

Sólo un 14,5% tiene un estudio genético realizado

Plena inclusión solicita a las autoridades sanitarias implicación en la detección de causas congénitas de la discapacidad intelectual



- De acuerdo con los datos que se extraen de la investigación Europea POMONA II tan sólo el 14,5% de las 900 personas con discapacidad que analiza el estudio, tienen un estudio genético realizado.
- En el Día Mundial de la Salud, Plena inclusión reclama a las autoridades sanitarias y asociaciones profesionales, unos criterios claros y comunes en la información y derivación de casos para el estudio genético, y un asesoramiento genético familiar de personas con trastornos del desarrollo que no sea exclusivo para los niños.

A pesar de que el conocimiento biomédico acerca de las enfermedades que provocan discapacidad intelectual está creciendo rápidamente en los últimos años y de que estas técnicas están disponibles en el Sistema Nacional de Salud, encontramos que tan sólo el 14,5% de las personas con discapacidad intelectual tienen estudios genéticos realizados, a pesar de que un 19,6% tiene antecedentes familiares de primer y/o segundo grado de discapacidad intelectual o trastornos del espectro autista.

Son datos del estudio "La salud en personas con discapacidad intelectual en España" (POMONA II), financiado por el Fondo de Investigación Sanitaria del Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Economía y Competitividad) y coordinado por Plena inclusión junto a la Fundación Villablanca y el hospital Sant Joan de Deu.

El estudio genético es especialmente importante para poder realizar un buen tratamiento médico y psicoterapéutico, para poder prevenir enfermedades y para poder realizar un buen asesoramiento genético familiar. Además, los síndromes genéricos de carácter congénito son una de las principales causas de discapacidad intelectual (18%, un dato elevado teniendo en cuenta que otro 61% desconoce la causa que provocó su discapacidad intelectual).

Según otro estudio realizado en 2016 por Plena inclusión (“Todos Somos Todos”²), en las personas con discapacidad intelectual severa y profunda, la congénita sería la principal causa de su discapacidad. A mayor edad y mayor grado de discapacidad, estas personas tienen una mayor propensión a sufrir determinadas enfermedades: cataratas, accidentes cerebro-vasculares, estreñimiento, osteoporosis. Y este riesgo aumenta cuando ambos factores –edad y discapacidad–, se combinan.

Plena inclusión reclama al Sistema Nacional de Salud y a las asociaciones profesionales que existan unos criterios claros y comunes, un sistema de información y derivación de casos para el estudio genético, y un asesoramiento genético familiar de personas con trastornos del desarrollo en general que no sea exclusivo para niños. Junto a ello, reclama también que se indague si en las diferentes comunidades autónomas existen protocolos para la derivación de casos de discapacidad intelectual y trastorno del espectro autista a estudios genéticos familiares.

¹ [La salud en personas con discapacidad intelectual en España: estudio europeo POMONA-II](#)

² [Todos somos todos. Derechos y calidad de vida de las personas con discapacidad intelectual y mayores necesidades de apoyo](#)