

**La salut de les persones
amb discapacitat
intel·lectual:
què hem de tenir
en compte?**

Guia pràctica per
a professionals de la salut

**La salut de les persones
amb discapacitat
intel·lectual:
què hem de tenir
en compte?**

Guia pràctica per
a professionals de la salut

Índex

1. **Introducció** p. 5

2. **Dificultats per atendre les persones amb discapacitat intel·lectual** p. 9
 - 2.1. Factors relacionats amb les PDID p. 10
 - 2.2. Factors relacionats amb les característiques dels serveis p. 11
 - 2.3. Factors relacionats amb els professionals p. 11

3. **Principals problemes de salut** p. 14
 - 3.1. Malalties respiratòries p. 15
 - 3.2. Malalties cardiovasculars p. 16
 - 3.3. Malalties neurològiques p. 17
 - 3.4. Malalties digestives p. 19
 - 3.5. Malalties infeccioses p. 20
 - 3.6. Malalties endocrinològiques p. 21
 - 3.7. Malalties urològiques p. 22
 - 3.8. Malalties obstètriques i ginecològiques p. 23
 - 3.9. Malalties oncològiques p. 24
 - 3.10. Malalties bucodentals p. 24
 - 3.11. Malalties sensorials p. 24
 - 3.12. Malalties mentals p. 25

4. **Trastorns mèdics i mentals més freqüents en les síndromes genètiques** p. 35
 - 4.1. Síndrome de Down p. 35
 - 4.2. Síndrome X fràgil p. 39
 - 4.3. Síndrome de Prader-Willi p. 41
 - 4.4. Síndrome de Williams p. 42
 - 4.5. Esclerosi tuberosa p. 44
 - 4.6. Síndrome velocardiofacial (SVCF) p. 45
 - 4.7. Síndrome d'Angelman p. 47

5. **Estratègies de maneig comunes aplicables als dispositius sanitaris** p. 52

6. **Estratègies de maneig específiques** p. 59
 - 6.1. Les visites als centres d'atenció primària p. 59
 - 6.2. Les visites als centres hospitalaris p. 61
 - 6.3. Les visites als serveis d'urgències p. 63

7. **Com utilitzem els psicofàrmacs en les PDID** p. 66

8. **Programes de salut** p. 71

9. **Annex** p. 82

1. Introducció

Les persones amb discapacitat intel·lectual i del desenvolupament (PDID) constitueixen un subconjunt de població amb una major predisposició a tenir malalties, tant de tipus físic com mental. Són molts els treballs que en els darrers anys s'han encarregat de demostrar aquest fet¹. Per aquesta raó, aquest col·lectiu s'ha de tenir en compte com un segment de la població amb més necessitat de fer ús de dispositius de salut; tant a nivell ambulatori com hospitalari.

La major incidència de malalties tant de tipus físic com de salut mental en les PDID es deu, fonamentalment, a les característiques genètiques i biològiques, lligades a l'etiologia o a les conseqüències de la discapacitat, però també a determinades condicions de tipus social a les quals aquestes persones s'han vist sotmeses en el decurs de les seves vides (desatenció, desigualtat, pobresa, desemparament, provació ambiental...).

Tot i que es coneix la major necessitat d'assistència mèdica, se sap també que les possibilitats d'accés als dispositius de salut és inferior a l'esperada i que, per tant, tenen més risc que les patologies que presenten no es diagnostiquin ni es tractin de manera correcta. El resultat d'aquest fenomen d'emascarament, pel qual s'atribueix qualsevol trastorn a la condició de persona

discapacitada, és l'evidència ja estudiada d'una pèrdua funcional i un envelliment prematur.

Per evitar aquest fet i intentar optimitzar la qualitat assistencial del col·lectiu de PDID, és necessari que l'atenció sanitària es dugui a terme coneixent les particularitats del col·lectiu i aplicant certes adaptacions en la pràctica clínica diària.

Dincat (Discapacitat Intel·lectual Catalunya) promou aquesta publicació amb l'objectiu de fer conèixer al col·lectiu sanitari, tant de dispositius ambulatoris com de l'àmbit hospitalari, les patologies físiques i de salut mental més freqüents i les característiques particulars de les persones amb discapacitat intel·lectual i del desenvolupament que precisaran una adaptació de l'assistència mèdica. Així mateix, es pretén aportar unes directrius de maneig a tots els professionals implicats en l'assistència mèdica (metges, infermers, auxiliars clínics) per tal d'afavorir l'assistència a aquest col·lectiu i, en definitiva, poder millorar la seva qualitat de vida i incrementar l'esperança de vida.

Principals problemes de salut en les persones amb discapacitat intel·lectual i del desenvolupament

2. Dificultats per atendre les persones amb discapacitat intel·lectual

Les PDID formen una població molt heterogènia, amb nivells funcionals diferents i també amb necessitats molt variades. No obstant això, tot i que no de la mateixa manera, la majoria d'ells viurà **amb estrès** el fet d'haver d'anar a un dispositiu de salut.

Els factors que condicionen l'estrès en el context de l'assistència als serveis sanitaris poden provenir de la PDID, però també poden estar relacionats amb les formes d'actuació del personal sanitari i de les característiques de funcionament pròpies dels serveis.

Hem de tenir en compte que no totes les PDID patiran el mateix malestar en el moment d'acudir a un dispositiu sanitari i, per tant, les característiques comentades a continuació no es presentaran necessàriament en totes elles; però sí que convé tenir present algunes de les dificultats que es poden presentar en el moment de la visita.

És important recordar que:

- **Les PDID tindran dificultats per adaptar-se a les demandes dels dispositius sanitaris.**
- **Serà necessari que els professionals de la salut modifiquem la nostra forma de treballar per facilitar la seva col·laboració durant la visita.**

2.1. Factors relacionats amb les persones amb discapacitat intel·lectual

- **Dificultats per adaptar-se a les situacions desconegudes.** Les PDID acostumen a tenir dificultats per afrontar les situacions que els són noves o que no formen part del seu dia a dia. Per tant, hem de tenir en compte que els pot costar estar tranquil·les en el moment de la visita.
- **Dificultats per a la comprensió i transmissió de la informació.** Les PDID poden tenir dificultats per entendre les paraules que utilitzem per comunicar-nos amb elles i també els pot ser difícil processar adequadament la informació que els arriba. Si utilitzem vocabulari molt tècnic, frases amb doble sentit o els proporcionem gran quantitat d'informació en poc temps, tindran dificultats per poder entendre el que els estem preguntant i, a la vegada, per explicar-nos a nosaltres el que ens cal saber. També cal tenir en compte que algunes PDID poden tenir dificultats per establir referències temporals i, per tant, els serà complicat poder precisar, per exemple, des de quan es troben malament, o quan temps fa des de la darrera visita mèdica.
- **Dificultats per a l'expressió del malestar.** Les PDID tindran també dificultats per poder expressar d'una forma "correcta" el que els està passant. És per aquest motiu que el dolor, la incomoditat, etc., que puguin sentir podran ser expressats en forma de conductes menys adaptades (crits, agressions i autoagressions, hiperactivitat...).
- **Dificultats per a la integració d'estímuls sensorials.** Algunes PDID tenen dificultats a l'hora de processar els estímuls que els arriben a través dels sentits (sorolls, llums, temperatura...). Per aquest motiu, els és difícil tolerar aquelles situacions o ambients que ofereixin un elevat nombre d'estímuls (entorns

hiperestimulants), com pot ser el servei d'urgències. En aquest context, les PDID tindran més probabilitats de patir malestar, la qual cosa es podrà traduir en trastorns de conducta.

2.2. Factors relacionats amb les característiques dels serveis

- **Pressió assistencial.** L'assistència en els dispositius de salut moltes vegades va lligada a la necessitat d'atendre el pacient en un espai concret de temps. Intentar obtenir informació o procedir a determinades maniobres diagnòstiques i/o terapèutiques en un temps limitat, no ens facilitarà la col·laboració de la PDID.
- **Rigidesa organitzativa.** Per a un correcte funcionament, els dispositius de salut tenen normalment associats protocols d'actuació (impossibilitat dels familiars per estar al costat dels usuaris, etc.). La possibilitat de variar les normes de funcionament i adaptar-les a les necessitats específiques de la persona, en facilitarà l'assistència.
- **Ambient poc acollidor.** Les persones amb discapacitat intel·lectual se senten més segures en entorns coneguts i acollidors. Ser atesos en un entorn desconegut per a elles i mancat d'elements que els siguin familiars, els farà augmentar el grau d'estrès en el moment de la visita.

2.3. Factors relacionats amb els professionals

- **Desconeixement de les característiques de les persones amb discapacitat.** L'atenció a persones amb necessitats específiques implicarà als professionals haver d'adaptar alguns aspectes de la tasca assistencial. Obviar les característiques particulars de la persona

i intentar manejar el cas com en la resta de pacients, no ens ajudarà a atendre la persona en les millors condicions possibles.

- **Dificultats per comprendre el que expressa el pacient.** En la nostra pràctica diària, conèixer els antecedents del pacient i la malaltia actual és essencial per a la pràctica mèdica. En el cas de les PDID haurem d'adaptar-nos a les seves capacitats comunicatives per poder obtenir la informació requerida i pensar en l'ajuda de terceres persones (familiars, acompanyants...) per poder-la completar.

Hem de tenir en compte que algunes PDID, tot i tenir capacitat per poder-se expressar verbalment, poden tenir dificultats a l'hora d'expressar què els està passant, quines molèsties noten, etc. **Serem els professionals de la salut els que els haurem d'ajudar a precisar les sensacions que tenen** (“Assenyal'm on et fa mal”, “Notes com si et cremés?”, “Tens dolor quan camines? I quan estàs estirat?”).

En les PDID amb dificultats comunicatives importants, **l'observació de la conducta** pot ser una eina útil per establir la localització de les molèsties, el moment en què aquestes es presenten o s'agreugen. Per exemple, quan les PDID inicien autoagressions sobre una zona concreta podem pensar que és en aquell lloc on té el dolor/molèstia o podem sospitar de reflux gastroesofàgic, si la conducta apareix en el moment d'enllitar-se, o de dolor dental si els problemes de conducta apareixen/ empitjoren en els moments dels àpats.

- **Dificultats per transmetre'ls la informació.** A més de tenir dificultats per expressar-nos què els passa, per a les persones amb discapacitat intel·lectual pot ser difícil entendre tot el que els estem dient. En el capítol corresponent es facilitaran estratègies per intentar millorar la comunicació amb elles.

- **Dificultats per a l'obtenció de consentiments/acords.** La pràctica mèdica porta associada de vegades la necessitat de demanar al pacient que accedeixi que li siguin practicades determinades exploracions o maniobres terapèutiques. Ens haurem d'assegurar que el pacient comprèn la necessitat que li sigui practicat el procediment o prova i en què consisteix. Existeixen documents adaptats perquè les PDID donin el consentiment a ser sotmesos a alguna prova i/o intervenció.

- **Dificultats per a la gestió de situacions complexes.** Existeix la possibilitat que durant l'assistència al pacient es produeixin situacions difícils com són la negativa del pacient a col·laborar en la nostra tasca (reticència que li siguin practicades proves complementàries, arrencament de dispositius -vies, sondes-, negativa a prendre's el tractament pauta...).

Aquestes situacions impedeixen que puguem dur a terme l'assistència mèdica de manera adequada i poden provocar als professionals l'aparició de sentiments negatius (inseguretat, ràbia...) que li impedeixen actuar d'una manera relaxada i en el cas de l'usuari poden afavorir que les conductes desadaptatives persisteixin i/o empitjorin i es prengui la decisió d'actuar en contra de la seva voluntat, sovint amb l'aplicació de mesures de restricció física (contenció).

3. Principals problemes de salut

Diversos estudis han evidenciat que les persones amb discapacitat intel·lectual tenen, per diversos motius, més risc de presentar patologies mèdiques en comparació amb les persones sense discapacitat^{ii,iii}. Aquest fet està relacionat amb diferents factors:

- Primerament, alguns estils i condicions de vida (obesitat, dietes restringides, tabaquisme, sedentarisme) predisposaran les PDID a patir unes determinades patologies (HTA, problemes cardíacs i respiratoris...).
- A causa d'anomalies en l'estructura i en el funcionament cerebral, les persones amb discapacitat intel·lectual pateixen més freqüentment epilèpsia.
- Finalment, determinats trastorns genètics comporten anomalies en el funcionament d'alguns òrgans o sistemes, sigui de forma congènita o amb el pas dels anys. Per aquest fet, les persones que els pateixin tindran més probabilitats de tenir unes patologies concretes.

Percentatges de les principals malalties en la mostra de l'Informe Sèneca ^{iv}

Malalties	% sobre total PDID
Neurològica	18,3 %
Psiquiàtrica	18 %
Cardiovascular	12,2 %
Urogenital	11,1 %
Digestiva	10 %
Endocrinològica	7,7 %
Dermatològica	6,1 %
Hepàtica	4,8 %
Respiratòria	4,2 %
ORL	3,5 %
Matabòlica	3,2 %
Al·lèrgia	2,3 %
Al·lèrgia medicaments	2,3 %
Renal	1,9 %
Reumàtica	1,3 %

3.1 Malalties respiratòries

Les malalties respiratòries representen actualment la primera causa de mort en les PDID, malgrat que moltes d'elles es podrien prevenir (sobretot en el cas de les infeccions).

Pneumònies

Una de les principals patologies respiratòries en les PDID són les pneumònies, molt prevalents en el segment de PDID de més edat, en les persones institucionalitzades, en les PDID severes i profundes i en aquelles amb problemes físics associats. En tots aquests casos són freqüents els problemes d'alimentació (disfàgia), que comporten risc de pneumònia aspirativa secundària a ennuegaments (la qual, en alguns casos, pot ser recurrent).

Les pneumònies són una de les principals causes d'hospitalització de les PDID.

És important recordar que:

- **Les pneumònies són una de les principals causes de mort en les PDID, principalment en aquelles amb necessitats de suport extens i generalitzat.**

Destret respiratori

És una altra de les patologies respiratòries més prevalents en les PDID.

S'haurà de tenir en compte que en les PDID que necessitin sedació o anestèsia general s'haurà de fer una monitorització estreta de la funció respiratòria. En aquest conjunt de població s'ha vist que s'han d'utilitzar més nivells de sedació i que hi ha un risc més elevat de complicacions anestèsiques intraoperatories i un major risc d'apnees sobtades i pneumònies en el període postoperatori.

3.2 Malalties cardiovasculars

La patologia cardiovascular és la segona causa de mort en PDID.

Algunes PDID pateixen patologies cardíques congènites (coartació de l'aorta, defectes septals ventriculars o atrials) que poden ser diagnosticades en el moment del naixement o restar asimptomàtiques fins a l'edat adulta. En aquesta etapa, les anomalies congènites més freqüentment detectades són la insuficiència aòrtica i la insuficiència mitral.

Moltes d'aquestes patologies congènites acostumen a estar associades a síndromes genètiques. Alguns exemples poden ser: la síndrome de Di George, la síndrome de Turner, la síndrome de Williams o la síndrome de Down.

Tot i això, les PDID poden presentar també patologies cardíaques no congènites; amb una prevalença també superior a la població general. A aquest fet hi contribueixen factors de risc com l'obesitat, la hipertensió arterial i el sedentarisme, molt freqüents en PDID (sobretot en el subgrup de persones amb discapacitat intel·lectual lleu i moderada).

En els darrers anys, la mortalitat per causes cardíaques en la població general ha disminuït. No obstant això, no ha succeït el mateix en el col·lectiu de PDID. Aquest fet demostra que en l'actualitat **és molt necessari treballar la prevenció de factors de risc cardiovascular en aquest conjunt de població.**

És important recordar que:

- **Algunes malformacions cardíaques congènites poden no donar símptomes fins a l'edat adulta.**
- **Les persones amb Síndrome de Down tenen més predisposició a les patologies cardíaques.**
- **És molt important fer una correcta prevenció i detecció dels factors de risc cardiovascular.**

3.3 Malalties neurològiques

Epilèpsia

L'epilèpsia és una de les patologies més freqüents entre les PDID (afecta aproximadament 1 de cada 3 persones d'aquest col·lectiu). Aquesta prevalença creix a mesura que augmenta també el grau de discapacitat; així doncs, el 50% de les PDID profunda pateixen epilèpsia.

A diferència del que ocorre en la població general, en les PDID existeix una major probabilitat de tenir més d'un tipus d'epilèpsia, de patir patrons complexos de crisis i el maneig del seu tractament acostuma a ser més difícil. Així mateix, és més freqüent el risc de patir estats epilèptics.

No és infreqüent que algunes de les crisis puguin passar desapercebudes, la qual cosa comporta que no siguin correctament tractades. Aquest incorrecte tractament s'ha vist associat a un major risc de deteriorament cognitiu.

Finalment, cal tenir en compte que la necessitat d'utilització de més d'un tipus de fàrmac pel control de les crisis farà augmentar el nombre d'efectes secundaris (com pot ser el restrenyiment, la hipertròfia gingival, la sedació excessiva) i les interaccions farmacològiques amb altres tractaments.

Malaltia cerebrovascular

L'augment de l'esperança de vida en el col·lectiu de PDID en les darreres dècades ha provocat un augment de la patologia vascular cerebral en aquesta població (tot i que són escassos, alguns estudis epidemiològics situen la prevalença d'accidents vasculars cerebrals en el 9% de les PDID majors de 65 anys) .

Tot i que no són clares les causes d'aquest fet, és d'esperar que l'augment de l'esperança de vida en les PDID faci augmentar la prevalença d'aquesta patologia.

És important recordar que:

- **L'epilèpsia és una patologia molt prevalent en les PDID, sobretot en les persones amb discapacitat intel·lectual severa i profunda.**
- **Els fàrmacs utilitzats per al tractament de l'epilèpsia provoquen sovint efectes secundaris que cal tenir en compte.**
- **La prevalença de la malaltia cerebrovascular entre les PDID ha augmentat en els darrers anys a partir de l'augment de l'esperança de vida d'aquesta població.**

3.4 Malalties digestives

La incidència de problemes digestius en les PDID és la mateixa que en la població general. No obstant això, les dificultats diagnòstiques comporten un important infradiagnòstic d'aquestes patologies.

Infecció per *Helicobacter Pylori*

La infecció per *H. Pylori* s'observa sobretot en les persones que conviuen en ambients residencials. La infecció perllongada per aquest bacteri s'associa a patologies com l'ulcus gàstric i el carcinoma gàstric.

Reflux gastroesofàgic

El reflux gastroesofàgic (RGE) afecta aproximadament la meitat de la població amb discapacitat intel·lectual, sobretot en les persones amb discapacitat severa i profunda, les persones amb síndrome X fràgil i les que pateixen escoliosis severes .

Tot i que el RGE pot tractar-se fàcilment, el principal problema és la dificultat diagnòstica (associada sobretot a les dificultats que tenen les PDID per explicar el que els passa).

S'ha de sospitar la presència de RGE en aquelles persones que presenten negativa a la ingesta, malestar després dels àpats, conductes autolesives, tos en anar a dormir, erosions dentàries, anèmia ferropènica i/o pèrdua de pes.

Davant aquests símptomes d'alarma cal fer tractament amb fàrmacs inhibidors de la bomba de protons. En cas de presentar-se signes d'alarma (pèrdua de pes, hematèmesi, anèmia) s'hauria de fer una gastroendoscòpia^{vii}.

Cal tenir en compte que el RGE s'associa a una major probabilitat de patir càncer esofàgic.

Restrenyiment

El restrenyiment és també una patologia molt prevalent en les PDID (sobretot en aquelles amb discapacitat severa i profunda). Els principals factors de risc descrits són la immobilitat, els dèficits d'hidratació i una dieta restringida i baixa en fibra.

És important recordar que:

- **Les PDID, i sobretot aquelles amb necessitats de suport generalitzat, pateixen sovint reflux gastroesofàgic i infecció per H. Pilory, les quals sovint són infradiagnosticades.**
- **El restrenyiment és també una patologia prevalent en el col·lectiu de les PDID, principalment en aquelles amb problemes de mobilitat i aquelles que estan en tractament amb fàrmacs anticòmicals.**

3.5 Malalties infeccioses

Les malalties infeccioses en el conjunt de PDID són més prevalents degut sobretot a determinats comportaments que poden ser freqüents en les PDID (rentat de mans incorrecte, posar-se les mans a la boca...), a les condicions higièniques no suficientment correctes que poden associar-se a alguns entorns residencials i, finalment, a dèficits immunitaris característics de determinades malalties genètiques.

Tot i que en l'actualitat la presència de PDID en entorns comunitaris és cada vegada més freqüent, aquest col·lectiu (i sobretot aquelles persones amb més necessitat de suport) conviuen encara en entorns institucionalitzats (escoles, residències, centres de dia), la qual cosa pot fer augmentar el risc de patir processos infecciosos.

Les dificultats de comunicació i la presentació atípica de les patologies infeccioses en les PDID comportaran el risc que aquestes no siguin diagnosticades o que el

diagnòstic es demori, la qual cosa podrà empitjorar el pronòstic i augmentar el risc de mortalitat. Exemples d'infeccions freqüentment infradiagnosticades en PDID són les pneumònies i les endocarditis.

S'ha de tenir en compte que les persones que pateixen determinades síndromes genètiques (monosomia 14, síndrome de Prader-Willi, síndrome de Down) tenen una major susceptibilitat a patir infeccions, així com també seran més susceptibles a patir-ne les persones amb pluridiscapacitats.

En contextos hospitalaris i residencials és convenient prestar atenció a la prevenció de patologies infeccioses mitjançant normes higièniques i vacunació, així com també amb l'establiment de protocols per a una ràpida actuació davant possibles brots infecciosos.

Les infeccions urinàries són molt freqüents en les PDID i són la principal causa de quadres de confusió i agitació conductual.

És important recordar que:

- **Determinades síndromes genètiques com la síndrome de Down o la síndrome de Prader-Willi estan associades a un major risc de patir infeccions.**
- **Les infeccions urinàries són la principal causa de quadres confusionals.**

3.6 Malalties endocrinològiques

Diabetis mellitus

Les dades referents a la prevalença de diabetis en les PDID difereixen en diversos estudis. Per aquest motiu, no és clar si les PDID tenen diabetis amb major freqüència respecte a la població general.

No obstant això, el que sí que s'ha pogut constatar en aquest col·lectiu és la presència d'uns estils de vida que podrien fer augmentar el risc de diabetis. Els principals

factors de risc serien els problemes de pes (obesitat) i les dietes inadequades. A més a més, cal tenir en compte també la influència que determinats psicofàrmacs (sobretot alguns antipsicòtics atípics) poden tenir en l'augment de risc de diabetis.

Patologia tiroïdal

L'hipotiroïdisme s'associa amb major freqüència a determinades síndromes genètiques com la síndrome de Down o la síndrome de Turner i a tractaments amb determinats fàrmacs (per exemple, les sals de liti).

És important recordar que:

- **La diabetis mellitus és una malaltia freqüent en les persones que pateixen la síndrome de Prader-Willi.**
- **Les persones amb la síndrome de Down i les persones amb la síndrome de Turner tenen més risc de patir hipotiroïdisme, igual que les persones que reben tractament amb sals de liti.**

3.7 Malalties urològiques

En els homes amb discapacitat intel·lectual s'ha descrit una menor incidència en càncer de pròstata i del tracte urinari. Aquestes dades s'explicarien per una incidència inferior de tabaquisme en aquest segment de població.

Per altra banda, s'han observat incidències superiors de neoplàsies testiculars en homes amb DI profunda (per una major presència d'alteracions genètiques en les cèl·lules germinals).

És important recordar que:

- **Els homes amb DID tenen menys risc de tenir càncer de pròstata i de bufeta, però un risc més elevat de patir neoplàsies testiculars (sobretot en homes amb DI profunda).**

3.8 Malalties obstètriques i ginecològiques

Salut menstrual

En les dones amb discapacitat intel·lectual cal tenir en compte problemes de dismenorrea, menorràgies i amenorrea, així com prestar especial atenció als problemes d'higiene associats a la menstruació (sobretot en dones amb comorbiditat motora i/o majors necessitats de suport).

Davant de problemes de conducta en dones menstruants, convé tenir sempre present que en l'etapa premenstrual o durant els dies de la menstruació poden presentar-se trastorns de conducta: el disconfort i/o el dolor durant els dies del període menstrual poden associar-se a conductes autoagressives o heteroagressives (principalment en persones amb dificultats de comunicació o DI severes i profundes).

Càncer de cèrvix

La incidència de càncer de cèrvix en dones amb discapacitat intel·lectual és molt baixa (principalment en ambients institucionalitzats).

No obstant això, donat que cada vegada les dones amb discapacitat intel·lectual tenen possibilitat de ser més actives a nivell sexual, s'hauria de considerar la possibilitat de realitzar el cribratge pel càncer de cèrvix en aquelles dones que es consideri necessari d'acord amb els seus hàbits sexuals.

És important recordar que:

- **Les dones amb DID poden presentar Trastorns de conducta en els dies de la menstruació o els dies previs degut a dolor/disconfort o a canvis en l'estat anímic.**
- **Algunes dones amb DID són sexualment actives, per tant, caldrà tenir en compte que tenen risc de contraure malalties de transmissió sexual i processos neoplàstics.**

3.9 Malalties oncològiques

Les PDID pateixen amb més freqüència que la població general neoplàsies gastrointestinals (esòfag, estómac i vies biliars). Aquest augment de risc podria deure's sobretot a factors alimentaris (diètes riques en greixos); tot i que també s'han postulat com a factors de risc el RGE i el restrenyiment (ambdues, patologies freqüents en les PDID).

Per altra banda, les neoplàsies de pulmó, pròstata, bufeta urinària i cèrvix uterí es troben en les PDID en una proporció inferior a la de la població general.

3.10 Problemes bucodentals

A causa de la tendència a mantenir diètes poc variades (sovint pobres en nutrients essencials), a una incorrecta higiene dental i al menor accés a les campanyes de promoció de la salut dental (suplements de fluor, etc.), els problemes odontològics s'associen en les PDID amb més freqüència respecte a la població general.

Els principals problemes bucodentals en aquesta població són la pèrdua de peces dentàries, la patologia gingival, la necessitat d'extracció de peces (molts cops per càries mal controlades) i els problemes de maloclusió.

3.11 Problemes sensorials

Dèficits visuals i auditius

Els problemes auditius i de visió en les PDID són sovint infradiagnosticats, degut sobretot a les dificultats d'aquest col·lectiu per adonar-se'n i poder expressar les dificultats de visió i/o audició i per les dificultats de fer-los una acurada valoració. Aquests dèficits suposaran per a les PDID una disminució de les capacitats comunicatives i un empitjorament important en la seva qualitat de vida.

Els problemes d'oïda són poc diagnosticats i poc tractats. Cal tenir en compte que una causa freqüent de pèrdua d'audició són les impactacions de taps de cerumen en els conductes auditius.

És important recordar que:

- **Les PDID pateixen problemes de visió i audició.**
- **Aquestes patologies, tot i que fàcilment tractables, sovint no són diagnosticades i repercuteixen negativament en la qualitat de vida de les PDID.**
- **La no-detecció d'aquestes patologies contribueix a l'aparició de problemes de conducta i, sobretot, redueix la qualitat de vida de les PDID.**

3.12 Malalties mentals

Les PDID presenten més problemes de salut mental que les persones sense discapacitat. Això és degut al fet que les PDID són més vulnerables a tenir factors de risc que predisposen als trastorns mentals.

Parlant a partir del model biopsicosocial, les PDID presenten:

- **Més vulnerabilitat biològica.** Les alteracions biològiques que generen la condició de discapacitat intel·lectual són a la vegada factors de vulnerabilitat per als trastorns mentals.
- **Alteracions del funcionament cerebral.** Per exemple, alteracions en el funcionament el lòbul frontal provocaran apatia o desinhibició.
- **Fenotips conductuals.** En algunes malalties genètiques s'ha observat una major predisposició a trastorns mentals concrets. Així, les persones amb síndrome de Down tenen més risc de patir ansietat i depressió i les persones amb síndrome velocardiofacial o de Prader-Willi pateixen amb major freqüència trastorns psicòtics.

- **Epilèpsia.**
- **Trastorns endocrins i metabòlics.**
- **Dèficits sensorials visuals i auditius.**
- **Major predisposició a condicions psicològiques que contribueixin a l'aparició de trastorns mentals.** La impulsivitat, la baixa tolerància a la frustració, la baixa autoestima, la impossibilitat de compliment de les expectatives, etc., afavoreixen també la presència de trastorns mentals en les PDID.
- **Finalment, diversos factors ambientals i socials** com la manca d'oportunitats, la vulnerabilitat a patir abusos, la institucionalització, etc., fan augmentar també el risc de presentar un trastorn mental.

Categoria diagnòstica

DI lleu (n=398)

	Homes (n=204)%	Dones (n=194)%	Total (n=398)
Trastorns psicòtics	6.9	4.6	5.8
Trastorns afectius	5.9	7.2	6.5
Trastorns d'ansietat	5.4	6.7	6.0
T. obsessiu-compulsiu	0.0	1.5	0.8
T. mental-orgànic	0.5	3.1	1.8
Alcohol/ T. per ús de substàncies	2.5	1.0	1.8
Pica	0.0	0.5	0.3
Trastorns del son	1.0	0.0	0.5
T. per dèficit d'atenció i hiperactivitat	0.0	0.0	0.0
T. espectre autista	5.4	1.5	3.5
T. de conducta	11.3	14.9	13.1
T. de personalitat	0.5	1.0	0.8
Altres t. mentals	1.0	1.0	1.0
T. mentals de qualsevol tipus (excloent TEA i trastorns de conducta)	22.1	22.7	22.4
T. mentals de qualsevol tipus(excloent TEA)	29.9	34.5	32.2
T. mentals de qualsevol tipus(excloent trastorns de conducta)	26.5	24.2	25.4
Trastorns mentals de qualsevol tipus	33.3	35.6	34.4

Categoria diagnòstica

DI des de moderada fins a profunda (n=625)

	Homes (n=358)%	Dones (n=267)%	Total (n=625)
Trastorns psicòtics	2.8	4.5	3.5
Trastorns afectius	5.3	8.6	6.7
Trastorns d'ansietat	2.2	2.6	2.4
T.obsessiu-compulsiu	0.6	0.7	0.6
T. mental-orgànic	3.1	1.5	2.4
Alcohol/ T. per ús de substàncies	0.8	0.0	0.5
Pica	3.9	1.9	3.0
Trastorns del son	0.6	0.7	0.6
T. per dèficit d'atenció i hiperactivitat	2.0	3.0	2.4
T. espectre autista	13.4	5.6	10.1
T. de conducta	24.3	34.1	28.5
T. de personalitat	1.1	1.1	1.1
Altres t. mentals	0.6	3.0	1.6
T. mentals de qualsevol tipus (excloent TEA i trastorns de conducta)	20.7	24.7	22.4
T. mentals de qualsevol tipus(excloent TEA)	36.3	44.9	40.0
T. mentals de qualsevol tipus(excloent trastorns de conducta)	30.7	29.6	30.2
Trastorns mentals de qualsevol tipus	42.4	48.7	45.0

Categoria diagnòstica

Total (n=1023)

	Homes (n=562)%	Dones (n=461)%	Total (n=1023)
Trastorns psicòtics	4.3	4.6	4.4
Trastorns afectius	5.5	8.0	6.6
Trastorns d'ansietat	3.4	4.3	3.8
T. obsessiu-compulsiu	0.4	1.1	0.7
T. mental-orgànic	2.1	2.2	2.2
Alcohol/ T. per ús de substàncies	1.4	0.4	1.0
Pica	2.5	1.3	2.0
Trastorns del son	0.7	0.4	0.6
T. per dèficit d'atenció i hiperactivitat	1.2	1.7	1.5
T. espectre autista	10.5	3.9	7.5
T. de conducta	19.6	26.0	22.5
T. de personalitat	0.9	1.1	1.0
Altres t. mentals	0.7	2.2	1.4
T. mentals de qualsevol tipus (excloent TEA i trastorns de conducta)	21.2	23.9	22.4
T. mentals de qualsevol tipus(excloent TEA)	34.0	40.6	37.0
T. mentals de qualsevol tipus(excloent trastorns de conducta)	29.2	27.3	28.3
Trastorns mentals de qualsevol tipus	39.0	43.2	40.9

Font: Mental ill-health in adults with intellectual disabilities: prevalence and associated factors ^{ix}.

Esquizofrènia i altres trastorns psicòtics ^x

L'esquizofrènia és una patologia més prevalent en les PDID respecte a la població general (la prevalència és 1,3-3,7% en les PDID versus 0,5-1% en la població general).

Com en la resta de població, les PDID que la pateixen tenen alteracions del pensament (idees delirants), alteracions de la percepció (al·lucinacions) alteracions en l'estat anímic i en la conducta. Les PDID poden tenir dificultats per explicar experiències d'aquest tipus. Per aquest fet, el diagnòstic d'aquests trastorns pot ser molt complicat.

Cal tenir en compte que algunes vegades les PDID poden fer referència a fets, experiències, sensacions, etc., que ens puguin dur a un diagnòstic erroni de trastorn psicòtic. Per exemple, algunes PDID poden notar que la gent del seu voltant les està mirant, estant parlant d'ell/a, etc., fet que es pot interpretar erròniament com una sensació d'autoreferencialitat (pot ser únicament que la gent estigui comentant l'aspecte particular o un determinat comportament de la PDID!).

Hem de tenir en compte que l'expressió dels símptomes psicòtics serà diferent segons el grau de DI: les persones amb DI lleugeres i moderades podran expressar més símptomes relacionats amb trastorns del pensament i/o de la percepció, mentre que en les persones amb DI severes i profundes els trastorns psicòtics (molt més difícils de diagnosticar) s'expressaran sobretot a través de la conducta.

Trastorns afectius

La prevalença dels trastorns depressius en les PDID se situa en 1,3 i 4,6% de la població.

Els trastorns depressius en PDID lleu i moderada es presentaran de forma similar a com ho fan en la població general (ànim trist, tendència al plor, pèrdua de l'autoestima, pèrdua de capacitat per gaudir, manca de concentració...).

No obstant això, en les PDID severa i profunda haurem de tenir en compte que la depressió es presentarà sobretot en forma de dificultats per participar en activitats que abans motivaven, pèrdua de la gana i del pes, alteracions en els ritmes son-vigília, irritabilitat i alteracions conductuals (aïllament, autoagressions i heteroagressions).

Els episodis maníacs estaran caracteritzats per un augment de l'estat d'ànim, augment de la parla, canvis constants de plans i/o d'activitats i reducció de les necessitats d'hores de son. Per altra banda, també acostuma a haver-hi alteracions de conducta en forma de desinhibició, conducta social i sexual inapropiades, hipersexualitat i agressivitat. Poden presentar-se idees delirants de grandesa (en el cas de les PDID, cal tenir en compte que la temàtica d'aquestes idees serà diferent a la població general. En les PDID les idees de grandesa estaran relacionades amb el fet de tenir capacitats que abans no tenien: ser el monitor del taller, poder conduir un cotxe, etc., que no pensaríem que fossin de caire delirant en persones sense discapacitat intel·lectual).

Ansietat

Les PDID presenten trastorns d'ansietat amb una freqüència similar a la de la població general. Cal tenir en compte que en PDID severa i profunda o amb dificultats de comunicació, els símptomes d'ansietat acostumen a ser a través de la conducta (normalment en forma d'autoagressions).

En el cas dels trastorns fòbics, normalment apareixerà amb la negativa de la persona a exposar-se a una situació concreta o amb l'aparició d'alteracions de conducta (agressivitat contra un mateix o cap als altres) si se l'obliga a exposar-se a l'estímul.

Trastorns del son

Els trastorns del son poden presentar-se en forma d'insomni (retard en la conciliació del son, despertar-se

a mitja nit, despertar-se més aviat del que és habitual) o de somnolència durant el dia.

Davant l'aparició d'un trastorn del son i abans d'iniciar tractament farmacològic per l'insomni, convé descartar les causes que el poden ocasionar:

- Convé controlar les condicions ambientals de llum, soroll, temperatura..., que puguin dificultar el descans de la persona.
- Valorar les hores totals de descans nocturn i veure també si hi ha son durant el dia. *Que una persona es desperti a les 4 de la matinada quan se n'ha anat a dormir a les 9 del vespre no és un trastorn del son i, per tant, no necessita tractament amb fàrmacs. Una PDID que dormi poques hores a la nit però que estigui inactiva durant el dia i a més faci migdiada tampoc patirà un trastorn del son.*
- Descartar patologies mèdiques com l'apnea obstructiva del son i trastorns mentals.

Trastorns de conducta

Les persones amb discapacitat intel·lectual i del desenvolupament (PDID) tenen risc de presentar conductes desadaptatives.

Les conductes desadaptatives, altrament anomenades trastorns de conducta, inclouen aquelles conductes prou intenses, freqüents i/o duradores que impliquen:

- Perill per a la integritat física de la persona, per als altres o per a l'entorn.
- Dificultats en la participació de la persona en activitats que fomenten el seu desenvolupament personal o limitació de l'accés en entorns comunitaris.

Els principals trastorns de conducta inclouen: agressivitat cap a un mateix, agressivitat cap als altres, destrucció d'objectes, conductes sexuals inapropiades, fugues, crits, aïllament, estereotípies i hiperactivitat.

És important recordar que:

- **La majoria de trastorns mentals es presenten en les PDID en forma d'alteracions de la conducta, especialment en els més afectats.**
- **No tots els problemes de conducta són el resultat d'un trastorn psicòtic en les PDID; la probabilitat que tinguin relació amb malestar és més alta.**
- **Les PDID poden patir qualsevol malaltia mental que cal tractar.**

Etiologia dels trastorns de conducta

Davant la presència d'una conducta disruptiva, cal tenir en compte els possibles factors que poden ocasionar-la:

- **Trastorns biològics o genètics.** Determinades anomalies en la funció cerebral o síndromes genètiques concretes afavoriran que la persona que els pateix presenti un comportament característic. Així, les persones amb síndrome de Prader-Willi manifesten freqüentment conductes de tipus compulsiu.
- **Trastorns mentals.** Tal com s'ha comentat anteriorment, la majoria de trastorns mentals en les PDID poden presentar-se en forma de problemes de conducta (associats normalment a símptomes cognitius i/o emocionals).
- **Factors ambientals.** Entorns poc acollidors o estressants (calorosos o massa freds, sorollosos, atapeïts...) poden suposar per a les PDID un factor generador d'estrès, que serà expressat en forma de trastorns de conducta.
- **Factors psicològics.** Les dificultats d'afrontar les situacions quotidianes causades per la inestabilitat emocional, la baixa tolerància a la frustració, la

impulsivitat o la baixa autoestima poden afavorir l'aparició de trastorns de conducta.

- Patologies mèdiques. Finalment, en les PDID, els problemes de conducta poden ser una forma d'expressió de malestar causat per algun problema mèdic. Les persones sense discapacitat intel·lectual podem manifestar sense dificultats que tenim dolor en alguna part del cos, que ens trobem cansats o marejats o que sentim qualsevol altre tipus de molèstia. En aquests contextos, podem buscar per nosaltres mateixos alguna solució que ens alleugi la molèstia o acudim a un dispositiu sanitari. Les PDID, amb dificultats per conèixer i expressar verbalment el que els està passant, freqüentment comunicaran el malestar en forma de conducta (agressions a una part concreta del seu cos, negativa a la mobilització, agitació...).

És important recordar que:

- **La presència d'un trastorn de conducta de forma aguda en una PDID ens ha de fer sospitar d'una possible causa mèdica. Seria convenient intentar descartar els processos mèdics en primer lloc i, posteriorment, passar a valorar la resta de possibles etiologies.**
- **La utilització de fàrmacs antipsicòtics, en absència de diagnòstic clar de malaltia mental, no acostuma a millorar la conducta; probablement només la controla transitòriament.**

4. Trastorns mèdics i trastorns mentals més freqüents en les síndromes genètiques



4.1 Síndrome de Down^{xi}

Les persones amb síndrome de Down tenen un risc de patir determinades patologies superior a la resta de la població.

Sistema cardiocirculatori

Pel que fa al sistema cardíac, s'observa la presència de cardiopatia congènita en aproximadament el 50% dels nens amb síndrome de Down. L'alteració més freqüent són els defectes complets de la paret aurículo-ventricular. Cal tenir en compte que poden existir defectes greus sense que es detectin bufs cardíacs.

Aparell respiratori

Els problemes respiratoris són també una patologia molt comuna en aquesta síndrome:

- Per una banda, les persones amb síndrome de Down (i principalment els nens) són susceptibles a patir infeccions respiratòries agudes. Aquestes són la principal causa d'hospitalització en nens amb SD i la primera causa de mortalitat en aquesta síndrome.
- Per altra banda, a causa de malformacions a nivell de vies respiratòries altes, en les persones amb síndrome de Down es detecta una major presència de roncs, l'adquisició de postures anòmales per dormir (asseguts o doblegats cap endavant amb el cap als genolls), somnolència diürna i canvis conductuals. Davant l'aparició d'aquests símptomes convé descartar la presència d'apnea obstructiva del son o hipertròfies a nivell d'adenoides i/o amígdales.
- Finalment, també cal tenir en compte una major prevalença de sinusitis.

Aparell digestiu

Quant a la patologia digestiva s'observa:

- Una major incidència de malaltia celíaca respecte a la població general. Actualment, es considera que cal descartar-la en totes les persones amb síndrome de Down (tant si presenten símptomes de mala absorció com si no en presenten).
- Presència d'estenosi o atrèsies digestives en nounats. Cal sospitar davant la presència de símptomes d'obstrucció de la via alta.
- En cas de nounats o nens amb síndrome de Down amb problemes de restrenyiment, convé descartar la presència de malaltia de Hirschprung o megacòlon congènit.

- Tot i això, el restrenyiment també pot presentar-se en relació amb alimentacions amb poc contingut de fibra i a la hipotonia muscular.

Sistema endocrí

- Les persones amb síndrome de Down presenten una incidència d'alteracions tiroïdals superior a la resta de la població. És important detectar-les en etapes primerenques perquè les hormones tiroïdals intervenen tant en el creixement corporal com en el desenvolupament de la funció cognitiva.

Sistema immunitari

En la Síndrome de Down són també freqüents les anomalies en el sistema immunitari. Així, s'observen deficiències en el sistema immunitari (tant a nivell de la immunitat cel·lular com de la humoral) que comportaran una major susceptibilitat a les infeccions, trastorns mieloproliferatius, una major incidència de les leucèmies (sobretot fins als 5 anys) i una major prevalença de malalties autoimmunitàries.

Aparell locomotor

Pel que fa a l'esquelet, les persones amb síndrome de Down poden patir una inestabilitat atlanto-axial. Aquesta patologia pot passar desapercebuda perquè pot ser asimptomàtica; tot i això, convé prestar atenció davant possibles símptomes de compressió medul·lar (torticoli, alteracions de la marxa, pèrdues sensorials).

A partir de l'adolescència i de l'edat adulta, s'observa una major incidència de luxació de maluc respecte a la població general. Aquesta es manifesta a partir d'alteracions de la marxa i dificultats per carregar pesos.

Finalment, també pot observar-se una major possibilitat de tenir els peus plans. En cas que siguin dolorosos, convé valorar la possibilitat de realitzar tractament ortopèdic o quirúrgic per millorar la marxa i reduir el dolor.

Pell i sentits

Els nens amb síndrome de Down tenen risc d'acumulació de líquids al conducte auditiu extern, la qual cosa pot tenir repercussions sobre la pèrdua de l'audició i les dificultats de desenvolupament del llenguatge.

Pel que fa a la visió, a partir dels 30 anys hi ha un elevat risc d'aparició de cataractes i canvis corneals degeneratius i d'un augment dels problemes de refracció. Les persones amb síndrome de Down pateixen també una pèrdua auditiva precoç.

Dermatològicament, cal tenir en compte que les persones amb síndrome de Down presenten tendència a la pell seca i a la quilitis comissural.

Trastorns mentals

Pel que fa a la salut mental, les persones amb síndrome de Down presenten una major prevalença de trastorns de l'estat d'ànim (principalment depressió).

Així mateix, tenen també un risc incrementat de patir demència tipus Alzheimer. Davant la presència de canvis a nivell conductual (més aïllament, apatia, irritabilitat) o un deteriorament en el funcionament diari a partir dels 30-40 anys hem de sospitar un possible deteriorament cognitiu i valorar-ho amb les proves pertinents. No obstant això, abans de diagnosticar un procés demencial, hem d'haver descartat altres causes que poden donar uns símptomes similars i són reversibles (episodis depressius, reaccions d'adaptació, problemes tiroïdals).

És important recordar que:

- Les persones amb síndrome de Down pateixen freqüentment malformacions cardíaques que poden donar símptomes en la infància o no fer-ho fins a l'edat adulta.
- A causa de dèficits immunitaris, la síndrome de Down facilita la presència d'infeccions (principalment de tipus respiratori).
- Existeix també un major risc de presentar problemes tiroïdals (principalment hipotiroïdisme).
- Pel que fa a la salut mental, les persones amb síndrome de Down tenen més risc de desenvolupar demència tipus Alzheimer al voltant dels 40 anys.
- La depressió és una malaltia mental molt freqüent en persones amb síndrome de Down i acostuma a presentar-se com un canvi conductual.



4.2 Síndrome X fràgil ^{xii}

Pel que fa a la salut física, en les persones amb síndrome X fràgil hem de tenir en compte:

- Més risc de prolapse de la vàlvula mitral i de dilatació aòrtica.
- Possible aparició de pubertat i menopausa precoç.

- Tendència a les infeccions recurrents de l'oida mitjana.
- Quant a l'oftalmologia, més possibilitat de patir problemes de refracció.

Pel que fa a la salut mental, s'observen problemes en el llenguatge, que acostuma a adquirir-se més tard i presenta dèficits d'expressió. En el comportament, les persones amb síndrome X fràgil, tenen tendència a la hiperactivitat i la impulsivitat i presenten trets similars a les persones amb autisme: tendència a desviar la mirada davant el contacte ocular, aversió a ser tocats (sobretot per persones desconegudes), conductes d'aleteig i mossegades a les mans. No obstant això, i a diferència de les persones amb trastorns de l'espectre autista, mostren interès per relacionar-se socialment.

És important recordar que:

- **Les persones amb síndrome X fràgil tenen més predisposició a patir problemes cardíacs de tipus valvulars.**
- **Presenten un fenotip conductual característic en forma d'hiperactivitat i impulsivitat, així com tendència a l'evitació del contacte ocular.**
- **Són freqüents les conductes d'aleteig i les mossegades a les mans en moments de més ansietat o excitabilitat.**
- **Els entorns hiperestimuladors (molt soroll, llum, gent...) poden provocar alteracions de la conducta (agressivitat, autoagressivitat, destrucció...).**



4.3 Síndrome de Prader-Willi^{xiii}

Les persones amb síndrome de Prader-Willi presenten una tendència a la ingesta compulsiva d'aliments (probablement per una falta de sensació de sacietat causada per alteracions a l'hipotàlem). Així doncs, l'estat de salut general normalment anirà relacionat amb el grau d'obesitat que la persona presenti i a la resta de problemes físics secundaris a la ingesta compulsiva.

Els principals problemes físics són: la diabetis mellitus tipus II i la hipertensió arterial. També cal tenir en compte un major risc de patir osteoporosi (que apareix en edats més precoces que en la població general i comporta risc de fractures) i una prevalença elevada d'apnea del son (sobretot si l'obesitat és marcada), somnolència diürna i problemes respiratoris.

Pel que fa a la salut mental, les persones amb síndrome de Prader-Willi presenten des de la infància un comportament característic. En els primers anys de vida, a banda de la ingesta compulsiva i desmesurada, acostumen a ser nens amb tendència a les rabietes i que es molesten amb facilitat, amb necessitat de mantenir rutines concretes i un entorn previsible. A partir dels 3 anys apareix també una conducta compulsiva no relacionada amb el menjar (col·leccionar i acumular objectes...) i conductes autoagressives en forma de rascades a la pell i pessigades als braços.

Cal tenir en compte que les persones amb síndrome de Prader-Willi són més propenses a patir trastorns de tipus psicòtic.

És important recordar que:

- Cal controlar la ingesta alimentària per evitar el risc d'obesitat mòrbida.
- Ara bé, un excessiu control pot fer augmentar l'ansietat i la presència de conductes de rascat.



4 .4 Síndrome de Williams^{xiv}

Sistema cardiocirculatori

Pel que fa al sistema cardíac, les persones amb síndrome de Williams poden presentar:

- Estenosi supravalvular aòrtica que moltes vegades requereix reparació quirúrgica.
- Estenosi pulmonar perifèrica, que apareix en la infància i, generalment, millora amb el temps.
- I també poden presentar coartació d'aorta, estenosi de l'artèria renal i hipertensió sistèmica, que tenen tendència a empitjorar amb els anys.

Sistema endocrí

La principal manifestació és la hipercalcèmia idiopàtica, que pot manifestar-se a partir d'irritabilitat extrema, vòmits, restrenyiment i rampes musculars.

La hipercalcèmia acostuma a resoldre's en la infància, però poden persistir alteracions del calci i la vitamina D durant tota la vida. S'ha de tenir en compte que la hipercalciúria associada a aquesta hipercalcèmia pot causar nefrocalcinosi.

Aparell digestiu

En nens, poden donar-se dificultats per a l'alimentació i problemes de còlics i reflux gastroesofàgic.

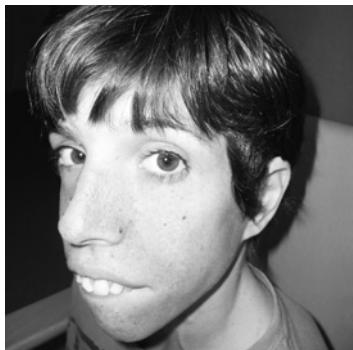
Salut mental

Les persones amb síndrome de Williams presenten un perfil cognitiu característic: tenen bones capacitats pel que fa a la memòria auditiva i del llenguatge, però una capacitat visual espacial poc desenvolupada.

Poden tenir trastorns de conducta caracteritzats per hipersensibilitat als sorolls, problemes del son, trastorn per dèficit d'atenció i hiperactivitat i ansietat.

És important recordar que:

- **Les persones amb síndrome de Williams poden patir una hipercalcèmia idiopàtica que comporti nefrocalcinosi (per hipercalciúria).**
- **Presenten un fenotip conductual caracteritzat per hipersensibilitat als sorolls i hiperactivitat i una major propensió a patir trastorns d'ansietat.**



4.5 Esclerosi tuberosa

L'esclerosi tuberosa és una malaltia genètica caracteritzada pel creixement de tumors benignes (hamartomes) i malformacions en diferents òrgans. Per aquest motiu, en les persones que pateixen la malaltia podran aparèixer diferents problemes a diferents òrgans.

Sistema nerviós

- Epilèpsia en més del 90% dels casos. La gravetat de les crisis està associada al nombre de tubercles corticals (tumors de petites dimensions formats per neurones i teixit neural) i la seva localització.
- Astrocitoma de cèl·lules gegants (en el 10% de les persones amb esclerosi tuberosa). Pot associar-se a un empitjorament de les crisis epilèptiques, canvis de comportament, dèficits neurològics focals i augment de la pressió intracranial (si es comprimeixen els ventricles laterals).
- Síntomes motors (molt infreqüents): hemiplègia, incoordinació de moviments...

Aparell cardiocirculatori

- Rabdomiomes cardíacs. Poden generar arítmies o insuficiència cardíaca.

Pell

- Taques cutànies hipocròmiques o acròmiques (apareixen en el 90% dels casos).
- Angiofibromes facials (70-80%). Tumoracions de petites dimensions formades per teixit vascular i connectiu.

Aparell excretor

- Angiolipomes renals (50% casos). Tumors renals benignes.
- Quists renals.

Salut mental

El patró conductual d'aquestes persones es caracteritza per hiperactivitat i dèficit d'atenció, un llenguatge pobre i repetitiu i conductes obsessives i rituals que poden ser de tipus agressiu, autoagressiu i destructiu. També són freqüents els problemes del son.

És important recordar que:

- **Un dels principals trets característics de l'esclerosi tuberosa és la presència d'angiofibromes facials.**
- **Fins a un 90% de les persones que tenen esclerosi tuberosa desenvolupen epilèpsia.**
- **El comportament d'aquestes persones es caracteritza per la hiperactivitat, els dèficits d'atenció, les conductes obsessives i els rituals.**



4.6 Síndrome velocardiofacial (SVCF)

Les persones amb la síndrome velocardiofacial tenen més predisposició a patir unes patologies concretes que la resta de la població.

Pel que fa a la salut física, les persones amb SVCF patiran:

- Més predisposició a malformacions cardíques: tetralogia de Fallot o defectes del septe ventricular.
- Immunodeficiència, la qual cosa comportarà un risc més elevat de patir infeccions.
- Hipocalcèmia.
- Hipoacúsia.
- Anomalies genitourinàries (malformacions renals o agenèsia renal).

Quant a salut mental, les persones amb SVCF acostumen a patir discapacitat intel·lectual límit o lleu i, sobretot, tenen una predisposició molt elevada a patir trastorns psicòtics que acostumen a aparèixer en els darrers anys de l'adolescència. A més a més, en els nens amb SVCF es poden observar dèficits en habilitats d'interacció social i dèficits d'atenció.

És important recordar que:

- Les persones amb SVCF tenen una predisposició més elevada a patir trastorns de tipus psicòtic.
- En aquesta població, cal tenir en compte un major risc de patir infeccions (secundari a dèficit immunològic).
- Són freqüents les anomalies cardíaques, principalment la tetralogia de Fallot i els defectes en la paret ventricular.



4.7 Síndrome d'Angelman^{xv}.

Patologies comunes en la infància:

- Dificultats alimentàries (secundàries a problemes de succió).
- Tendència a l'estrenyiment.
- Retard en el desenvolupament del llenguatge o no-adquisició d'aquest. No obstant això, si s'adquireix, és limitat.
- Convulsions: a partir del 2n any de vida. **Cal tenir en compte que algunes d'elles poden ser en forma d'estatus epilèptic no convulsiu (les quals, com que no es detecten fàcilment, repercutiran de manera negativa en el desenvolupament cognitiu i en la conducta).**
- Estrabisme i queratocon.
- Otitis mitjana.

Patologies característiques de l'edat adulta:

- Tendència a l'obesitat.
- Reflux gastroesofàgic.

Patologies freqüents a qualsevol edat:

- Escoliosi. Present en el 20% dels nens i aproximadament el 50% dels adults amb la síndrome d'Angelman.
- Dificultats cardiorespiratòries. Principalment en les persones amb escoliosis severes.
- Disminució de la densitat òssia (agreujada en aquelles persones immobilitzades i que prenen fàrmacs anticòmicals).
- Baveig.
- Hipopigmentació cutània.
- Trastorns del son.

Fenotip conductual característic:

- Tendència a la hiperactivitat i a la impulsivitat
- Conductes heteroagressives (empènyer, esgarrapar, estirar cabells)
- Conductes autoagressives i comportament autístic.

És important recordar que:

- **L'epilèpsia és una patologia freqüent en la síndrome d'Angelman. Algunes crisis poden cursar en forma d'estatus epilèptic no convulsiu i no ser detectades.**
- **L'escoliosi pot facilitar l'aparició de problemes cardiorespiratoris.**
- **Les persones amb síndrome d'Angelman presenten freqüentment hiperactivitat, impulsivitat i conductes heteroagressives.**

Com podem atendre'ls?

Tal com s'ha comentat en el capítol de les dificultats d'atenció a les persones amb discapacitat intel·lectual, la qualitat de l'assistència estarà relacionada tant amb les característiques de l'usuari que consulta, com amb les característiques pròpies del servei i dels professionals que hi treballen.

La finalitat de tots els professionals de la salut hauria de ser poder proporcionar una assistència sanitària en les millors condicions possibles, això és, procurant **comoditat, tranquil·litat, calidesa i seguretat** durant la nostra feina.

En el cas de les persones amb discapacitat intel·lectual, hem d'intentar oferir-los la millor qualitat d'assistència tenint en compte uns aspectes determinats que, a la vegada, faran més còmoda la nostra tasca com a professionals.

5. Estratègies de maneig comunes (aplicables a tots els dispositius sanitaris)

D'acord amb les dificultats revisades en el primer capítol, a continuació s'ofereixen un conjunt de pautes per tal de reduir el malestar que suposa per a les PDID l'assistència a dispositius sanitaris, afavorir la col·laboració de les PDID en el procés diagnòstic i terapèutic i facilitar el treball dels professionals.

Consideracions generals

Presentar-nos i mostrar-nos propers a la persona

És necessari que la persona amb discapacitat intel·lectual pugui sentir-se que està en un entorn familiar. El fet de veure els professionals com a persones properes (saber com ens diem, veure que estem a prop seu, notar-nos relaxats durant la visita...) facilitarà que es noti més segura. Si cal i és possible, valorem el fet de treure'ns la bata durant la visita!

Assegurar un ambient acollidor i tranquil

Poder visitar la persona en un entorn amb poc soroll i sense interrupcions ens facilitarà la feina.

Transmetre seguretat. Assegurar l'espai personal

Tenir en compte que si ens apropem molt a la PDID aquesta pot interpretar que volem fer-li mal i podem fomentar-li un augment de l'estrès.

Si la persona té hipersensibilitat tàctil, com és el cas de moltes persones amb trastorn de l'espectre de l'autisme, es recomana mantenir la major part del temps possible una distància física no invasiva, tocar-lo el mínim possible en rebre'l, no donar-li la mà ni copets a l'espatlla. Amb posterioritat, i ja que l'exploració física és inevitable, hem d'explicar-li de forma molt clara i amb antelació qualsevol contacte físic.

Tenir en compte la seva dignitat:

- Dirigir-nos a ell/a durant la visita, escoltar-lo. La PDID és qui ha necessitat acudir a la visita per algun motiu. Cal que, per respecte a ella, li preguntem el que ens calgui saber a ell/a, tot i que pugui tenir dificultats per respondre'ns.
- Preservar la seva intimitat. Les PDID, com tothom, també tenen dret a la intimitat. Cal que ens assegurem si vol que els acompanyants estiguin presents durant l'entrevista i/o l'exploració i també tenir en compte no fer comentaris sobre ell/a en la seva presència.
- Tractar-los d'acord amb la seva edat cronològica. Les PDID acostumen a interessar-se per les mateixes coses que la resta de persones de la seva edat (esports, cinema, música...). Cal que ho tinguem en compte si volem utilitzar aquests temes perquè ens agafi confiança o fer la visita més distesa.

Permetre que pugui tenir personal de referència al seu costat (en la mesura que sigui possible)

La companyia de familiars o personal referent amb ell/a durant la visita l'ajudarà a estar més segur i podrà facilitar-nos a nosaltres pautes que ens ajudin a fer la nostra feina.

Permetre tenir amb ells objectes personals

La persona pot sentir-se més tranquil·la si té un objecte que li aportí seguretat.

Dedicar el temps necessari (interrogatori, procediments...)

Per l'estrès que la visita mèdica pot comportar a les PDID i les dificultats que poden tenir pel que fa tant a la comprensió com a l'expressió, convé que des del primer moment siguem conscients que ens caldrà treballar a un ritme més pausat del que ho acostumem a fer quan atenem la població sense discapacitat.

Reforçar positivament la col·laboració de l'usuari

Cal que tinguem en compte l'esforç que pot estar fent la persona per mantenir-se tranquil i col·laborar en el que li demanem. És bo que li puguem reconèixer la conducta i felicitar-lo per aquest fet.

Preguntar sobre capacitats comunicatives (expressives i de comprensió) de la persona

És convenient que puguem tenir en compte des del primer moment de la visita si la persona té dificultats per comprendre'ns o expressar-se a verbalment i saber si hi ha la possibilitat d'utilitzar estratègies que ens puguin facilitar la comunicació. Aquestes estratègies poden consistir en sistemes de comunicació alternativa (llenguatge de signes, pictogrames...) que la persona utilitzi habitualment o podem buscar nosaltres estratègies que ens facilitin l'explicació en el dispositiu de salut (fotografies, pictogrames...).

La millor manera de fer-ho seria preparar la visita amb antelació parlant amb les persones de referència, familiars, tutors o cuidadors, sobre quins són els punts forts i febles, com es comunica i quins entorns o situacions el fan sentir malament.

Tenir en compte les estratègies utilitzades en anteriors ocasions

Considerar les estratègies que s'han fet servir en altres visites i que han funcionat ens pot ajudar també a atendre l'usuari. Els familiars i/o acompanyants ens podran facilitar moltes vegades aquesta informació.

Avançar-li el que passarà

Convé assegurar-nos que la persona amb discapacitat va sabent el que fem en cada moment. És necessari que li puguem anar donant informació adequada a la seva capacitat de comprensió i ajudant-nos dels acompanyants o fent servir suports gràfics o escrits si cal.

Donar-li possibilitats d'elecció

Permetre que l'usuari decideixi i opini en determinats aspectes dels procediments diagnòstics i en el tractament ens facilitarà la seva col·laboració. Deixar-li escollir a quin braç mesurar la TA o si prefereix prendre el tractament en comprimits o en solució poden ser estratègies a utilitzar.

Com ens adrecem a ells? (estratègies comunicatives)

Parlar clar i sense presses

Per facilitar que les PDID ens puguin sentir i comprendre, tinguem en compte parlar a poc a poc, vocalitzant i mirant-los directament a la cara.

Parlar en un to de veu adequat. Exceptuant els casos en els quals pugui haver-hi una hipoacúsia, hem de tenir en compte que elevar el to de veu no facilitarà que les PDID ens puguin entendre i, per contra, hi ha risc que interpretin el nostre to de veu com a violent i els augmenti el malestar.

Utilitzar llenguatge simple, frases curtes i estructures semàntiques senzilles

És necessari utilitzar un vocabulari adaptat a les capacitats de comprensió de l'usuari i amb oracions simples. Cal evitar en la mesura del que sigui possible les estructures complexes (frases subordinades, etc.).

Evitar la utilització de pronoms

De la mateixa manera, per facilitar la comprensió del missatge és necessari que intentem al màxim utilitzar noms i evitem fer servir pronoms.

Estructurar la conversa en inici, part intermèdia i final

Per facilitar la comprensió del que els expliquem, les PDID necessiten entendre molt bé on comença i on acaba el missatge que els estem donant. És important que a l'inici de la visita els n'expliquem el motiu (pot ser que la persona no sàpiga per què està a la consulta!).

Realitzar pauses freqüents

Convé utilitzar aquesta estratègia per facilitar que a les PDID els sigui més fàcil poder assimilar la informació que estan rebent.

Iniciar la conversa sobre temes que li puguin interessar i amb preguntes de fàcil resposta

Per augmentar la seguretat i confiança de la PDID i reduir la seva por davant el que li puguem preguntar, és una bona estratègia iniciar la conversa fent preguntes sobre temes que ell domini, que li interessin, i que estiguem segurs que ens podrà contestar sense dificultats.

No utilitzar tecnicismes

Substituïm el llenguatge mèdic per paraules de fàcil comprensió (per exemple, utilitzar el terme “sucre a la sang” en lloc de “diabetis”).

Oblidar conceptes abstractes, metàfores i frases fetes

Cal que tinguem en compte que la majoria de PDID tindran dificultats per entendre expressions complexes o frases que requereixin de l'adquisició d'uns aprenentatges previs. Així doncs, per exemple, cal que evitem preguntar a la persona si té el cap a la lluna de València o si a les nits dorm com una soca.

Vigilar amb les referències temporals

Per algunes PDID és complicat orientar-se en les referències temporals que nosaltres habitualment utilitzem (dia/mes/any). Per poder determinar si un símptoma era present o no en el moment X, cal que agafem com a referència temporal esdeveniments concrets de la vida del pacient que li siguin de bon recordar (per exemple, períodes vacacionals, excursions...). Així doncs, podem preguntar: “Quan vas anar de vacances amb els pares, estaves trist?” o bé “Et fa mal al cap quan et lledes al matí? I quan tornes del taller?”.

Fer preguntes oposades quan donem possibilitats d'elecció

Si necessitem que la persona opti entre dues o més opcions, és molt possible que acabi escollint la darrera que li hem dit. Per aquest motiu, convé que la tornem a repetir canviant l'ordre de les opcions per assegurar-nos que el pacient prefereix la que ens ha dit (Per exemple: “Prefereixes prendre-t'ho en pastilles o en gotes?” “Què m'has dit? Ho vols en gotes o en pastilles?”).

Tenir sempre en compte l'ajuda del suport gràfic

Comptar amb l'ajuda de fotografies o dibuixos per explicar un procediment o reforçar la nostra explicació a verbalment és una eina que convé tenir sempre en compte.

Tenir en compte el nostre llenguatge no verbal i controlar-lo!

Que una persona amb discapacitat intel·lectual no tingui llenguatge verbal no significa que no ens compregui –el nostre llenguatge verbal i/o el no verbal!!!

Considerar el grau de cansament

Si la persona es nota cansada durant l'entrevista, pot intentar respondre amb negatives o d'acord amb el que creu que nosaltres volem sentir amb la intenció d'acabar abans. Hem de valorar la possibilitat de fer alguna pausa si ho creiem convenient.

Tenir en compte la por al que li pugui passar

Cal tenir en compte les experiències prèvies de la persona en determinats dispositius de salut; tant per disminuir-li els temors (explicant que allò que tem no succeirà o que intentarem fer-ho d'alguna altra manera) com per reforçar la capacitat d'adaptar-se/superar una situació concreta en el passat (“Recordes que ja t’ho van fer una vegada i no et va fer mal?”).

6. Estratègies de maneig específiques

6.1 La visita als centres d'atenció primària

En aquest tipus de dispositius, les visites amb els professionals de la salut acostumen a ser programades. D'aquesta manera, ens serà més fàcil poder preveure les dificultats que poden sorgir durant la visita i podrem intentar treballar-les prèviament tant amb la persona amb discapacitat intel·lectual com amb els professionals que l'atendran durant la visita.

En totes les visites ambulatories seria convenient tenir en compte els aspectes següents:

- Afavorir que l'usuari pugui decidir què el farà estar més còmode en la visita: qui prefereix que l'acompanyi, si vol dur algun objecte amb el qual sentir-se més segur...
- Poder-li resoldre els dubtes que tingui abans de la visita: què li demanaran, quines proves li faran...
- Assegurar-nos que el pacient duu a la visita una pauta actualitzada del tractament que està prenent. També és important poder aportar un informe mèdic on es recullin diagnòstics i tractaments previs si ho creiem convenient (per exemple, en una primera visita).
- Facilitar que es pugui dedicar el temps necessari a la visita. Tots sabem la pressió assistencial dels

dispositius sanitaris, però cal tenir en compte que poder disposar de més estona de la que utilitzem normalment en les visites ens facilitarà poder fer les tasques necessàries amb més tranquil·litat (fet que es traduirà amb una major efectivitat de les tasques diagnòstiques i terapèutiques).

- En determinats usuaris, convé tenir en compte que el **temps d'espera** abans de la visita pot facilitar un augment de l'ansietat. Per aquest motiu, seria bo poder assegurar-nos que **la visita es farà amb la màxima puntualitat**. En cas contrari (si per algun motiu concret sabem que l'usuari necessitarà esperar una estona fins a ser atès), haurem d'explicar-li els motius de l'espera i aportar-li elements que l'ajudin durant l'espera (activitats amb les quals distreure's, conversa...).
- És convenient que la persona que acompanyi l'usuari estigui al corrent de la seva història mèdica i conegui tant els antecedents mèdics com l'estat actual.

En cas de ser la primera visita amb el metge referent, caldria valorar la possibilitat de:

- **Metge:** Ha de tenir l'oportunitat de poder conèixer les necessitats específiques del pacient abans de la visita. Saber les principals dificultats que pot haver-hi a la consulta i com s'han abordat anteriorment (què ha funcionat i què no ha funcionat) facilitarà l'atenció mèdica.
- **Usuari:** Necessita poder preparar-se per a la visita (explicar-li els motius, qui es trobarà, què li demanaran o li faran...). En alguns pacients, el fet de visitar el dispositiu i conèixer les persones que l'atendran abans de la cita programada pot aportar-los tranquil·litat el dia de la visita.

6.2 La visita als centres hospitalaris

En el cas de l'atenció en els centres hospitalaris, caldrà diferenciar si l'atenció té lloc en una unitat d'hospitalització o en altres dispositius (serveis de radiologia, quiròfans...).

Unitats d'hospitalització:

- Situació altament estressant (canvi bruscat d'ambients, dinàmiques, personal de referència...).
- Intentar fer l'estada el més còmoda (menys estressant) possible:
 - Permetre tenir objectes personals.
 - Mantenir una actitud relaxada i familiar.
 - Fer previsible el que passarà (assegurar-nos que l'usuari sap quan se li faran les proves/intervencions programades). Tots nosaltres estem més tranquils si coneixem el que passarà en les nostres vides i tenim dret a saber-ho. No obstant això, a l'hora d'avançar el que passarà en les persones amb discapacitat intel·lectual ho hem de preparar molt bé. Cal haver previst:
 - **Quan li ho diem:** Li hem d'avançar els fets abans que aquests ocorrin, però tampoc fer-ho amb massa antelació si preveiem que el temps d'espera li pot causar malestar.
 - **Qui li ho comunica:** És bo que qui li ho expliqui sigui el professional encarregat de la prova diagnòstica/intervenció, però també convé fer-ho amb una persona de referència de l'usuari (algú que el conegui, li proporcionï seguretat i sàpiga com actuar en cas d'aparició de malestar).
 - **Com comunicar-li-ho.** L'usuari té dret a conèixer el que li passarà, però potser podem estalviar-li detalls que el podrien angoixar. També cal pensar

a adaptar el que li diem a les seves capacitat cognitives. **Ens hem d'assegurar que ha comprès el que li hem explicat i que no li han quedat dubtes!!!** Una bona estratègia és demanar-li posteriorment què ha entès sobre el que li hem explicat. En cas que li quedin dubtes, ens hem d'assegurar que els resollem: dubtes no resolts poden comportar un malestar molt important!!!

Intervencions quirúrgiques i proves complementàries:

- Preparació prèvia amb el pacient:
 - Pensar que l'usuari pugui conèixer el lloc on l'atendran i el personal abans que se li faci la prova.
 - Explicar-li els motius de la prova.
 - Explicar-li en què consisteix (podem aprofitar per fer-ho en el moment en què visitem el servei o treballar-ho amb material adequat a les capacitats de l'usuari: vídeos, llibres, pictogrames...).
 - Resoldre-li els dubtes, temors que pugui tenir.
- Parlar amb el personal sobre les dificultats que poden sorgir i com abordar-les.
- Considerar que l'usuari pugui estar acompanyat per una persona de referència.
- Pensar en la possibilitat de tractament ansiolític-sedant abans de la prova (convindrà assajar-ne l'efectivitat abans).

6.3 La visita als serveis d'urgències

Els serveis hospitalaris d'urgències suposen per a les persones amb discapacitat intel·lectual un context facilitador d'estrès.

Primerament, quan els pacients acudeixen al servei d'urgències acostuma a ser degut a un procés agut de salut causant de malestar (dolor, incomoditat, nerviosisme...) que els predisposa a viure aquella situació com a estressant. A més a més, les condicions inherents al funcionament del servei d'urgències (elevada pressió assistencial, entorn hiperestimulant...) poden facilitar un augment de malestar.

L'assistència als serveis d'urgències implica la necessitat que l'atenció als pacients es pugui fer de manera efectiva (necessitem poder obtenir resultats de proves diagnòstiques i poder aplicar els tractaments necessaris) i en un temps concret. Per aquest motiu, la col·laboració del pacient a l'hora de facilitar la tasca dels professionals és molt necessària.

Tal com hem comentat, l'estrès associat a l'assistència a urgències ens pot anar en contra a l'hora d'obtenir la col·laboració dels pacients i pot facilitar que el malestar sigui expressat en forma de conductes desadaptatives (oposicionisme, agressivitat).

Avaluació psiquiàtrica en el servei d'urgències

A part de les consideracions de maneig comentades anteriorment, en el moment de fer una entrevista psiquiàtrica amb una persona amb discapacitat intel·lectual convé tenir en compte un conjunt de factors; alguns d'ells relacionats amb les característiques del mateix pacient i d'altres, relacionats amb l'avaluador.

Factors relacionats amb el pacient/informador

Distorsió intel·lectual. A causa de l'afectació de les seves capacitats cognitives i de raonament i de problemes lingüístics i sensorials, les persones amb discapacitat intel·lectual tenen dificultats tant per observar el que

els passa com per explicar-ho. Aquest fet i possibles interpretacions errònies del que ell/a ens digui poden induir a errors de diagnòstic. Per exemple, davant un usuari que ens explica que “té por”, podem considerar-ho com una por adaptativa quan en realitat la “por” està causada per idees de caire delirant (sentir-se perseguit, etc.).

Emmascarament psicosocial. Moltes PDID tenen reduïdes les possibilitats per tenir relacions socials i experiències vitals (activitats d'oci, interessos...). Aquest fet ens pot fer variar l'expressió dels símptomes psiquiàtrics. Per exemple, les idees delirants de caire megalomaniac poden estar relacionades amb el fet de conduir un automòbil o ser monitor del centre on treballa, fets que normalment no serien interpretats mai com a idees de grandesa en la població sense discapacitat.

Distorsió cognitiva. Les dificultats en el processament de la informació poden ser expressades en forma de conductes extravagants i interpretades com a conductes psicòtiques (per exemple, augment de les estereotípies en relació amb l'ansietat, malestar físic...).

Exageració de la línia de base. Les persones amb discapacitat intel·lectual poden presentar determinades conductes que, valorades de forma tangencial, ens poden fer pensar en símptomes suggestius d'un trastorn mental determinat (hiperactivitat, restricció d'interessos, conductes estereotipades...). Per valorar que en realitat es tracta d'un trastorn mental, cal que demanem tant al mateix pacient com als informadors que ens expliquin quin era el seu funcionament abans de l'episodi actual (funcionament cognitiu, adaptatiu, capacitats comunicatives, funcionament social...) i què ha canviat respecte aquest estat previ.

Aquiescència. Les persones amb discapacitat intel·lectual, per por de les conseqüències, per agradar, per dèficits cognitius, etc., tendeixen a respondre el que creuen que l'entrevistador espera sentir. Per evitar aquest fenomen, hauríem de:

- Evitar formular preguntes que es prestin a respostes tancades (sí/no).
- Formular preguntes contràries (estàs content?/estàs trist?).
- Evitar incloure a les preguntes elements que suggereixin què volem que contesti (estàs bé, no?; oi que et fa mal el cap?).

Factors relacionats amb el pacient/informador

Emmascarament diagnòstic. Algunes vegades, els professionals podem caure en l'error d'atribuir a la discapacitat intel·lectual determinats símptomes que en realitat corresponen a un trastorn mental; és a dir, es consideren com a “normals” algunes conductes i no es detecten o se n'exploren unes altres.

7. Com utilitzem els psicofàrmacs en les persones amb discapacitat intel·lectual?

La utilització de psicofàrmacs en les persones amb discapacitat intel·lectual és superior a la de la població general per diversos motius:

- Primerament, la prevalença de trastorns mentals en les persones amb discapacitat intel·lectual és superior a la de la població general, fet que comporta més necessitat de tractaments amb psicofàrmacs.
- A més, històricament els trastorns de conducta en les persones amb discapacitat intel·lectual s'han tractat únicament amb psicofàrmacs (sobretot antipsicòtics). Tal com s'ha comentat en capítols anteriors, les persones amb discapacitat intel·lectual tenen més dificultats per afrontar situacions estressants i poden reaccionar-hi en forma de conductes poc adaptatives. Per aquest motiu, tenen un elevat risc de rebre el diagnòstic de trastorn de conducta i, secundàriament, que els sigui prescrit un psicofàrmac per aquest motiu.
- Finalment, fins fa unes dècades, no hi havia el plantejament de la necessitat de revisar de forma periòdica les pautes de tractament que les persones amb discapacitat intel·lectual prenen. Per tant, quan es prescrivia un psicofàrmac, aquest sovint passava a formar part de la medicació crònica del pacient

(tot i que el motiu pel qual s'havia prescrit s'hagués solucionat temps enrere). Aquest fet comporta el risc que, davant l'aparició de problemes aguts que requereixin tractament psicofarmacològic, aquest passi a formar part dels tractaments previs.

Abans de prescriure un tractament...

Abans de prescriure un nou tractament psicofarmacològic a una persona amb discapacitat intel·lectual, convé tenir en compte les següents consideracions:

- Les PDID poden tenir una major sensibilitat als efectes dels fàrmacs que els prescrivim, tant sobre efectes positius com els efectes secundaris. Per aquest motiu, la prescripció farmacològica en PDID:
 - Ha d'iniciar-se en dosis de fàrmacs inferiors a les habituals.
 - Els augments de dosis han de fer-se de forma més lenta que en la població sense discapacitat.
- Les PDID poden patir diverses patologies per les quals necessitin prendre tractament. Aquest fet (un major nombre de patologies cròniques i de tractaments associats) augmentarà la possible aparició d'efectes secundaris. Caldrà tenir-ho en compte a l'hora de realitzar una nova prescripció.
- Abans de prescriure qualsevol fàrmac, caldrà considerar els possibles beneficis i els riscos potencials per al pacient.
- Revisar els tractaments previs: valorar els que anteriorment han estat eficaços i aquells tractaments amb els quals han aparegut efectes secundaris (intentar que puguin especificar-nos quins efectes secundaris han aparegut).
- Revisar la pauta de tractament actual i assegurar-nos

que s'està complint de manera correcta.

- Considerar la possible repercussió dels tractaments que volem prescriure sobre les patologies prèvies del pacient (per exemple, evitar administrar medicaments que redueixin el llindar convulsiu en pacients que pateixin epilèpsia).
- Intentar iniciar tractament amb un únic fàrmac (per poder controlar millor l'aparició de possibles efectes secundaris).
- No sobrepassar mai la dosi de fàrmac recomanada.
- Consensuar amb pacient i familiars la forma d'administració dels fàrmacs preferida i més còmoda disponible.
- Utilitzar informació pictogràfica per facilitar una correcta comprensió dels fàrmacs prescrits, la posologia, la durada del tractament

Inici de tractaments psicofarmacològics de llarga durada al servei d'urgències

Els tractaments de llarga durada s'han d'iniciar només si es té la certesa que el pacient podrà ser visitat al cap de pocs dies, per la necessitat de poder-nos assegurar el control de l'aparició de possibles efectes secundaris. Per tant, hauríem d'evitar al màxim iniciar nous tractaments amb psicofàrmacs des dels serveis d'urgències.

No obstant això, en el cas que es decideixi iniciar-lo:

- Cal tenir en compte que existeix una indicació clara per al fàrmac que iniciem.
- Deixar constància en l'informe d'alta dels motius pels quals s'inicia el nou tractament.
- Explicar a pacient i acompanyants la utilitat del fàrmac que hem prescrit, així com els possibles efectes secundaris que puguin aparèixer.

- Assegurar-nos que existeix una persona de referència que administrará o supervisarà la presa del fàrmac.
- Evitar que la família o referents hagin de fer canvis (augments/reduccions) en les dosis de tractament (millor esperar a fer els canvis en la propera visita).
- Assegurar-nos que la persona acudirà al seu psiquiatre de referència per supervisar els canvis de la pauta de tractament.

Indicacions de psicofàrmacs per al tractament dels trastorns mentals en les persones amb discapacitat intel·lectual

Trastorns psicòtics

Utilització d'antipsicòtics clàssics i atípics tenint en compte:

- Clàssics: Necessitat d'un correcte control dels símptomes extrapiramidals, el parkinsonisme secundari i l'acatísia (compte amb les dificultats de les PDID per relatar els efectes secundaris que presenten!).
- Atípics: Menor presència d'efectes secundaris que en els clàssics. Si s'utilitzen a llarg termini, tenir en compte la necessitat d'un correcte control de la síndrome metabòlica (controlar glicèmies, nivells de colesterol, pes...).

Trastorns afectius

Depressió

Necessitat d'utilitzar antidepressius amb menor perfil d'efectes secundaris (ISRS). Compte amb la utilització d'antidepressius tricíclics pels seus efectes secundaris sobretot a nivell cardíac (no utilitzar-los en persones amb síndrome de Down).

Ansietat

La primera indicació per al tractament a llarg termini de trastorns ansiosos són també els antidepressius inhibidors selectius de la recaptació de serotonina (ISRS, sobretot aquells amb menor perfil d'efectes secundaris).

La buspirona (agonista parcial dels receptors serotoninèrgics) a dosis de 15-45mg/dia està també indicat en els trastorns ansiosos de les PDID, sobretot en aquells casos en què la clínica cursa amb autoagressions.

Una altra alternativa és la utilització d'antagonistes beta-adrenèrgics com el propranolol.

Per al tractament a llarg termini de l'ansietat no és convenient utilitzar antipsicòtics (amb perfil sedant) ni benzodiazepines. Les benzodiazepines poden produir reaccions paradoxals en les PDID.

Trastorns del son

La utilització de benzodiazepines i antipsicòtics per al control dels problemes de son no resulten recomanables pels efectes adversos que poden provocar. Per tant, el tractament dels trastorns del son en les PDID es fa sobretot a partir d'antidepressius amb perfil sedant (mirtazapina i trazodona).

En cas d'insomni en nens i persones amb desestructuració dels ritmes son-vigília està indicat l'ús de melatonina.

8. Programes de salut

Hàbits saludables

Amb la finalitat de prevenir possibles patologies i detectar les que es presentin, hauríem d'assegurar-nos que les PDID tenen accés als programes d'educació per a la salut i de prevenció igual que la resta de població.

Salut bucodental

- Facilitar a les PDID i als seus cuidadors informació relativa a hàbits nutricionals correctes i com mantenir una bona higiene bucal.
- Programar visites anuals de seguiment amb odontologia.
- Incloure les PDID dins les campanyes preventives amb fluor.
- Seria òptim el treball en equip multidisciplinari entre metges generals, equips de salut mental i odontòlegs i higienistes dentals.

Visió

- Es recomanen revisions oftalmològiques a partir dels 45 anys (i cada 5 anys a partir de llavors).

- En aquelles persones a les quals ja s'hagin diagnosticat problemes visuals, les revisions hauran de ser més freqüents.

Audició

- Es recomanen controls audiològics a partir dels 45 anys (i posteriorment cada 5 anys).

Nutrició

- Les PDID han de tenir la possibilitat d'accedir a programes d'educació sobre alimentació saludable amb material adaptat a les seves capacitats.
- Es recomana valorar els possibles problemes de risc nutricional a partir de qüestionaris que avaluen el pes i canvis de pes, els hàbits alimentaris, la constitució i la capacitat per a la ingesta d'aliments líquids i sòlids. El risc nutricional hauria de ser revisat anualment.
- Les persones amb més risc de problemes nutricionals han de ser derivades a un especialista en nutrició. Dins d'aquest grup cal incloure-hi de forma preferent les persones amb obesitat greu o baix pes persistents, dificultats per a la ingesta d'aliments, restrenyiment crònic o problemes mèdics específics (com la celiaquia).

Restrenyiment crònic

- Necessitat de recomanacions sobre hàbits dietètics saludables i tractament farmacològic si escau.

Epilèpsia^{xviii}

- Cal assegurar que:
 - La persona té pautat un tractament d'urgència en cas de crisis severes.
 - La medicació antiepilèptica és revisada com a mínim una vegada a l'any.

- Les PDID i les seves famílies/cuidadors disposen de la informació suficient sobre la malaltia i el maneig de les crisis.

Patologia tiroïdal

Els problemes de tiroïdes poden passar desapercebuts. Cal sospitar-ne en cas de canvis d'humor i comportament no presents prèviament. En aquests casos cal sol·licitar determinació de la funció tiroïdal.

- En persones amb patologia tiroïdal, es recomana sol·licitar analítica de control anualment.
- Per les PDID sense antecedents de patologia tiroïdal es recomana analítica de control cada 3-5 anys.

Osteoporosi

- La prevenció de l'osteoporosi necessita assegurar la pràctica d'activitat física i una alimentació adequada (sobretot una ingesta suficient de calci).
- També cal considerar els factors de risc per a l'osteoporosi i intentar reduir-los si és possible: immobilitat, baix pes, dèficits de vitamina D i hipogonadisme.
- S'aconsella determinar els nivells de calci i vitamina D anualment en aquelles persones amb problemes de malabsorció de vitamina D o en aquells que reben teràpia electroconvulsiva.
- S'hauria de realitzar una densitometria òssia basal a totes les PDID, especialment a les que tenen factors de risc o història de fractures davant traumatismes mínims.
- Convé practicar una densitometria òssia a totes les dones en el moment de la menopausa.
- Necessitat de fer prevenció de caigudes en persones amb osteoporosi o amb risc de tenir-ne.

Revisió del tractament farmacològic

Freqüentment, les PDID fan tractament amb múltiples fàrmacs.

- Les pautes de medicació haurien de ser revisades cada 3-6 mesos per tal de detectar medicacions no necessàries o inefectives i efectes secundaris dels fàrmacs i poder actuar en conseqüència.
- És important també assegurar-nos que la PDID i els seus familiars/cuidadors coneixen les indicacions dels tractaments, la pauta de tractament i els possibles efectes secundaris dels fàrmacs.
- També convé valorar la necessitat de facilitar el control i administració de la medicació (pautes medicamentoses de fàcil comprensió, preparacions de medicació per un dia, una setmana...).

Exercici físic

- Es recomana un mínim de 30 minuts diaris d'activitat física moderada.
- En persones amb dificultats de mobilitat, es recomana també que puguin practicar exercicis (actius o passius) adaptats a les seves característiques.

Revisions de salut

- S'haurien de programar revisions mèdiques completes de forma regular.

Genètica

- Totes les PDID haurien de tenir la possibilitat que els fos realitzat un estudi genètic per tal de poder establir l'etiologia de la seva discapacitat.
- Periòdicament es troben noves alteracions genètiques i cada vegada es disposa de tècniques de detecció més precises. Per aquest motiu es recomana que, en

aquelles persones a les quals no s'ha descobert encara la causa de la discapacitat, es puguin realitzar estudis genètics de forma periòdica.

Revisions ginecològiques

- La citologia de coll uterí (o prova de Papanicolau) s'hauria de fer a totes les dones sexualment actives en la periodicitat que marquin els programes de salut femenina vigents. Si es valora que l'exploració pot suposar un estrès important per a la dona, cal considerar la possibilitat de fer-la sota anestèsia. En aquest cas hem de pensar en els riscos-beneficis de fer la prova.
- Les mamografies s'han de realitzar de forma general en totes les dones d'acord amb les recomanacions generals de la població.

Programes de salut per síndromes

Síndrome de Down^{xix}

Vista i oïda

- Exploracions oftalmològiques a partir dels 6-12 mesos d'edat (per descartar cataractes congènites), posteriorment anualment fins als 6 anys i a partir de llavors amb periodicitat cada dos anys. A partir de l'edat adulta, es recomanen revisions anuals.
- Revisions audiològiques amb periodicitat anual.

Endocrí

- Control anual de TSH en totes les persones amb síndrome de Down.
- Control d'anticossos tiroïdals en nens d'edat escolar (per descartar tiroïditis).
- Hormona de creixement. Administrar-la només si es detecta dèficit d'aquesta hormona.

Salut mental

- Detecció de trastorns de l'estat d'ànim (especialment depressió).
- Cribratge per detectar símptomes de deteriorament cognitiu a partir dels 35-40 anys.

Pell

- Cal tenir cura especial en la higiene de la pell per evitar piodermitis i furunculosi (sobretot a partir de la pubertat).

Prader-Willi ^{xx, xxi}

Endocrí

- Control estricte del pes, intentar reduir al màxim l'obesitat.
- Exàmens d'hemoglobina glicosilada i glucosa en sang un cop l'any (o més freqüentment si es presenta obesitat mòrbida).

Pell

- Higiene curosa dels plecs cutanis per evitar la irritació de la pell i l'aparició d'úlceres.

Osteoporosi

- Necessitat d'exercici físic regular, dieta amb quantitat de calci suficient (valorar la necessitat d'administrar suplementes de calci i vitamina D).

Síndrome X fràgil

Les persones amb la síndrome X fràgil no precisen de controls de salut diferents a la població general. Únicament, cal considerar que algunes persones amb SXF en la infantesa poden tenir més risc de patir problemes com epilèpsia i otitis de repetició pels quals necessitaran controls mèdics periòdics.

Síndrome de Williams ^{xxii, xxiii, xxiv}

Les persones adultes amb la Síndrome de Williams necessitaran controls de salut periòdics, i caldrà prestar atenció sobretot a les àrees següents:

Oftalmologia

- Controls d'estrabisme i miopia. Periodicitat segons criteri de l'especialista.

ORL

- Screening de la hipoacúsia degut a les otitis de repetició.

Controls odontològics periòdics

- Els nens a partir de 8-10 anys poden necessitar ortodòncies per solucionar problemes de maloclusió.

Cardiologia

- En nens menors de 5 anys, revisions cardiològiques anuals (o abans en cas de detectar-se un buf cardíac).
- A partir dels 5 anys, i si no existeix cardiopatia, es recomanen també revisions periòdiques.
- Necessitat de control de la tensió arterial. S'ha de mesurar en totes les visites al cardiòleg i és necessari un control anual de la TA a través del metge de capçalera.

Digestologia

- En nens, hi ha sobretot necessitat de controls de reflux gastroesofàgic, restrenyiment i prolapse rectal.
- En adults que pateixin dolor abdominal crònic, convenen seguiments per descartar diverticulitis i diverticulosi.

Endocrí

- Detecció d'hipotiroïdisme: control basal i seguiments posteriors si hi ha clínica.
- Controls d'hipercalcèmia. Es fan en l'etapa infantil. Si el primer és normal, només cal repetir-lo si hi ha clínica (irritabilitat, vòmits, restrenyiment i rampes musculars).
- Seguiments de salut mental per diagnòstic i control de trastorns ansiosos i de l'estat d'ànim en adults i TDAH en l'etapa infantil.

Esclerosi tuberosa

Les persones amb esclerosi tuberosa precisaran de controls mèdics freqüents en els àmbits següents:

Neurologia

- Seguiment i control de l'epilèpsia.
- Control de possibles manifestacions neurològiques secundàries al creixement dels astrocitomes.

Nefrologia

- Detecció i seguiment dels angioliomes i quists renals.

Cardiologia

- Control de la possible aparició d'arítmies i/o insuficiència cardíaca.

Síndrome velocardofacial (SVCF)

En les persones amb SVCF haurem de tenir en compte fer controls de salut considerant sobretot els aspectes següents:

- En la infància, serà convenient fer una revisió cardiològica per descartar possibles anomalies cardíaques i caldrà realitzar revisions cardiològiques periòdiques si hi ha anomalies.
- A causa de la major predisposició a les infeccions, serà necessari iniciar el tractament indicat davant els primers signes de sospita d'infecció.
- S'haurà de fer revisió audiològica als nens per descartar possibles dèficits auditius i revisions periòdiques en l'edat adulta per controlar l'aparició o empitjorament dels dèficits auditius.
- En les primeres etapes de la vida, haurem de fer també un estudi de la morfologia renal per descartar possibles agenèsies i malformacions i serà també necessari fer controls periòdics de la funció renal i dels nivells de calci.
- Quant a salut mental, caldrà realitzar seguiments periòdics per detectar de forma precoç l'aparició de possibles trastorns psicòtics. Per altra banda, caldrà un abordatge immediat en cas que apareguin símptomes suggestius de psicosi.

Síndrome d'Angelman^{xvi}

Per tal d'assegurar el millor estat de salut física en les persones amb síndrome d'Angelman:

- És necessari mantenir controls de pes de forma regular i mantenir hàbits dietètics correctes per prevenir i controlar l'obesitat.
- Evitar aliments i hàbits que afavoreixin el reflux gastroesofàgic.
- Facilitar mesures higièniques del son i rutines a l'hora d'anar a dormir. Valorar la necessitat d'afegir tractament farmacològic (principalment melatonina) si els problemes de son persisteixen.
- Adoptar mesures de protecció solar.
- Necessitat de controls oftalmològics periòdics per detectar l'aparició del queratocon.
- És convenient l'adopció de mesures de control postural des de la infància per reduir el risc d'escoliosi.
- Pel control de la densitat òssia, convé afavorir la mobilització i assegurar una ingesta suficient de vitamina D i calci (valorar la necessitat d'afegir suplementes).

9. Annex

Documents adaptats per a PDID Models de pautes de tractament



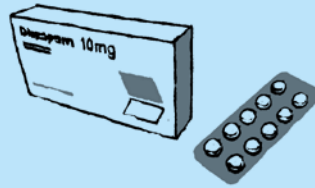
SESMDI (Servei Especialitzat de Salut Mental per a Persones amb Discapacitat Intel·lectual)

Nom:

Data:

				
Medicació	Esmorzar	Dinar	Sopar	Altres

Olanzapina



Per què és aquest prospecte?

Aquest prospecte és per ajudar-te a conèixer millor el teu nou medicament.

Quin és el nom del medicament?

Aquesta pastilla es diu olanzapina, que és el mateix que Zyprexa o Zyprexa Velotab.

En la prescripció del metge trobaràs un d'aquests dos noms.

Per què serveix l'olanzapina?

L'olanzapina serveix per a diversos motius.

S'utilitza per les malalties mentals com la psicosi (esquizofrènia) o els estats ufòrics (mania). A vegades també s'utilitza per a persones que tenen problemes de conducta.

Per exemple, et pot ajudar...



... si et sents
ansiós



... a tranquil-
litzar-te



... a sentir-te
menys
enfadat



... a sentir-te
menys tens

Recursos recomanats

Publicacions

- Hardy S. et al. *Meeting the health needs of people with learning disabilities. RCN guidance for nursing staff*. Royal College of Nursing. Londres (Regne Unit), 2011.
- *Advice for hospitals and health professionals*. Mencap, 2008. www.mencap.org.uk
- *Commissioning Specialist Adult Learning Disability Health Services. Good practice guidance*. Office of the Dational Director: Learning Disabilities. Bristol (Regne Unit), octubre 2007.
- *Death by indifference: 74 deaths and counting. A progress report 5 years on*. Mencap. Londres, febrer 2012.
- Hardy S. et al. *Dignity in Health Care for people with learning disabilities*. Royal College of Nursing. Londres (Regne Unit), 2009.
- Cayo Perez Bueno L. *Discapacidad y asistencia sanitaria. Propuestas de mejora*. Comité español de representantes de personas con discapacidad. Maig 2006.
- *Las personas con autismo en el ámbito sanitario: una guía para profesionales de la salud, familiares y personas con TEA*. Federación Autismo Andalucía. 2007.
- Sir Jonathan Michael. *Healthcare for all. Report of the independent inquiry into access to healthcare for people with learning disabilities*. Juliol 2008.
- Muñoz Bravo J. et al. *Indicadores de salud en personas con discapacidad intelectual. Informe final*. Edita: FEAPS (Federación Española de Organizaciones en favor de las Personas con Discapacidad Intelectual). Madrid, 2010.
- Cayo Perez Bueno L. *Plan integral de salud para las personas con discapacidad*. Comité español de representantes de personas con discapacidad. Maig 2004.
- Hardy S. et al. *Mental health nursing for adults with learning disabilities. RCN guidance*. Royal College of Nursing. Londres (Gran Bretanya), setembre 2007 (revisat setembre 2009).
- *Health guidelines for Adults with an Intellectual Disability* www.intellectualdisability.info
- Horwitz SM et al. *The health status and needs of individuals with mental retardation*. Department of epidemiology and public health. Yale University School of medicine and Department of Psychology Yale University. New Haven, Connecticut (EUA), setembre 2000 (revisat desembre 2000).
- Sullivan WF et al. *Consensus guidelines for primary healthcare of adults with developmental disabilities*. Canadian Family Physichian 2006; 52:1410-1418.
- *Healthcare in people with Intellectual Disability. Guidelines for General Practicioners*. Centre for Developmental Disability Studies. NSW Department of Health. 2006.
- Lennox N. et al. *Health Guidelines for adults with an Intellectual Disability*. IASSID healthguidelines, 1999

Recursos específicos per a síndromes genètiques

- Artigas Pallarés J. et al. *Necesidades sociosanitarias del Síndrome X-Frágil*. Federación española Síndrome X Frágil.
- *Síndrome X-frágil. Guía de consulta para familias y profesionales*. Grupo de Investigación en Retraso Mental de Origen Genético (GIRMOGEN). Federación Española del Síndrome X Frágil. 2006.
- *Programa de salut per a persones amb Síndrome de Down*. Coordinadora de la Síndrome de Down de Catalunya. 2004.
- *Síndromes y apoyos. Panorámica desde la ciencia y desde las asociaciones*. Colección FEAPS, número 8. Madrid, 2006.
- *Control de salud para niños con Síndrome de Williams*. Comité de genética. Academia Americana de Pediatría. *Pediatrics*, 107: 1192-1204 (2001).
- *Management of Angelman Syndrome. Angelman Syndrome Clinical Management Guidelines*. Angelman Syndrome Guideline Development Group. University of Manchester. 2009.
- Cassidy S., Whitman B., Greenswag L., Dykens E. et al. *Guía de salud para personas con Síndrome de Prader-Willi*. Comité científico de la PWSA (EEUU).
- Coleen A. Morris, Barbara Pober et al. *Guía de seguimiento médico para el Síndrome de Williams*. 2004.
- *Healthcare guidelines for individuals with Prader-Willi Syndrome*. Prader Willi USA Association. <http://www.pwsausa.org/postion/HCGuide/HCG.htm>
- www.williams-syndrome.org/doctor/adult-medical-issues
- www.williamssyndrome.org/doctor/healthcare-supervision-children

Recursos adaptats per al treball amb persones amb discapacitat intel·lectual i del desenvolupament (PDID)

- Muñoz J. Et al. *En consulta con una persona con discapacidad intelectual*. Edita: Centro de Psicología Aplicada de la Universidad Autónoma de Madrid. 2008.
- Muñoz J. et al. *Guía de salud para familiares de personas con discapacidad intelectual*. Edita: Centro de Psicología Aplicada de la Universidad Autónoma de Madrid. 2008.
- Muñoz J. Et al. *Guía de salud para personas con discapacidad intelectual*. Edita: Centro de Psicología Aplicada de la Universidad Autónoma de Madrid. 2008.
- *Consentimiento informado. Guía para personas con discapacidad intelectual*. Edita: Centro de Psicología Aplicada de la Universidad Autónoma de Madrid. 2009.
- “How are you today? Mental health... what does it mean to me?” Edita: Compass Advocacy network LTD i University of Ulster.

Bibliografia

- i Wallace, R.A.; Beange, H. (2008). On the need for a specialist service within the generic hospital setting for the adult patient with intellectual disability and physical health problems. *J. Intellect Dev Disabil*, 33 (4), 354-61.
- ii Horwitz SM, Kerker BD, Owens PL, Zigler E. The health status and needs of individuals with mental retardation. September 2000. Department of epidemiology and public health, Yale University school of medicine, Department of Psychology, Yale University.
- iii O'Hara J, McCarthy J, Bouras N. *Intellectual Disability and Ill health. A review of the evidence.* Cambridge University Press, 2010.
- iv Novell R, Nadal M, Smilges A, Pasqual J, Pujol J. Informe Séneca. *Envelliment i Discapacitat Intel·lectual a Catalunya. Aps Federació catalana pro-persones amb discapacitat intel·lectual.* Desembre 2008.
- v Horwitz SM, Kerker BD, Owens PL, Zigler E. The health status and needs of individuals with mental retardation. Department of Epidemiology and Public health, Yale University School of Medicine; Department of Psychology, Yale University. (2000).
- vi Hardy S, Woodward P, Woolard P, Tait T. *Meeting the health needs of people with learning disabilities. A guide for nursing staff.* Royal College of nursing. London (2011).
- vii *Health Care in People with Intellectual Disability. Guidelines for general practitioners.* Centre for Developmental Disability Studies. NSW Department of Health (2006).
- viii *Discapacidad intelectual y salud mental. Guía práctica.* Edita: Consejería de Familia y Asuntos Sociales. Dirección General de Servicios Sociales. Comunidad de Madrid. 2007.
- ix *Mental ill-health in adults with intellectual disabilities: prevalence and associated factors.* SA Cooper, E Smiley, J Morrison, A Williamson, L Allan. *British Journal of Psychiatry* (2007), 190, 27-35.
- x Novell Alsina R(Coord.), Rueda Quillet P, Salvador Carulla L. *Salud mental y alteraciones de la conducta en las personas con discapacidad intelectual. Guía práctica para técnicos y cuidadores.* Colección FEAPS / N° 4 ; 3ª Edición, Madrid: FEAPS, 2004 .
- xi *Programa de Salut per a persones amb Síndrome de Down.* Coordinadora de la Síndrome de Down de Catalunya. (2004).
- xii *Síndrome X-fràgil. Guía de consulta para familias y profesionales.* Grupo de Investigación en Retraso Mental de Origen Genético (GIRMOGEN). Federación Española del Síndrome X Frágil. (2006)
- xiii *Síndromes y apoyos. Panorámica desde la ciencia y desde las asociaciones.* Colección FEAPS, número 8. Madrid. (2006).
- xiv *Control de salud para niños con Síndrome de Williams.* Comité de genética. Academia Americana de Pediatría. *Pediatrics*, 107: 1192-1204 (2001).
- xv *Management of Angelman Syndrome. Angelman Syndrome Clinical Management Guidelines.* Angelman Syndrome Guideline

- Development Group. University of Manchester (2009).
- xvi Psychiatric and behavioural disorders in intellectual and developmental disabilities. Bouras N, Holt G et cols. Cambridge University Press. 2007.
- xvii Health guidelines for Adults with an Intellectual Disability www.intellectualdisability.info
- xviii Conceptos fundamentales sobre la epilepsia. ÁPICE. Asociación Andaluza de Epilepsia. www.apicepilepsia.org
- xix Programa de salut per a persones amb Síndrome de Down. Coordinadora Síndrome de Down Catalunya. 2005.
- xx Healthcare guidelines for individuals with Prader-Willi Syndrome. Prader Willi USA Association. <http://www.pwsausa.org/postion/HCGuide/HCG.htm>
- xxi Guia de salud para personas con Síndrome de Prader-Willi. Cassidy S, Whitman B, Greenswag L, Dykens E y cols. Comité científico de la PWSA (EEUU)
- xxii Guia de seguimiento médico para el Síndrome de Williams. Coleen A. Morris; Barbara Pober; et cols. 2004
- xxiii www.williams-syndrome.org/doctor/adult-medical-issues
- xxiv www.williamssyndrome.org/doctor/healthcare-supervision-children

Edita:

Dincat (Discapacitat intel·lectual Catalunya)

Amb el Suport de:

**Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad
Departament de Salut. Generalitat de Catalunya**

Autors:

Laura Vergés Planagumà

Ramon Novell Alsina

Robert Gardella Llop

Núria Ribas Vidal

Servei Especialitzat en Salut Mental i Discapacitat Intel·lectual

Revisió:

Equip tècnic Dincat

Correcció:

Agnès Fourcade

Disseny:

Enric Jardí

Il·lustracions:

Miguel Gallardo

Impressió:

Ampans, Servei d'Imprenta

Primera edició:

Barcelona 2013

Dipòsit legal:

Xxxxxxxxxxxxxxx

Amb el suport de:



POR SOLIDARIDAD
OTROS FINES DE INTERÉS SOCIAL

dincat

Discapacitat intel·lectual Catalunya
Membre de FEAPS

Joan Güell 90-92
08028 Barcelona
T 93 490 16 88
F 93 490 96 39
info@dincat.cat
www.dincat.cat