Cognitiva (COG)</b>                                     | 40            | 3             | 65             | 1         | 60-76                         |
| <small>Véase la Tabla A.2 del Manual de aplicación</small> |               |               |                |           |                               |
| <b>Lenguaje (LEN)</b>                                      |               |               |                |           |                               |
| Comunicación receptiva (CR)                                | 15            | 4             |                |           |                               |
| Comunicación expresiva (CE)                                | 13            | 5             |                |           |                               |
| <b>Suma</b>                                                |               | 9             | 68             | 2         | 63-77                         |
| <small>Véase la Tabla A.3 del Manual de aplicación</small> |               |               |                |           |                               |
| <b>Motora (MOT)</b>                                        |               |               |                |           |                               |
| Motricidad fina (MF)                                       | 27            | 3             |                |           |                               |
| Motricidad gruesa (MG)                                     | 43            | 4             |                |           |                               |
| <b>Suma</b>                                                |               | 7             | 62             | 1         | 57-72                         |
| <small>Véase la Tabla A.4 del Manual de aplicación</small> |               |               |                |           |                               |





# Nen amb Síndrome de Down



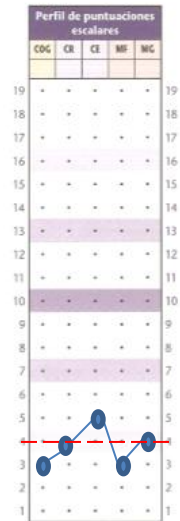
- **Edat d'aplicació:** 1 anys 8 mesos.
- Àrees avaluades:
  - Escala cognitiva
  - Escala de llenguatge (comunicació receptiva i expressiva)
  - Escala motricitat (fina i gruixuda)



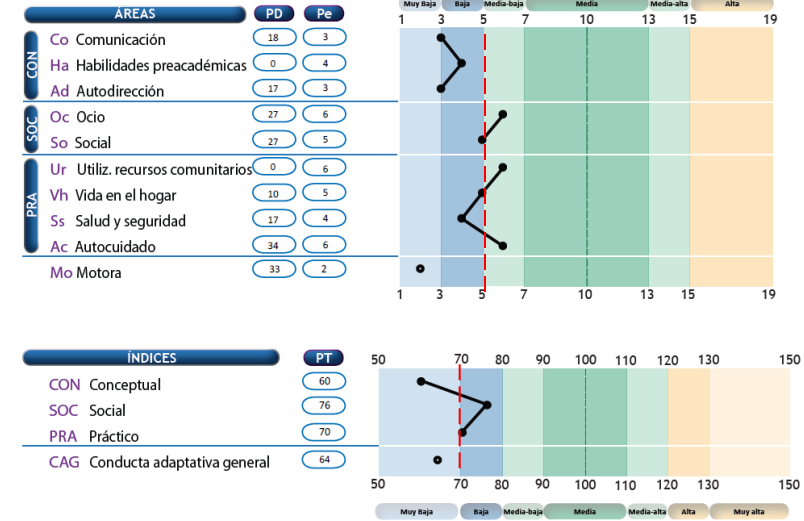
- **Edat d'aplicació:** 1 anys 8 mesos.
- Dominis :
  - Conceptual
  - Social
  - Pràctic
  - Conducta adaptativa general

## Página de resumen

| Prueba                                                     | Punt. directa | Punt. escalar | Punt. compuesta | Percentil | Intervalo de confianza (.95%) |
|------------------------------------------------------------|---------------|---------------|-----------------|-----------|-------------------------------|
| <b>Cognitiva (COG)</b>                                     | 40            | 3             | 65              | 1         | 60-76                         |
| <small>Véase la Tabla A.2 del Manual de aplicación</small> |               |               |                 |           |                               |
| <b>Lenguaje (LEN)</b>                                      |               |               |                 |           |                               |
| Comunicación receptiva (CR)                                | 15            | 4             |                 |           |                               |
| Comunicación expresiva (CE)                                | 13            | 5             |                 |           |                               |
| <b>Suma</b>                                                |               | 9             | 68              | 2         | 63-77                         |
| <small>Véase la Tabla A.3 del Manual de aplicación</small> |               |               |                 |           |                               |
| <b>Motora (MOT)</b>                                        |               |               |                 |           |                               |
| Motricidad fina (MF)                                       | 27            | 3             |                 |           |                               |
| Motricidad gruesa (MG)                                     | 43            | 4             |                 |           |                               |
| <b>Suma</b>                                                |               | 7             | 62              | 1         | 57-72                         |
| <small>Véase la Tabla A.4 del Manual de aplicación</small> |               |               |                 |           |                               |



## INFANTIL - PADRES



# Nena amb motiu de consulta de retard de llenguatge

- Data naixement: 24/01/2020.
- Derivada per **escola bressol** amb la següent informació: Colpeja, apila, pica i llença les joguines, no joc simbòlic. Joc individual. Accepta els companys, els mira molt, imita alguna acció. Necessita suport per a seguir les rutines de l'aula. No llenguatge verbal a l'escola, a casa alguna paraula. Respon al nom i somriu molt, bon contacte ocular.
- Família no preocupada.
- Descriuen desenvolupament psicomotor previ normal excepte en el llenguatge.



# Nena amb motiu de consulta de retard de llenguatge

- Data naixement: 24/01/2020.
- Derivada per **escola bressol** amb la següent informació: Colpeja, apila, pica i llença les joguines, no joc simbòlic. Joc individual. Accepta els companys, els mira molt, imita alguna acció. Necessita suport per a seguir les rutines de l'aula. No llenguatge verbal a l'escola, a casa alguna paraula. Respon al nom i somriu molt, bon contacte ocular.
- Família no preocupada.
- Descriuen desenvolupament psicomotor previ normal excepte en el llenguatge.



- **Edat d'aplicació:** 3 anys 2 mesos.
- Àrees avaluades:
  - Escala cognitiva
  - Escala de llenguatge (Comunicació receptiva i comunicació expressiva)

Página de resumen

| Prueba          | Punt. directa | Punt. escalar | Punt. composta | Percentil | Intervalo de confianza (95%) |
|-----------------|---------------|---------------|----------------|-----------|------------------------------|
| Cognitiva (COG) | 59            | 5             | 75             | 5         | 69-85                        |

Véase la tabla A.2 del Manual de aplicación

| Lenguaje (LEN)              |              |
|-----------------------------|--------------|
| Comunicación receptiva (CR) | 23 5         |
| Comunicación expresiva (CE) | 22 4         |
| Suma                        | 9 68 2 63-77 |

Véase la tabla A.3 del Manual de aplicación

Perfil de puntuaciones escalares

|    | COG | CR | CE | ME | IG |
|----|-----|----|----|----|----|
| 19 | +   | +  | +  | +  | +  |
| 18 | +   | +  | +  | +  | +  |
| 17 | +   | +  | +  | +  | +  |
| 16 | +   | +  | +  | +  | +  |
| 15 | +   | +  | +  | +  | +  |
| 14 | +   | +  | +  | +  | +  |
| 13 | +   | +  | +  | +  | +  |
| 12 | +   | +  | +  | +  | +  |
| 11 | +   | +  | +  | +  | +  |
| 10 | +   | +  | +  | +  | +  |
| 9  | +   | +  | +  | +  | +  |
| 8  | +   | +  | +  | +  | +  |
| 7  | +   | +  | +  | +  | +  |
| 6  | +   | +  | +  | +  | +  |
| 5  | +   | +  | +  | +  | +  |
| 4  | +   | +  | +  | +  | +  |
| 3  | +   | +  | +  | +  | +  |
| 2  | +   | +  | +  | +  | +  |
| 1  | +   | +  | +  | +  | +  |



# Nena amb motiu de consulta de retard de llenguatge

- Data naixement: 24/01/2020.
- Derivada per **escola bressol** amb la següent informació: Colpeja, apila, pica i llença les joguines, no joc simbòlic. Joc individual. Accepta imitar alguna acció. No segueix rutines de l'aula. No empra cap paraula. Respon amb contacte ocular.
- Família no preocupada.
- Descriuen desenvolupament normal excepte en el llenguatge.



- **Edat d'aplicació:** 3 anys 6 mesos.
- Àrees avaluades:
  - Escala cognitiva
  - Escala de llenguatge (comunicació receptiva i comunicació expressiva)

Impressió diagnòstica inicial del CDIAP:

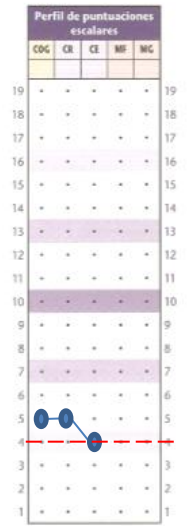
- Capacitat cognitiva no òptima (a valorar en evolució).
- Retard del desenvolupament de llenguatge receptiu i expressiu.

*Aquesta hipòtesi diagnòstica reflecteix la situació actual i caldrà anar-la perfilant al llarg del desenvolupament ja que el diagnòstic neuropsicològic en la primera infància és un procés evolutiu.*

Intervalo de confianza (95%)  
69-85

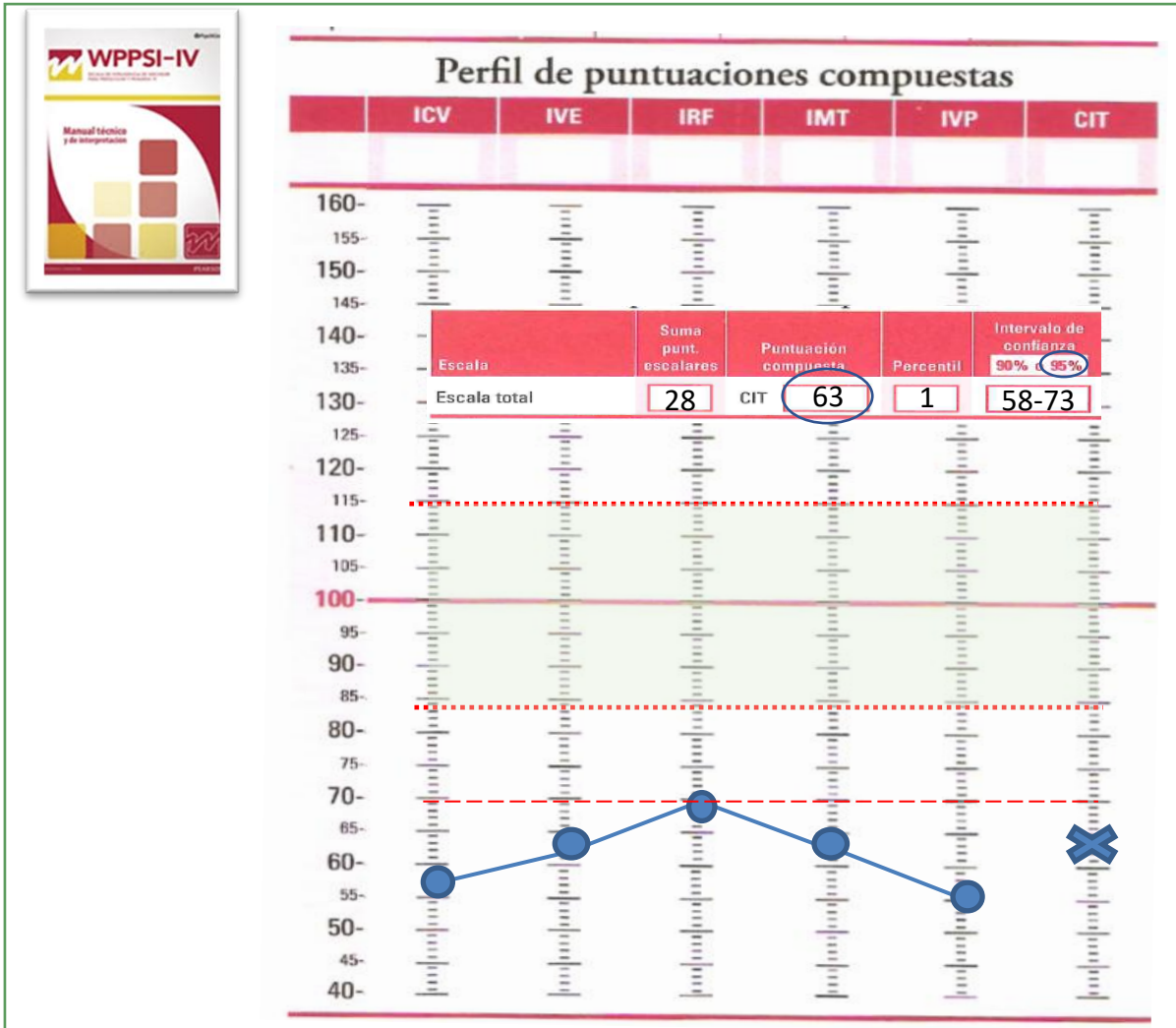
63-77

Véase la tabla A.3 del Manual de aplicación



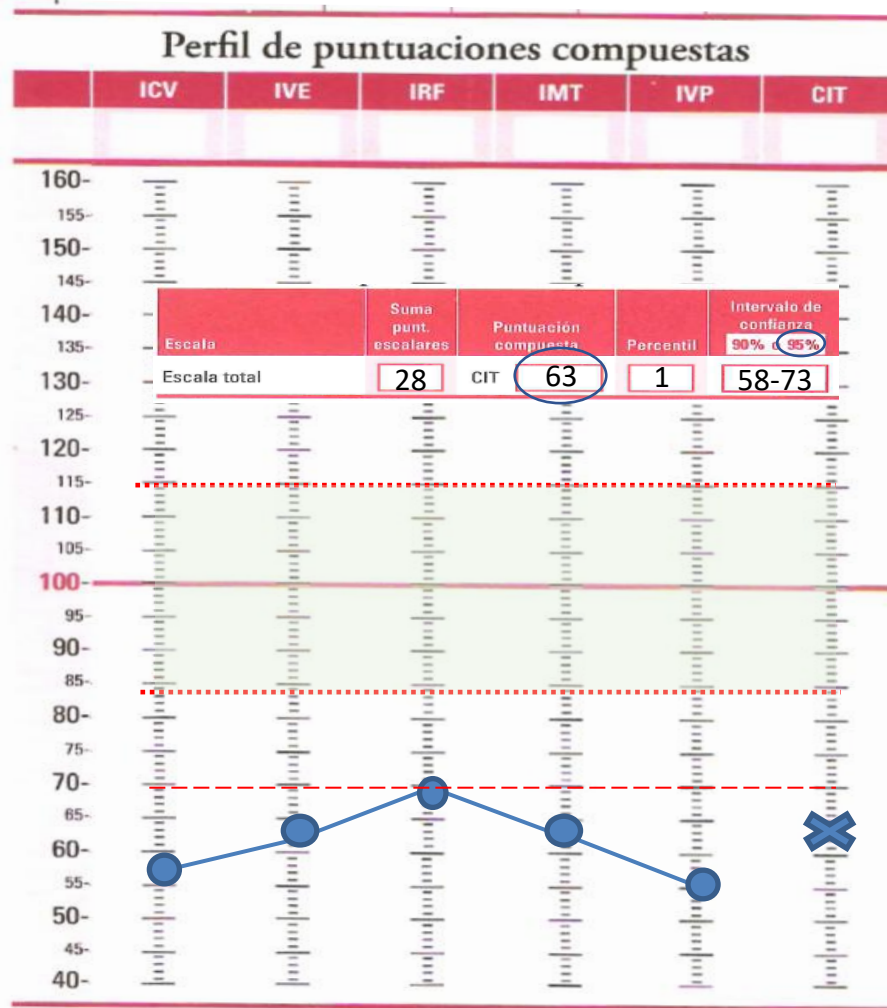
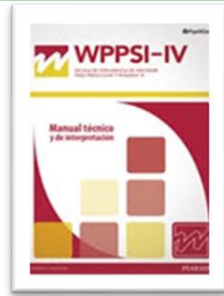


# Seguiment als 5 anys 2 mesos

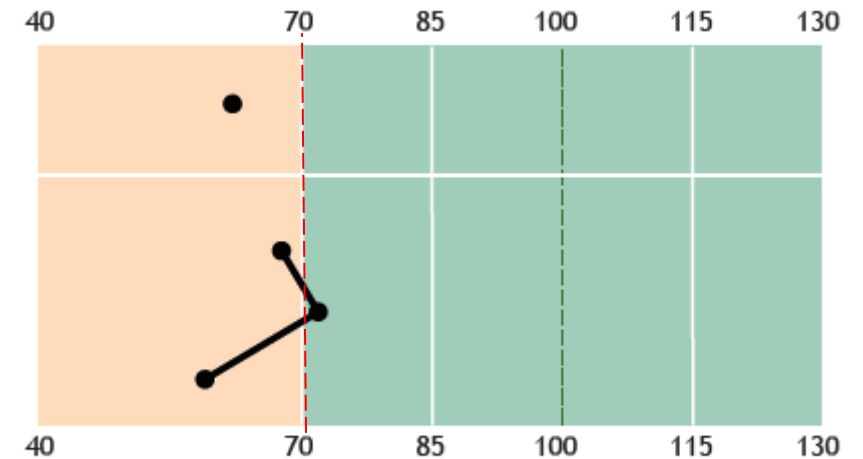




# Seguiment als 5 anys 2 mesos



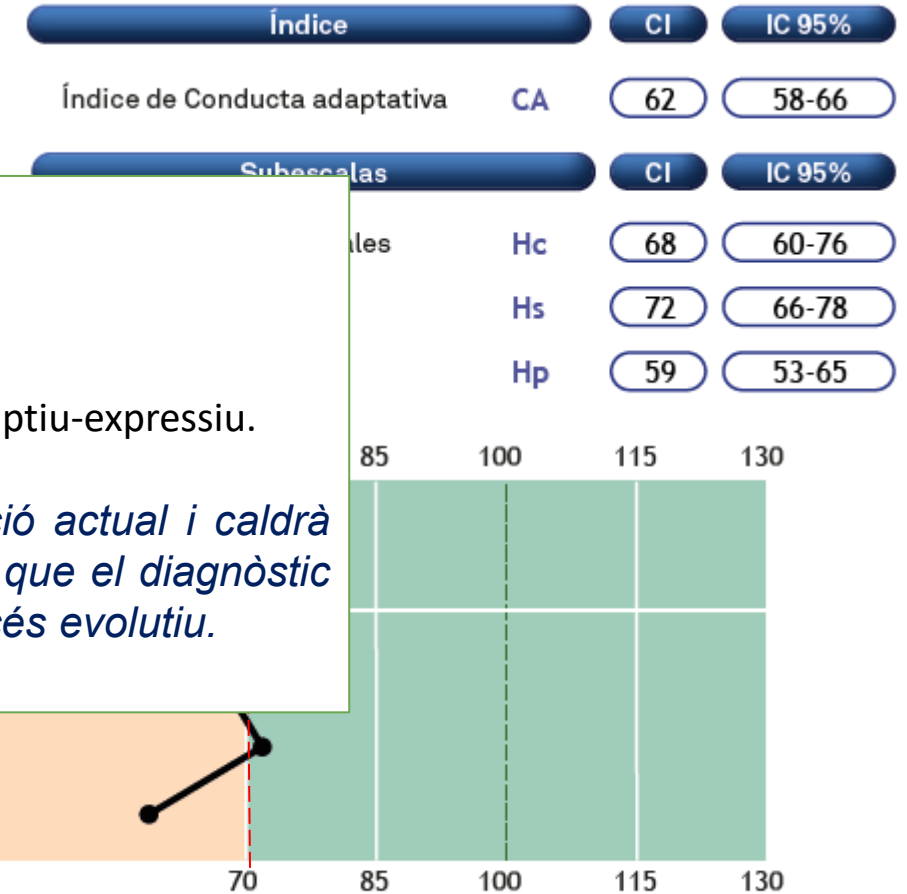
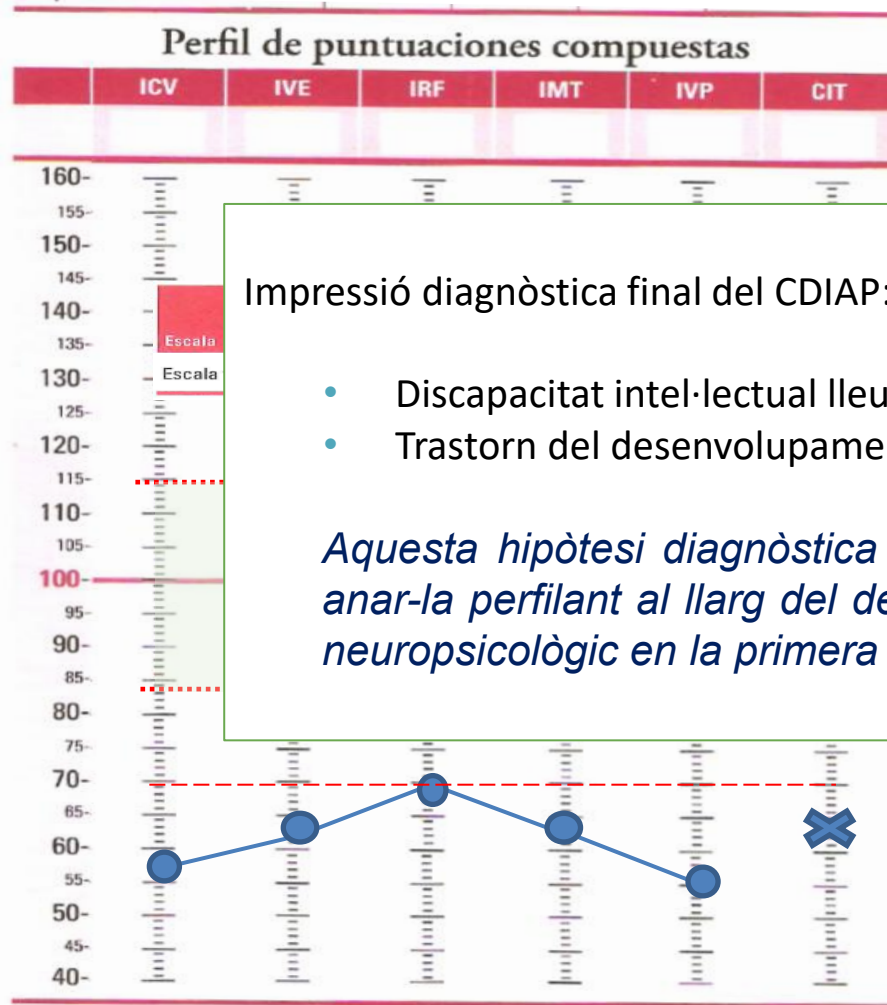
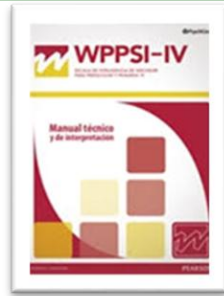
| Índice                        |    | CI | IC 95% |
|-------------------------------|----|----|--------|
| Índice de Conducta adaptativa | CA | 62 | 58-66  |
| Subescalas                    |    | CI | IC 95% |
| Habilidades conceptuales      | Hc | 68 | 60-76  |
| Habilidades sociales          | Hs | 72 | 66-78  |
| Habilidades prácticas         | Hp | 59 | 53-65  |



NOTA: CI, escala típica con media = 100 y Dt = 15; IC 95%, intervalo de confianza de CI al 95%.



# Seguiment als 5 anys 2 mesos



NOTA: CI, escala típica con media = 100 y Dt = 15; IC 95%, intervalo de confianza de CI al 95%.



# Instrumentes estandarditzats en edat preescolar

## Qüestionaris família/escola

**Conducta adaptativa:**  
ABAS-II, DABS o Vineland-3.

**Comportament:**  
Achenbach o SENA.

**Funcions executives:**  
BRIEF-P.

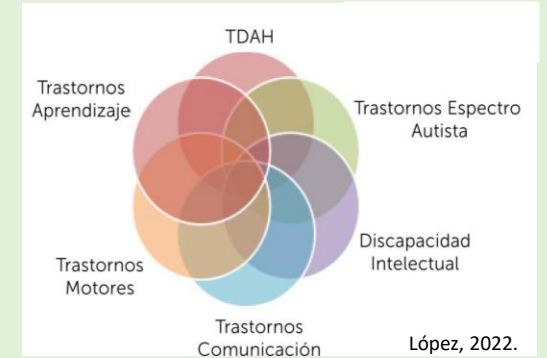
## Proves específiques

**Trastorn de l'espectre autista:**  
ADOS, ADI-R.

**Llenguatge:**  
ITPA o CELF-P.

**Funcions neuropsicològiques:**  
NEPSY-II.

Una exploració exhaustiva ens ajudarà a descriure millor el perfil funcional de l'infant, ens ajudarà en el diagnòstic diferencial i en la confirmació de comorbiditats.



# Instrumentes estandarditzats en edat preescolar

## Qüestionaris família/escola

**Conducta adaptativa:**  
ABAS-II, DABS o Vineland-3.

**Comportament:**  
Achenbach o SENA.

**Funcions executives:**  
BRIEF-P.

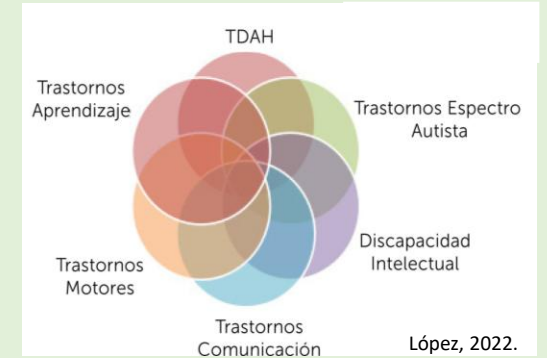
## Proves específiques

**Trastorn de l'espectre autista:**  
ADOS, ADI-R.

**Llenguatge:**  
ITPA o CELF-P.

**Funcions neuropsicològiques:**  
NEPSY-II.

Una exploració exhaustiva ens ajudarà a descriure millor el perfil funcional de l'infant, ens ajudarà en el diagnòstic diferencial i en la confirmació de comorbiditats.





# Instrumentos estandaritzats en edat preescolar

## Qüestionaris família/escola

**Conducta adaptativa:**  
ABAS-II, DABS o Vineland-3.

**Comportament:**  
Achenbach o SENA.

**Funcions executives:**  
BRIEF-P.

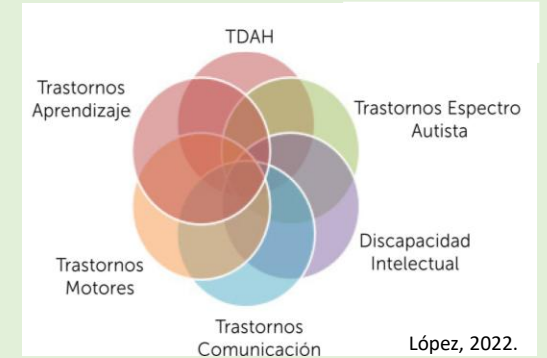
## Proves específiques

**Trastorn de l'espectre autista:**  
ADOS, ADI-R.

**Llenguatge:**  
ITPA o CELF-P.

**Funcions neuropsicològiques:**  
NEPSY-II.

Una exploració exhaustiva ens ajudarà a descriure millor el perfil funcional de l'infant, ens ajudarà en el diagnòstic diferencial i en la confirmació de comorbiditats.



*Oferir consignes amb imatges facilitarà la comprensió de la tasca.*





**MOLTES  
GRÀCIES PER  
LA VOSTRA  
ATENCIÓ!!**



**29a.**

**REUNIÓ ANUAL DE LA  
SOCIETAT CATALANA  
DE PEDIÀTRIA** Sant Cugat del Vallès, 13 i 14 de juny de 2025

**#scpsantcugat2025**



# Discapacitat intel·lectual en majors de 6 anys

Detecció i maneig clínic

**Taula rodona: Discapacitat intel·lectual, una assignatura pendent a pediatria**

Dra. Àurea Autet Puig

Psiquiatra infantil i juvenil

Directora de SM FUNDACIÓ ALTHAIA



# Objectius de la presentació



- Revisar les claus per a la detecció de la DI en >6 anys.
- Reflexionar sobre el rol del pediatre en el procés diagnòstic.
- Oferir pautes pràctiques de maneig i seguiment.
- Revisar els problemes de SM en infants i adolescents amb DI.



# Què és la discapacitat intel·lectual?

- Limitacions significatives en funcionament intel·lectual i **conducta adaptativa**.
- Apareix abans dels 18 anys.
- DSM-5-TR: lleu, moderada, greu, profunda.
- CIE-11 posa èmfasi en el **suport necessari** (intermitent, limitat, extens, generalitzat)



# Per què pot passar desapercibuda?

- Presència de TDAH o TEA (diagnòstic dominant, pot emmascarar)
- Habilitats socials preservades
- Funció intel·lectual als límits (QI 70-85)
- Adaptacions informals a l'escola/família
- Desconeixement o estigmes associats a la DI





# Senyals d'alerta clínica

- Història d'endarreriment global o dificultats d'aprenentatge.
- Rendiment escolar baix i persistent.
- Dificultats en autonomia personal (temps, diners, higiene...).
- Poca iniciativa, dificultats per resoldre problemes.
- Dependència alta d'adults o companys.



# Exploració des de pediatria

- Història clínica evolutiva i funcional (habilitats quotidianes).
- Treball conjunt amb l'escola i la família.
- Proves de cribratge breus (si es disposa, Educació...).
- Derivació per a valoració especialitzada (EAP Educació, Serveis Socials, CSMIJ si comorbiditat)



# Diagnòstic diferencial

- Trastorns específics de l'aprenentatge: afectació limitada a lectura/escriptura/càlcul.
- TDAH: dificultats atencionals amb bon potencial intel·lectual.
- TEA: dificultats socials + patrons repetitius, no sempre amb DI.
- **DI: afecta funció global i adaptativa.**



# Diagnòstic funcional

- Avaluació de QI + funció adaptativa (Vineland, ABAS...) !!!
- El QI no és suficient per al diagnòstic !!!
- Entrevista clínica amb família i entorn.
- Col·laboració interdisciplinària.
- **Funcionalitat com a eix central del diagnòstic.**



# Comunicació del diagnòstic

- Empatia i claredat: evitar etiquetes estigmatitzants.
- Reforçar les capacitats i potencialitats.
- Explicar implicacions pràctiques: suports, recursos, adaptacions.
- Evitar fatalismes: posar èmfasi en el desenvolupament.
- Consell genètic.





# Maneig i seguiment

- Treball interdisciplinari: Pediatre, treballador/a social, escola, psicologia i psiquiatria en funció dels casos.
- Seguiment coordinat i continuat.
- Plans d'intervenció individuals (PI).
- Coordinació amb serveis socials i educatius.
- Acompanyament a la família



# Adaptacions escolars

- Currículum adaptat i expectatives realistes.
- Metodologies actives i materials visuals.
- Acompanyament a l'aula, reforç educatiu.
- Coordinació EAP – escola – família – salut.



# Suport a les famílies

- Escolta activa, informació i orientació.
- Espais de suport emocional.
- Ajudar a entendre el diagnòstic i implicacions.
- Evitar sobrecàrrega i culpes.



# Problemes de salut mental en infants i adolescents amb discapacitat intel·lectual



# Problemes de salut mental en infants i adolescents amb discapacitat intel·lectual



Dades  
epidemiològiques



Problemes de  
Salut Mental



Elements claus  
de l'abordatge





# Problemes de salut mental en infants i adolescents amb discapacitat intel·lectual



REVIEW

## Prevalence of co-occurring psychiatric disorders in adults and adolescents with intellectual disability: A systematic review and meta-analysis

Mario G. Mazza✉, Aurora Rossetti, Giovanna Crespi, Massimo Clerici

First published: 20 August 2019 | <https://doi.org/10.1111/jar.12654> | Citations: 19

### Abstract

#### Background

Subjects with intellectual disability (ID) are vulnerable to experience psychiatric disorders. The present authors performed a systematic review and meta-analysis to estimate the prevalence of co-occurring psychiatric disorders, excluding co-occurring autism spectrum disorders, in subjects with intellectual disability.

#### Method

The present authors performed a random-effects meta-analysis of the prevalence of psychiatric disorders in adults and adolescents with intellectual disability.

#### Results

Twenty-two studies were included. The pooled prevalence of any co-occurring psychiatric disorders in intellectual disability was 33.6% (95% CI: 25.2%–43.1%) with high heterogeneity but no publication bias. Prevalence was lower in population-based studies, in studies that used ICD criteria for the psychopathology and in studies with low risk of bias. The prevalence was higher in mild, moderate and severe intellectual disability than in profound intellectual disability.

#### Conclusions

Psychiatric disorders are common in subjects with intellectual disability, and the present authors found that clinical and methodological moderators affect the pooled prevalence.

Einfeld, 2011; Maulik, 2011; Munir, 2016; Hughes, 2017; Mazza, 2019; Bhaumik, 2020



# Problemes de salut mental en infants i adolescents amb discapacitat intel·lectual

BJPsych  
open  
BJPsych Open (2017)  
3, 243–248. doi: 10.1192/bjpo.bp.117.005462

Prevalence of mental health conditions and relationship with general health in a whole-country population of people with intellectual disabilities compared with the general population

Laura A. Hughes-McCormack, Ewelina Rydzewska, Angela Henderson, Cecilia MacIntyre, Julie Rintoul and Sally-Ann Cooper



12.8% infancia y adolescencia con DI  
0.3% infancia y adolescencia sin DI

10 - 60%

Einfeld, 2011; Maulik, 2011; Munir, 2016; Hughes, 2017; Mazza, 2019; Bhaumik, 2020



# Problemes de salut mental en infants i adolescents amb discapacitat intel·lectual

10 - 60%



## Limitacions dels estudis

Perfil de població  
analitzada molt  
**heterogeni.**

Dificultats en el  
**diagnòstic** del problema  
de SM.

Einfeld, 2011; Maulik, 2011; Munir, 2016; Hughes, 2017; Bhaumik, 2020





# HHS Public Access

Author manuscript

*Curr Opin Psychiatry*. Author manuscript; available in PMC 2016 September 01.

Published in final edited form as:

*Curr Opin Psychiatry*. 2016 March ; 29(2): 95–102. doi:10.1097/YCO.0000000000000236.

## The co-occurrence of mental disorders in children and adolescents with intellectual disability/intellectual developmental disorder

Kerim M. Munir<sup>a,b,c</sup>

Només 1 de cada 10 infants i adolescents amb trastorns mentals concurrents reben serveis especialitzats de salut mental.



# Problemes de salut mental en infants i adolescents amb discapacitat intel·lectual



## Factors de vulnerabilitat

### Factors Biològics

Factors genètics

Factors Tòxics

Factors mèdics

### Factors Socials

Factors entorn

*Situacions d'abús*

### Factors Psicològics

Dificultats de la comunicació

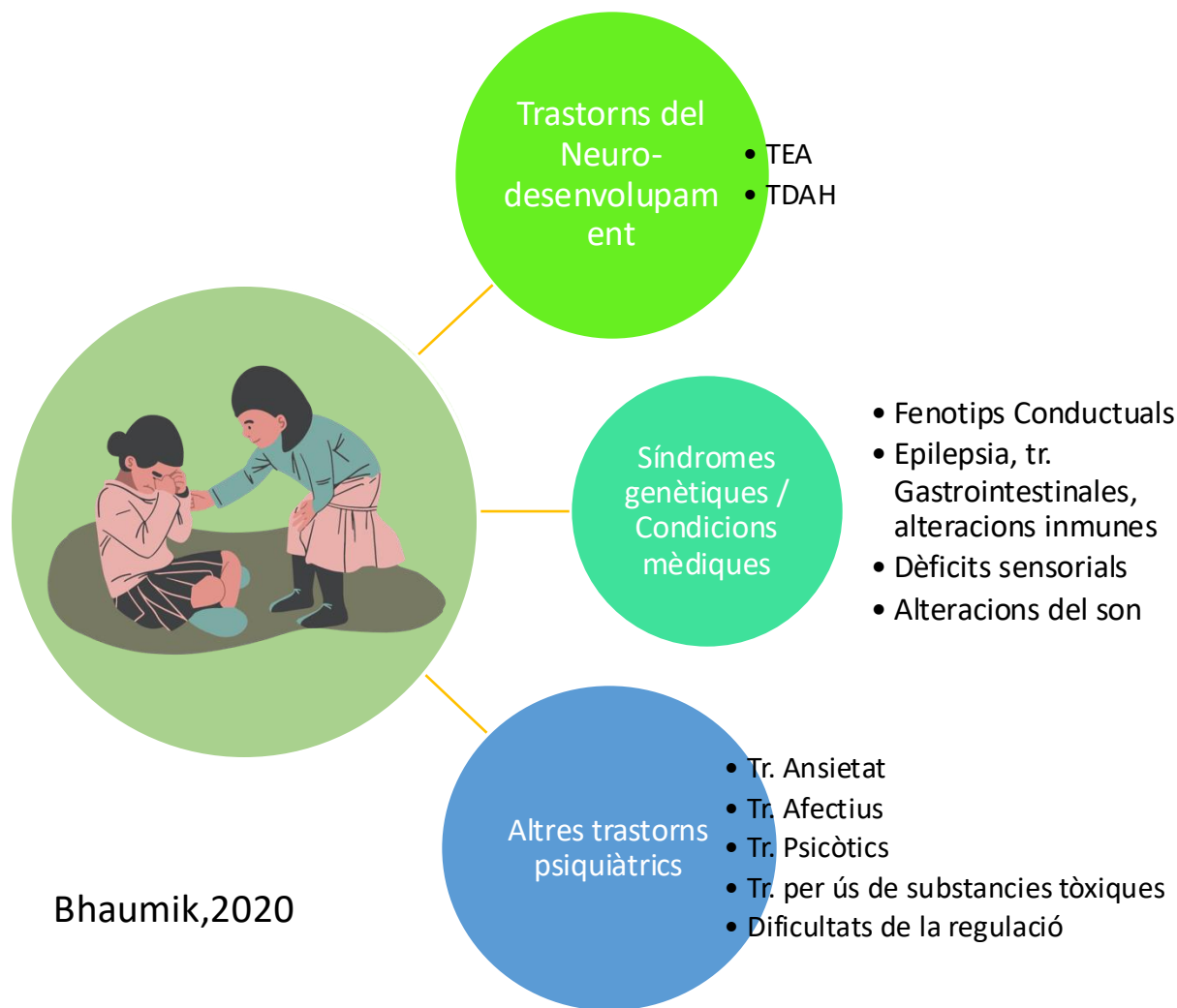
Dèficits sensorials

Desenvolupament emocional





# Problemes de salut mental en infants i adolescents amb discapacitat intel·lectual



Bhaumik,2020

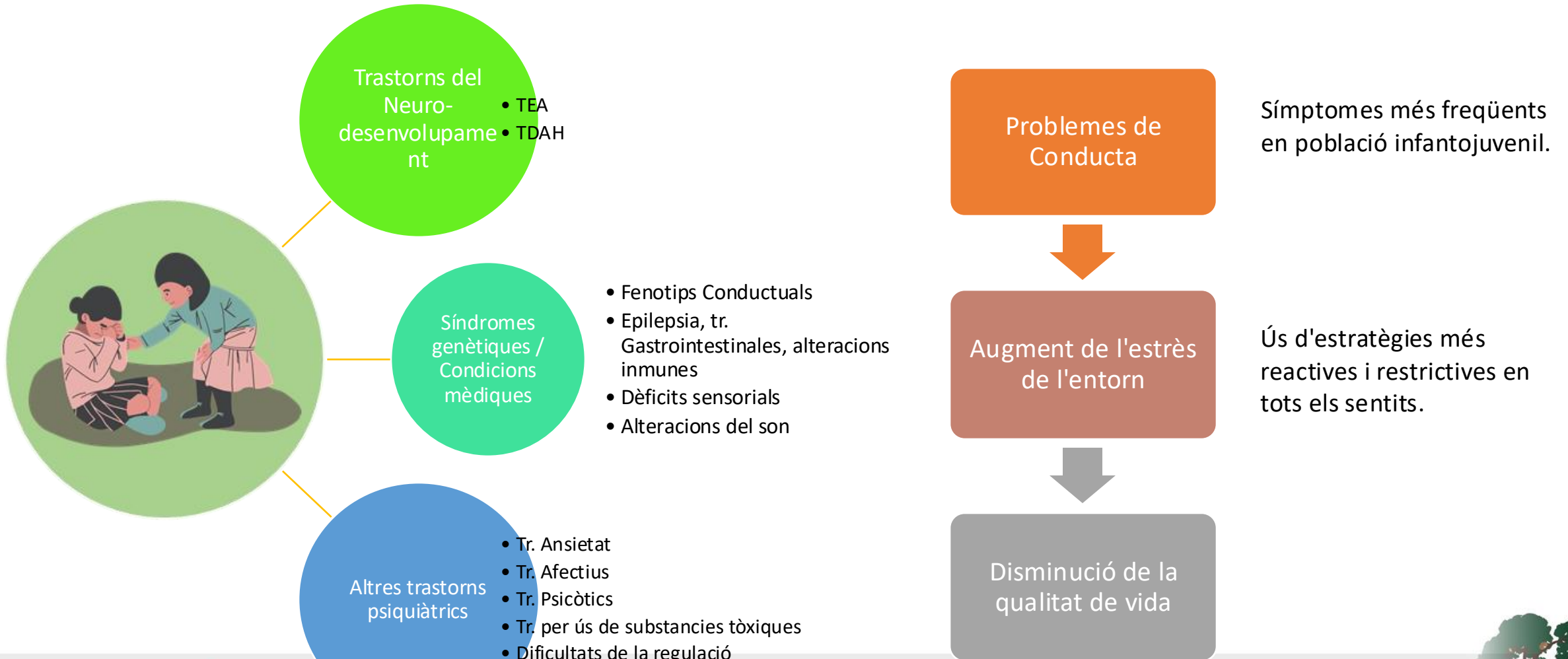
La presència de problemes de SM:

- Agreuja l'adaptació i el pronòstic (més que el propi nivell de DI)
- És la causa principal del tractament farmacològic i de l'hospitalització.
- Augmenta l'estrès del grup de suport.

Problemes de Conducta



# Problemes de salut mental en infants i adolescents amb discapacitat intel·lectual



## Problemes de salut mental en infants i adolescents amb discapacitat intel·lectual

Intervenció Conductual Precoç i Intensiva

Atenció Centrada en la Persona,  
Suport Conductual Positiu, Suport Actiu,  
SCERTS

Teràpia Cognitiu Conductual

Habilitats Socials

Mindfulness, Relaxació Jacobson

Intervenció en comunicació, SAAC, TEACCH

Entrenament per a pares

Àrees específiques: alimentació, son, sexo-afectivitat, us de substàncies i de TICs

Psicofarmacologia

Autodeterminació, habilitats autonomia



# Problemes de salut mental en infants i adolescents amb discapacitat intel·lectual

Embaràs

Primers anys

Primera  
Infància

Infància

Pubertat

Adolescència

Joventut

Síndromes  
genètics

Problemes Mèdics / Orgànics

Trastorns  
del Neuro-  
desenvolup  
ament

Altres  
trastorns  
psiquiàtrics

Platt, 2019



# Problemes de salut mental en infants i adolescents amb discapacitat intel·lectual

Embaràs

Primers anys

Primera  
Infància

Infància

Pubertat

Adolescència

Joventut

Promoció de la  
Salut  
Consell genètic

Problemes Mèdics / Orgànics

Síndromes  
genètics

Diagnòstic etiològic  
(genètic, metabòlic)

Trastorns  
del Neuro-  
desenvolup  
ament

Altres trastorns  
psiquiàtrics

Platt, 2019

Plasticitat  
Neuronal

Intervenció precoç

29a.

SOCIETAT CATALANA  
DE PEDIÀTRIA

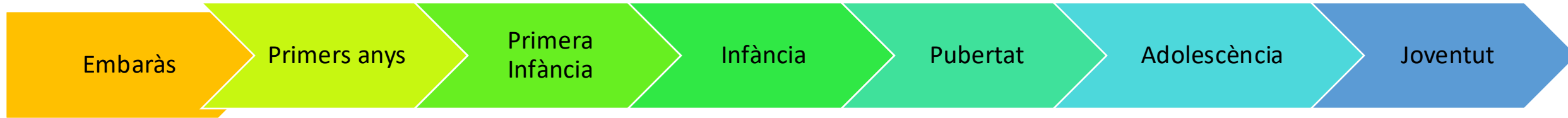
Sant Cugat del Vallès, 13 i 14 de juny de 2025

#scpsantcugat2025





# Problemes de salut mental en infants i adolescents amb discapacitat intel·lectual



## Problemes Mèdics / Orgànics

Síndromes genètics

Trastorns del Neuro-desenvolupament

Diagnòstic clínic

Perfil clínic de la persona

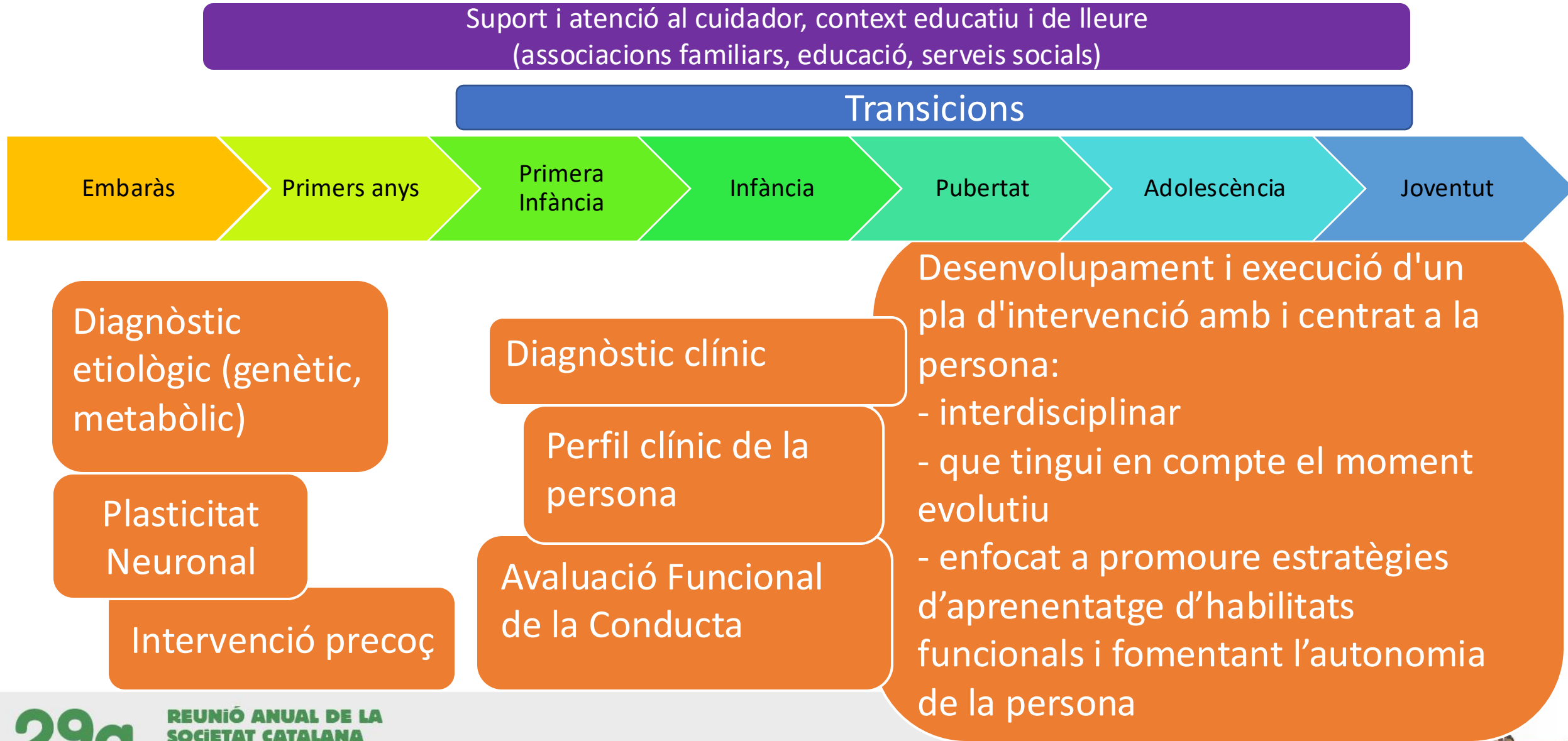
Altres trastorns psiquiàtrics  
Platt, 2019

Intervenció precoç

Avaluació Funcional de la Conducta



# Problemes de salut mental en infants i adolescents amb discapacitat intel·lectual



## Problemes de salut mental en infants i adolescents amb discapacitat intel·lectual

- Situació freqüent que agreuja i complica el pronòstic i el maneig.
- Millorar i promoure la detecció i intervenció precoç, especialment en l'àmbit de la salut mental.
- Abordatge interdisciplinar, centrat en la persona, empoderant l'entorn familiar i educatiu. Cuidant espais de lleure.
- Promoció de l'expertise dels professionals de salut mental.





Everyone working together to stop  
the over use of psychotropic medicines  
and to improve people's quality of life.



# STOMP and STAMP

## THE PRINCIPLES BEHIND THE PLEDGE

Stopping **T**he **O**ver-**M**edication of children and young  
**P**eople with a learning disability, autism or both  
(**STOMP**)

and

Supporting **T**reatment and  
**A**ppropriate **M**edication in **P**aediatrics  
(**STAMP**)





Moltes gràcies

**29a.**

**REUNIÓ ANUAL DE LA  
SOCIETAT CATALANA  
DE PEDIÀTRIA** Sant Cugat del Vallès, 13 i 14 de juny de 2025

**#scpsantcugat2025**







**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona

# DIAGNÒSTIC ETIOLÒGIC DE LA DISCAPACITAT INTEL·LECTUAL

Asun Díaz Gómez

Unitat de Neuropediatria

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau

*13 de juny de 2025*

**29a.**

**REUNIÓ ANUAL DE LA  
SOCIETAT CATALANA  
DE PEDIÀTRIA**

Sant Cugat del Vallès, 13 i 14 de juny de 2025

**#scpsantcugat2025**





**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona

# PERQUÈ ÉS IMPORTANT FER EL DIAGNÒSTIC ETIOLÒGIC DE LA DI?

**29a.**

**REUNIÓ ANUAL DE LA  
SOCIETAT CATALANA  
DE PEDIÀTRIA**

Sant Cugat del Vallès, 13 i 14 de juny de 2025

**#scpsantcugat2025**

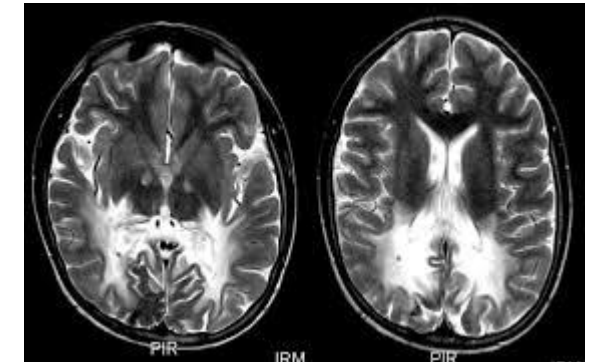


## ALGUNES ETIOLOGIES SON TRACTABLES

- ✓ Dèficit de GLUT-1
- ✓ Dèficit de creatina cerebral
- ✓ Mucopolisacaridosis
- ✓ Adrenoleucodistrofia lligada a l'X
- ✓ Leucodistrofia metacromàtica
- ✓ AME



**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona



## SEGONS L'ETIOLOGIA HI HA DIFERENTS OPCIONS DE TRACTAMENT



**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona

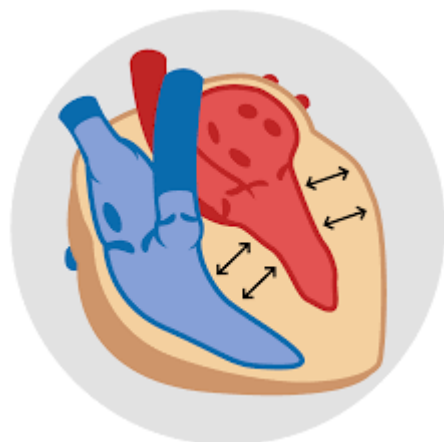
- ✓ SLC6A1: fenilbutirat de glicerol
- ✓ Encefalopatia epilèptica per KCNQ2: bloquejants dels canals de sodi
- ✓ Síndrome de Dravet: fenfluramina o canabidiol
- ✓ Trastorn del neurodesenvolupament per NKX2-1: metilfenidat
- ✓ Dèficit de biotinidasa: biotina



# DEPENDENT DE L'ETIOLOGIA PODEM PREVENIR COMPLICACIONS



**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona



**29a.**

**REUNIÓ ANUAL DE LA  
SOCIETAT CATALANA  
DE PEDIÀTRIA**

Sant Cugat del Vallès, 13 i 14 de juny de 2025

**#scpsantcugat2025**





# EN FUNCIO DE L'ETIOLOGIA ES POT APROXIMAR EL PRONOSTIC



**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona



**29a.**

**REUNIÓ ANUAL DE LA  
SOCIETAT CATALANA  
DE PEDIÀTRIA**

Sant Cugat del Vallès, 13 i 14 de juny de 2025

**#scpsantcugat2025**



# ES POT FER ACONSELLAMENT GENÈTIC



**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona



- **DIAGNÒSTIC PRENATAL**  
(biòpsia de corion a les 10 setmanes)
- **DIAGNÒSTIC PRE-IMPLANTACIONAL**  
(FIV i selecció d'embrions)



# LES FAMÍLIES NECESSITEN SABER PERQUÈ EL SEU FILL TE UNA DI



**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona



**29a.**

**REUNIÓ ANUAL DE LA  
SOCIETAT CATALANA  
DE PEDIÀTRIA** Sant Cugat del Vallès, 13 i 14 de juny de 2025

**#scpsantcugat2025**





**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona

# COM FER EL DIAGNÒSTIC ETIOLÒGIC DE LA DI?

**29a.**

**REUNIÓ ANUAL DE LA  
SOCIETAT CATALANA  
DE PEDIATRIA**

Sant Cugat del Vallès, 13 i 14 de juny de 2025

**#scpsantcugat2025**



# ANAMNESI



**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona

- **ANTECEDENTS FAMILIARS**

- DI, patologia neurològica o psiquiàtrica a la família
- Consanguinitat
- Morts fetals o neonatals i avortaments

- **ANTECEDENTS PERSONALS**

- Embaràs (TRA, complicacions, tòxics, infeccions,....)
- Part (prematuritat, asfíxia, apgar,...)
- Complicacions neonatals
- Simptomatologia al naixement
- Cribat neonatal





# EXPLORACIÓ FÍSICA



**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona

**29a.**

**REUNIÓ ANUAL DE LA  
SOCIETAT CATALANA  
DE PEDIATRIA**

Sant Cugat del Vallès, 13 i 14 de juny de 2025

**#scpsantcugat2025**



# EXPLORACIÓ FÍSICA

- DÈFICITS SENSORIALS



**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona



# EXPLORACIÓ FÍSICA

- **DÈFICITS SENSORIALS**
- **VALORAR**
  - Interacció
  - Motricitat
  - Llenguatge
  - Joc
  - Conducta



**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona



# EXPLORACIÓ FÍSICA

- **DÈFICITS SENSORIALS**
- **VALORAR**
  - Interacció
  - Motricitat
  - Llenguatge
  - Joc
  - Conducta
- **DADES ANTROPOMÈTRIQUES**



**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona



# EXPLORACIÓ FÍSICA

- **DÈFICITS SENSORIALS**
- **VALORAR**
  - Interacció
  - Motricitat
  - Llenguatge
  - Joc
  - Conducta
- **DADES ANTROPOMÈTRIQUES**
- **DISCROMIES**



**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona





# EXPLORACIÓ FÍSICA

- **DÈFICITS SENSORIALS**
- **VALORAR**
  - Interacció
  - Motricitat
  - Llenguatge
  - Joc
  - Conducta
- **DADES ANTROPOMÈTRIQUES**
- **DISCROMIES**
- **EXPLORACIÓ GENERAL**  
(visceromegàlies)



**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona



# EXPLORACIÓ FÍSICA

- **DÈFICITS SENSORIALS**
- **VALORAR**
  - Interacció
  - Motricitat
  - Llenguatge
  - Joc
  - Conducta
- **DADES ANTROPOMÈTRIQUES**
- **DISCROMIES**
- **EXPLORACIÓ GENERAL**  
(visceromegàlies)
- **EXPLORACIÓ NEUROLÒGICA**



**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona



# EXPLORACIÓ FÍSICA

- DÈFICITS SENSORIALS
- VALORAR
  - Interacció
  - Motricitat
  - Llenguatge
  - Joc
  - Conducta
- DADES ANTROPOMÈTRIQUES
- DISCROMIES
- EXPLORACIÓ GENERAL  
(visceromegàlies)
- EXPLORACIÓ NEUROLÒGICA
- FENOTIP



**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona







**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona



**29a.**

**REUNIÓ ANUAL DE LA  
SOCIETAT CATALANA  
DE PEDIÀTRIA** Sant Cugat del Vallès, 13 i 14 de juny de 2025

**#scpsantcugat2025**





**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona

# QUINES PROVES COMPLEMENTÀRIES FER?

**29a.**

**REUNIÓ ANUAL DE LA  
SOCIETAT CATALANA  
DE PEDIÀTRIA**

Sant Cugat del Vallès, 13 i 14 de juny de 2025

**#scpsantcugat2025**

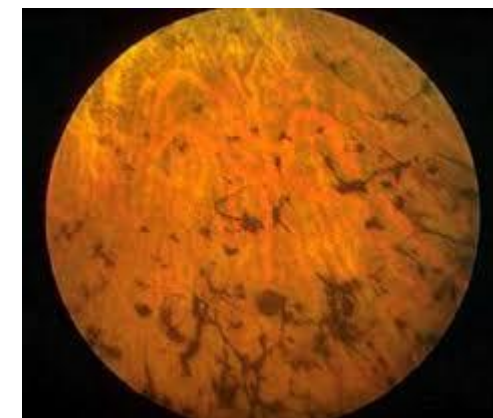




# VALORACIÓ AUDICIÓ I VISIÓ



**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona



**29a.**

**REUNIÓ ANUAL DE LA  
SOCIETAT CATALANA  
DE PEDIÀTRIA** Sant Cugat del Vallès, 13 i 14 de juny de 2025

**#scpsantcugat2025**



# ANALÍTICA EN SANG I ORINA



**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona



**29a.**

**REUNIÓ ANUAL DE LA  
SOCIETAT CATALANA  
DE PEDIATRIA**

Sant Cugat del Vallès, 13 i 14 de juny de 2025

**#scpsantcugat2025**



# ANALÍTICA EN SANG I ORINA

- TSH/T4/T3, COLESTEROL, URAT



**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona



**29a.**

**REUNIÓ ANUAL DE LA  
SOCIETAT CATALANA  
DE PEDIÀTRIA**

Sant Cugat del Vallès, 13 i 14 de juny de 2025

**#scpsantcugat2025**



# ANALÍTICA EN SANG I ORINA



**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona

- TSH/T4/T3, COLESTEROL, URAT
- ESTUDI METABÒLIC BÀSIC



**29a.**

**REUNIÓ ANUAL DE LA  
SOCIETAT CATALANA  
DE PEDIÀTRIA**

Sant Cugat del Vallès, 13 i 14 de juny de 2025

**#scpsantcugat2025**

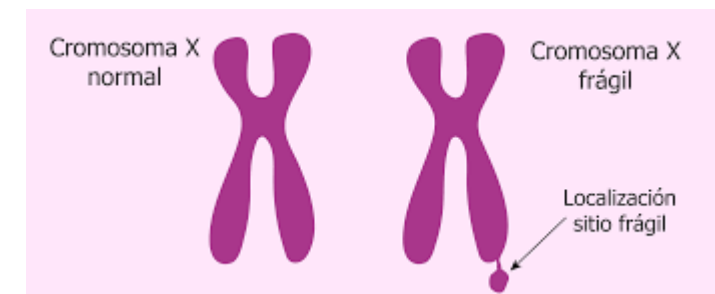
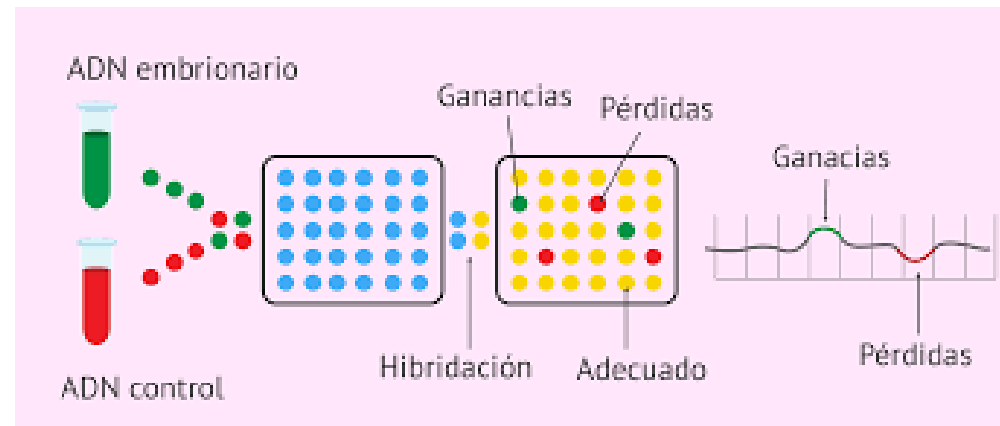
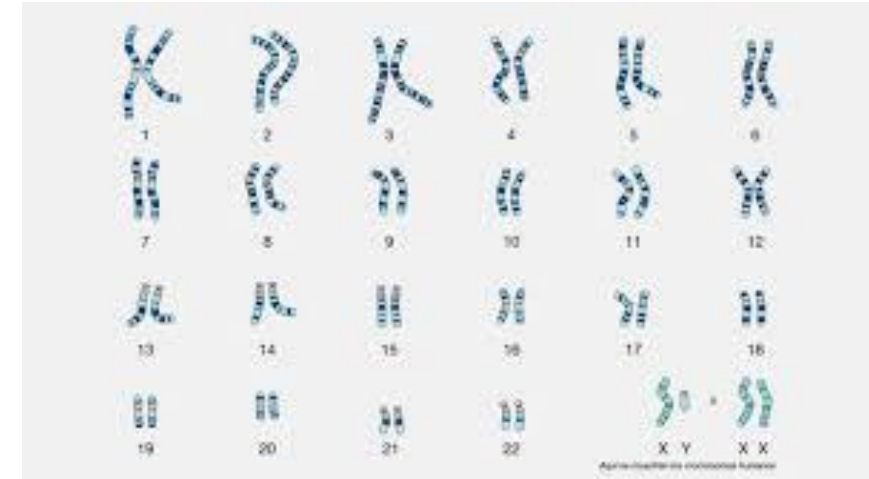


# ANALÍTICA EN SANG I ORINA



**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona

- TSH/T4/T3, COLESTEROL, URAT
- ESTUDI METABÒLIC BÀSIC
- ANALÍTICA GENÈTICA INICIAL
  - Cariotip (sospita aneuploidies)
  - Estudi genètic dirigit (si sospita clara)
  - Estudi mol.lecular Síndrome Fràgil X
  - CGH array





# ANALÍTICA EN SANG I ORINA



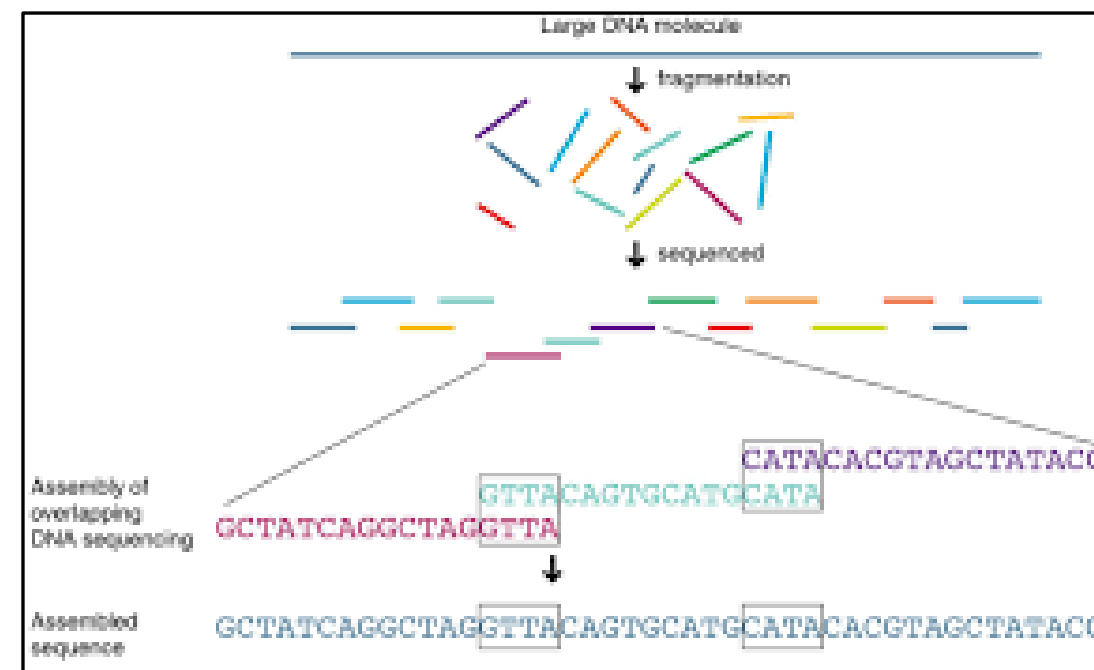
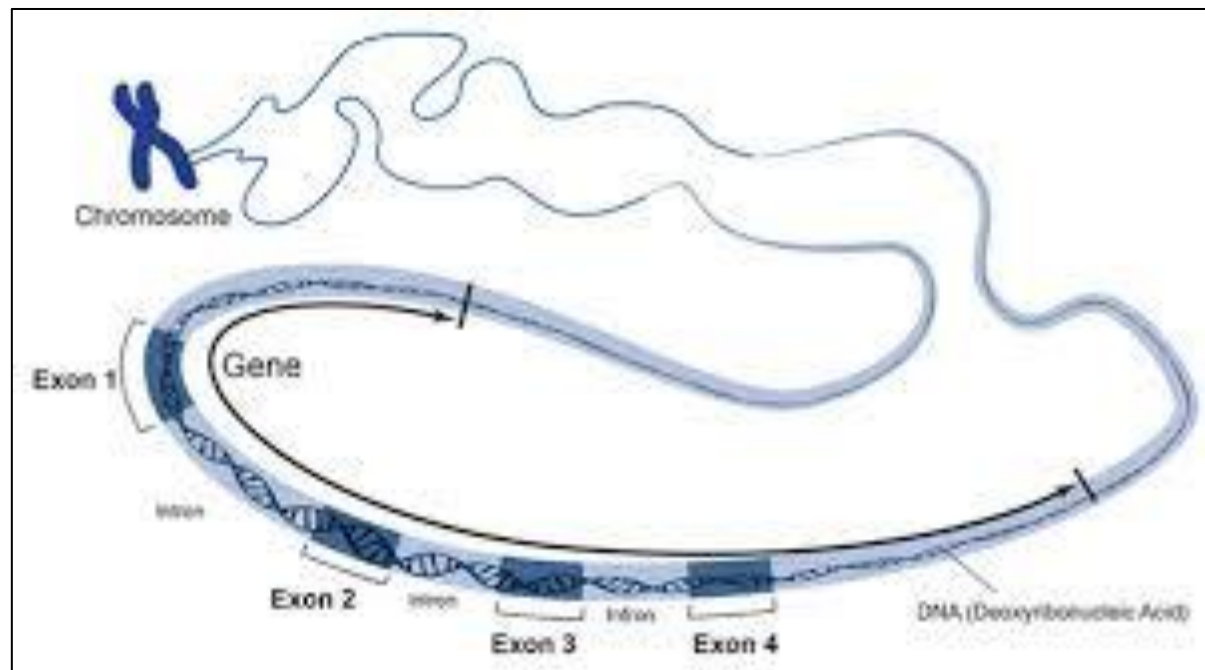
**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona

- **TSH/T4/T3, COLESTEROL, URAT**
- **ESTUDI METABÒLIC BÀSIC**
- **ANALITICA GENÈTICA INICIAL**
  - Cariotip (sospita aneuploidies)
  - Estudi genètic dirigit (si sospita clara)
  - Estudi mol.lecular Síndrome Fràgil X
  - CGH array
- **ANALÍTICA GENÈTICA AMPLIADA**
  - Exoma clínic / complet
  - Genoma
  - Short and long reads





**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona



**29a.**

**REUNIÓ ANUAL DE LA  
SOCIETAT CATALANA  
DE PEDIÀTRIA** Sant Cugat del Vallès, 13 i 14 de juny de 2025

**#scpsantcugat2025**





**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona



All ▼

Search for phenotypes, diseases or genes...

e.g. **Arachnodactyly** | **Marfan syndrome** | **FBN1**

**29a.**

**REUNIÓ ANUAL DE LA  
SOCIETAT CATALANA  
DE PEDIÀTRIA**

Sant Cugat del Vallès, 13 i 14 de juny de 2025

**#scpsantcugat2025**



## Categorías de clasificación de las variantes de la ACMG



Mendelics



**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona

VUS

SEGREGACIÓ FAMILIAR

- Passa a ser variant benigna
- Passa a ser variant patogènica
- Queda com a VUS



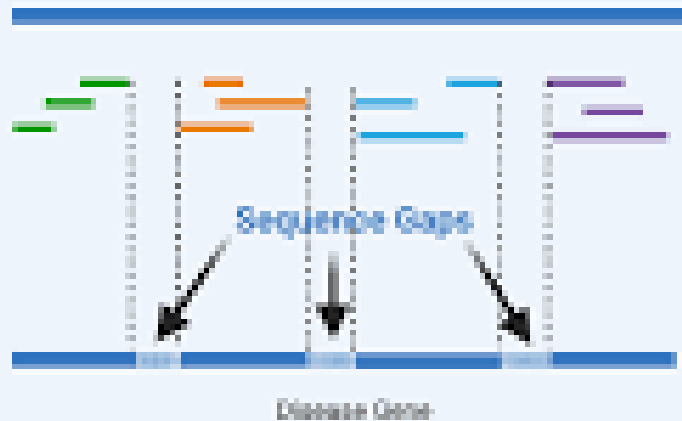


**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona

### ① Short Reads



Reference Genome

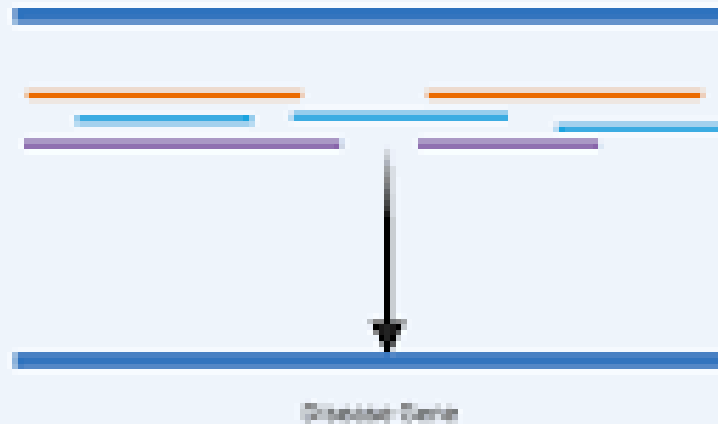


Missing sequence data leads to gaps  
in genome coverage and limits variant detection

### ② Long Reads



Reference Genome



Long reads map uniquely and  
span large variants providing  
comprehensive variant detection





# NEUROIMATGE



**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona



- MICRO o MACROCEFÀLIA
- ALTERACIÓ EXPLORACIÓ NRL

**29a.**

**REUNIÓ ANUAL DE LA  
SOCIETAT CATALANA  
DE PEDIÀTRIA** Sant Cugat del Vallès, 13 i 14 de juny de 2025

**#scpsantcugat2025**





**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona

# RENDIMENT DIAGNÒSTIC DE L'ESTUDI ETIOLÒGIC DE LA DI?

**29a.**

**REUNIÓ ANUAL DE LA  
SOCIETAT CATALANA  
DE PEDIÀTRIA**

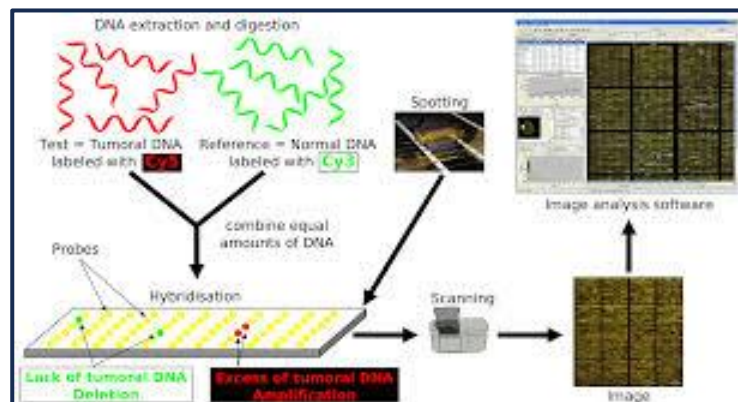
Sant Cugat del Vallès, 13 i 14 de juny de 2025

**#scpsantcugat2025**





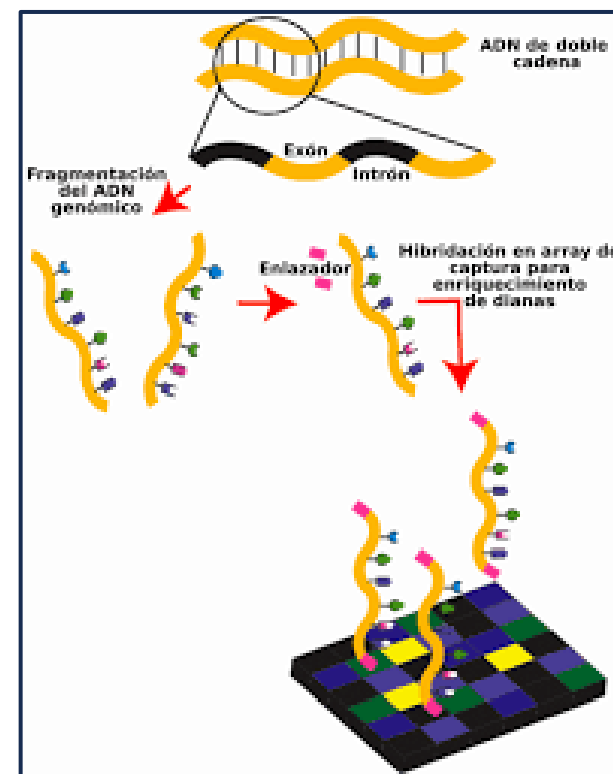
0,6-1%



0,6-1%



**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona



CES 25-34%  
WES 30-50%





**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona

30% NO ES TROBA  
LA CAUSA



**29a.**

**REUNIÓ ANUAL DE LA  
SOCIETAT CATALANA  
DE PEDIÀTRIA**

Sant Cugat del Vallès, 13 i 14 de juny de 2025

**#scpsantcugat2025**







**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona



**29a.**

**REUNIÓ ANUAL DE LA  
SOCIETAT CATALANA  
DE PEDIÀTRIA** Sant Cugat del Vallès, 13 i 14 de juny de 2025

**#scpsantcugat2025**

