

MINISTÉRIO DA SAÚDE

DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO DA DEFICIÊNCIA INTELLECTUAL

PORTARIA CONJUNTA SAES/SCTIE/MS
Nº 21, DE 25 DE NOVEMBRO DE 2020

INTRODUÇÃO

O termo **deficiência intelectual (DI)** corresponde ao retardo mental na Classificação Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde (CID-10). De acordo com a nova Classificação Internacional de Doenças (CID-11), a DI é incluída entre os distúrbios (ou transtornos) do neurodesenvolvimento, especificamente os do desenvolvimento intelectual.

É identificada pela redução substancial das funções intelectuais, concomitante a déficits do comportamento adaptativo, com limitações em habilidades sociais e práticas cotidianas, iniciada durante o período de desenvolvimento (antes dos 18 anos).

O diagnóstico da deficiência intelectual para pessoas com mais de 5 anos de idade fundamenta-se em testes padronizados para a análise da capacidade cognitiva (ou psicométricos), os quais permitem estabelecer o Quociente de Inteligência (QI).

- DI leve - QI entre 50 a 69.
- DI moderada - QI entre 35 e 49.
- DI grave - QI entre 20 e 34.
- DI profunda - QI inferior a 20.

Para crianças com idade inferior a 5 anos o teste de QI não é validado e crianças dessa faixa etária que não atingem os marcos do desenvolvimento neuropsicomotor esperados para a faixa etária, são utilizadas as designações “atraso global do desenvolvimento” ou “atraso do desenvolvimento neuropsicomotor”, que podem indicar a possibilidade de DI no futuro.

A DI pode resultar de causas genéticas, da participação adversa do ambiente, ou da interação entre ambos. Estima-se que 25% a 50% do atraso global de desenvolvimento e da DI moderada ou grave tenham origem genética.

Fatores ambientais: álcool, prematuridade, encefalopatia hipóxico-isquêmica, intercorrências perinatais e desnutrição proteico-calórica, entre outros.

- Causas pré-natais têm incidência de 55% a 75%.
- Perinatais (do início do trabalho de parto até o 30º dia de vida) de 10%.
- Pós-natais (do 30º dia de vida até o final da adolescência) de 5%.

A DI acomete de 1% a 3% da população global e com predomínio do sexo masculino, com razão de sexo de 1,5:1.

DIAGNÓSTICO

HISTÓRIA CLÍNICA: Preconiza-se a investigação de manifestações comumente associadas a condições que cursam com atraso do desenvolvimento ou DI, conforme apresentado no quadro abaixo.

Manifestações que podem ocorrer na infância em associação a atraso do desenvolvimento/DI por faixa etária.

FAIXA ETÁRIA	MANIFESTAÇÕES
Recém-nascido (0 a 28 dias)	Hipotonia; descoordenação de sucção-deglutição; dismorfismos; anomalias congênitas do Sistema Nervoso Central (SNC).
Lactente (28 dias a 11 meses)	Interação reduzida com a mãe ou ambiente; suspeita de déficit auditivo ou visual; atraso do desenvolvimento motor e alterações de comportamento.
Infante (12 a 36 meses)	Atraso/dificuldade de fala; dificuldade de interação social e padrões incomuns de comportamento.*
Pré-escolar (3 a 7 anos)	Atraso ou distúrbio de linguagem; déficit na coordenação motora fina (dificuldade para recortar, colorir, desenhar); alterações de comportamento como dificuldade de interação social e agitação psicomotora.
Escolar (8 a 11 anos)	Dificuldade escolar; déficit de atenção; agitação psicomotora; ansiedade; distúrbios de humor.

Adaptado de Shapiro and Batshaw. Mental Retardation. In: Nelson Textbook of Pediatrics. 18th ed. Philadelphia: Elsevier/Saunders; 2008.

CID 10

F70 Retardo Mental Leve

F71 Retardo Mental Moderado

F72 Retardo Mental Grave

F73 Retardo Mental Profundo

F78 Outro Retardo Mental

F79 Retardo Mental não Especificado

CRITÉRIOS DE INCLUSÃO

Serão incluídos neste Protocolo indivíduos com atraso de desenvolvimento neuropsicomotor ou deficiência intelectual de causa indeterminada, sem restrição de sexo, idade ou grau de perda funcional. Quando necessário, para fins de aconselhamento e realização de testes genéticos, serão considerados como população-alvo também os parentes consanguíneos dos pacientes cuja deficiência intelectual venha a ter sua origem estabelecida por este Protocolo, desde que sejam maiores de 18 anos capazes, ou menores de 18 anos legalmente emancipados, ou ainda que demonstrem interesse e capacidade de discernir. Testes em crianças assintomáticas não devem ser indicados nem procedidos.

CRITÉRIOS DE EXCLUSÃO

Serão excluídos deste Protocolo os indivíduos com diagnóstico etiológico de deficiência intelectual estabelecido, seja genético ou ambiental.

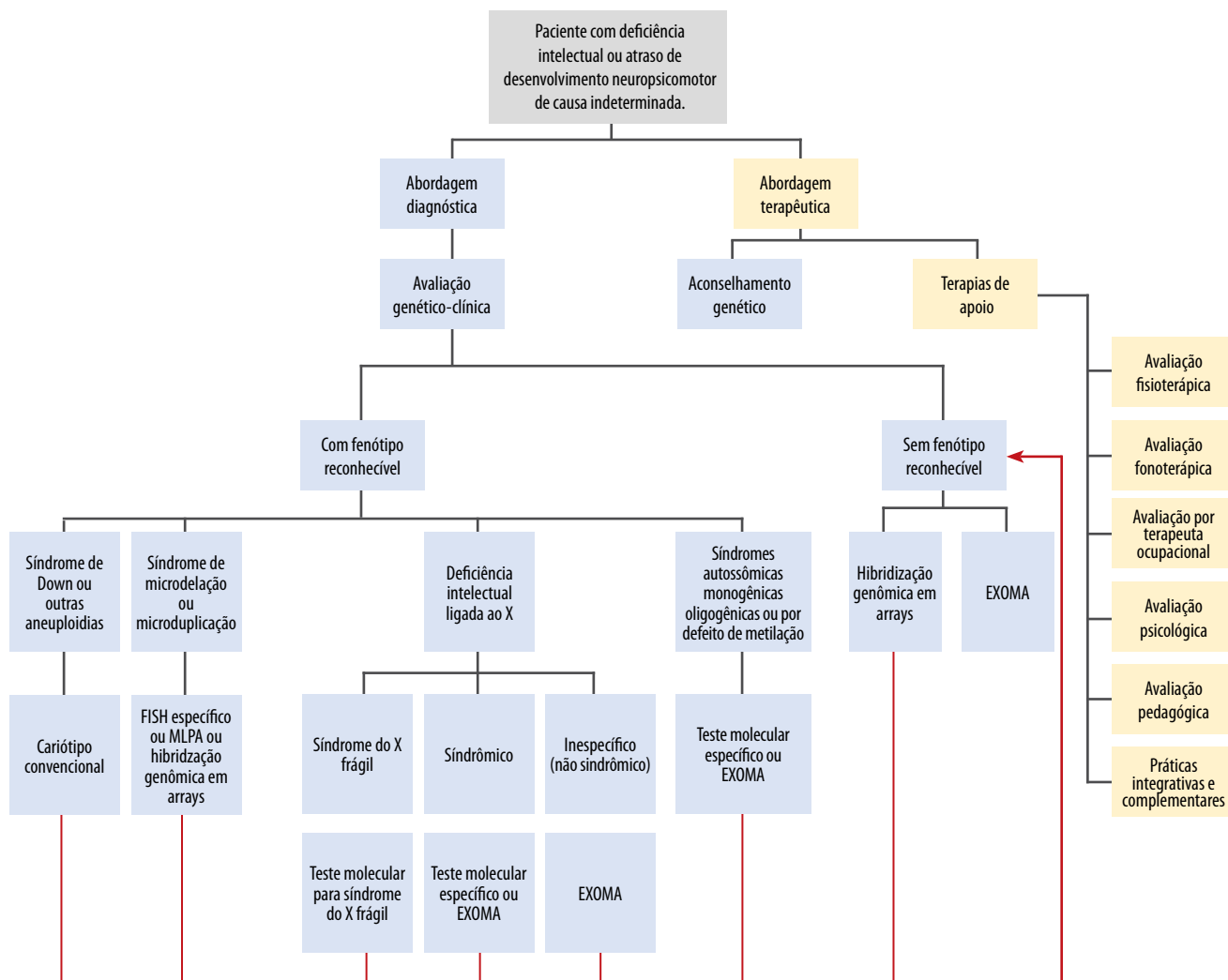
TRATAMENTO

No atendimento de casos de DI, quando for de interesse do indivíduo ou de seus familiares, são recomendados:

- Acompanhamento médico clínico ou especializado.
- Aconselhamento genético.
- Avaliação por fisioterapeuta, fonoaudiólogo(a) e terapeuta ocupacional.
- Avaliação por psicólogo(a) ou pedagogo(a).
- Práticas Integrativas e Complementares em Saúde.

A **INVESTIGAÇÃO ETIOLÓGICA** da DI pode envolver diversos testes, e a recomendação a favor do uso racional deles está representada no fluxograma abaixo:

Algoritmo da investigação genético-clínica em indivíduos com DI ou atraso do desenvolvimento neuropsicomotor de causa indeterminada.



TESTES METABÓLICOS

Para aqueles com involução neurológica, quadros metabólicos episódicos ou progressivos, consanguinidade parental ou qualquer sintoma ou sinal sugestivos de doença metabólica, como visceromegalia não infecciosa, alterações osteoarticulares e odor incomum da urina ou do suor, entre outros são indicados os testes de: dosagem sérica de amônia e lactato, dosagem plasmática de aminoácidos, dosagem de homocisteína, perfil de acilcarnitinas, dosagem sérica de cobre e ceruloplasmina, dosagem urinária de ácidos orgânicos, purinas e pirimidinas, oligossacarídeos e glicosaminoglicanos.

RESSONÂNCIA MAGNÉTICA

A ressonância magnética de crânio pode ser indicada para indivíduos com alteração de perímetro cefálico (micro- ou macrocefalia), epilepsia, sinal neurológico focal, distúrbios do movimento e involução neuropsicomotora, entre outros.



MONITORIZAÇÃO

Devem ser observados os critérios de inclusão e exclusão de pacientes neste Protocolo, assim como a duração e o monitoramento dos tratamentos clínico e de reabilitação necessários.



REGULAÇÃO E CONTROLE

Pacientes com suspeita de DI devem ser encaminhados, preferencialmente, a um serviço especializado ou de referência em doenças raras para seu adequado diagnóstico. Cabe destacar que, sempre que possível, o atendimento da pessoa com DI deve ocorrer por equipe multiprofissional, possibilitando o desenvolvimento de Projeto Terapêutico Singular (PTS) e a adoção de terapias de apoio conforme sua necessidade funcional e as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS).

As informações inseridas neste material têm a finalidade de direcionar a consulta rápida dos principais temas abordados no PCDT. A versão completa corresponde à Portaria Conjunta Nº 21, de 25 de novembro de 2020 e pode ser acessada em https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/protocolos/20201203_portaria-conjunta_protocolo_deficiencia_intelectual.pdf

