



Variables neuro-psiquiátrica y de comportamiento problema de pacientes afectos con el síndrome de Cornelia de Lange

Dra. Laura Villa

Es dato confirmado por experiencia clínica y por la literatura Internacional de cuanto sea todavía complejo poner diagnosis de desorden o disturbo psiquiátrico en asociación a grados diferentes de retardo mental.

Non existen *trial (ensayos)* especificas farmacológicas dedicada a una población especifica y tampoco a una población caracterizada de la pertenencia al mismo cuadro sindromito. Es ausente todavía hoy en Italia la figura del psiquiatra especialista de la deshabilitad intelectual.

La incidencia de los disturbios psiquiátricos en la población de sujetos afectados por retardo mental es 3-4 veces mayor que en la población general, de hecho es difícil utilizar la criteriología diagnostica DSM o ICD10 para pacientes con minusvalidez intelectual, y tal dificultad es tanto mayor como mas grave es el déficit cognitivo (de conocimiento). Los datos que prevalecen por otra parte en el retardo mental son muy inciertos variando de una estima del 10 al 40 %.

El trabajo presentado en el pasado congreso en colaboración con la asociación de padres de niños afectados por Cornelia De Lange a tenido el fin de ilustrar la complejidad clínica del afrontar la gestión clínica y farmacológica de disturbios psiquiátricos presentes en posible asociación al mismo síndrome. De hecho esta presente, cuando se analiza el comportamiento y la fenomenológica del comportamiento en general de los pacientes afectados con retardo mental, un posible defecto subestimado de algunos disturbios como el disturbo del humor y una carencia especifica en la diagnosis de los disturbios del comportamiento, por lo tanto la diagnosis psiquiátrica especifica faltante hace erróneamente poner como disturbo del comportamiento con respuesta farmacológica prescrita cortocircuitadas.

De hecho nosotros observamos numerosos comportamientos específicos como dificultades relacionadas de base, inestabilidad emocional, rarezas del comportamiento, impulsividad y oposición: el estudio de estas características nos exponen a la complejidad de definir una diagnosis no solo nosografía sino también psicopatológica entendido como estudio de los distintos comportamientos o dimensión del comportamiento...

Pero la características de los disturbios psiquiátricos en el síndrome se reconocen con los mismos criterios adoptados en los sujetos normo dotados? La expresividad clínica de estos disturbios se sobrepone en los sujetos con o sin retardo mental o en los primeros presenta una peculiaridad?

Se ha buscado por tanto de calificar las distintas dimensiones del comportamiento señalado de los padres identificando perfiles de funcionamiento utilizando instrumentos de evaluación y de análisis cuantitativo y cualitativo.

Hemos evaluado 43 sujetos de edades compresas entre 2 y 31 años, con un QI (coeficiente Intelectual) variable desde borderline a profundo, analizando el compromiso según las escalas Vineland, ABC, DBC y hemos identificado los siguientes grupos: 26% pacientes. Afectos de inmadurez afectiva, 15% con etéreo-agresividad, 10% con SIB, 16% con síndrome ansioso, 15% con disturbio obsesivo compulsivo, 18% con sintomatología autista. Hemos verificado como un comportamiento caracterizado de destructividad, ansia, irritabilidad sea condicionado del factor edad, viceversa pasando a la edad joven adulta se asiste a un incremento de la habilidad cotidiana, domestica y motriz. La intervención farmacológica ha sido propuesta a 13 pacientes, en particular el tratamiento con ansiolíticos al 37%, proserotoninérgicos al 69%, antidopaminérgicos al 23%, estabilizadores del humor al 23% con una con una edad media para la suministración de 23 años. Al termine de los trabajos se ha considerado el problema de la comprensión del síntoma y de como un disturbio del comportamiento pueda ser entendido como una comunicación alternativa: en particular un disturbio del humor, un disturbio sicótico, un disturbio de ansia o un disturbio di personalidad puedan ponerse no solo como pregunta sino también como respuesta de frente a una estimulación inadecuada del contexto, a una manifestación dolorosa o a una carente cualidad de la relación humana.

