

# DetECCIÓN Y MANEJO DEL RETRASO PSICOMOTOR EN LA INFANCIA

D. Martín Fernández-Mayoralas<sup>1</sup>,  
A. Fernández-Jaén<sup>2</sup>, A.L. Fernández Perrone<sup>3</sup>,  
B. Calleja-Pérez<sup>4</sup>, N. Muñoz-Jareño<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Neuropediatra. Responsable de la Unidad de Neuropediatría del Hospital Quirón San Camilo. Adjunto de la Unidad de Neuropediatría del Hospital Universitario Quirón Madrid. Centro de Atención a la Diversidad Educativa (CADE). Madrid.

<sup>2</sup>Neuropediatra. Jefe de la Unidad de Neuropediatría del Hospital Universitario Quirón Madrid. Centro de Atención a la Diversidad Educativa (CADE). Madrid.

<sup>3</sup>Neuropediatra. Adjunto de la Unidad de Neurología Infantil del Hospital Universitario Quirón Madrid. <sup>4</sup>Pediatra de Atención Primaria. Centro de Salud "Doctor Cirajas". Madrid. <sup>5</sup>Neuropediatra. Adjunto de la Sección de Neurología Infantil. Hospital Infanta Leonor de Vallecas. Madrid



## Resumen

El retraso psicomotor (RPM) es un motivo habitual de consulta especializada. El origen puede ser múltiple, desde una escasa estimulación ambiental, hasta enfermedades neurológicas severas. El pediatra es el único especialista que podrá indicar precozmente la presencia de dicho RPM.

En el apartado diagnóstico, la historia clínica minuciosa y la exploración física completa, son los aspectos más importantes. El pediatra podrá valorarlos de forma evolutiva.

A nivel terapéutico, el tratamiento del RPM dependerá de su etiología. Como cuadro sintomático, la estimulación y la fisioterapia ayudarán a mejorar la evolución del paciente. El pediatra podrá monitorizar la eficacia de las medidas instauradas en el niño.

## Abstract

*Psychomotor retardation (PR) is a frequent cause of specialized consultation. The etiology can be diverse, from a low environmental stimulation to severe neurological diseases. The pediatrician is the only specialist that may early indicate the presence of the PR. In diagnosis, both complete history and physical examination are the most important points. The pediatrician will be able to measure psychomotor development in time. In relation to therapy, treatment of the PR will depend on the etiology. As a symptomatic syndrome, stimulation, and physical therapy will help to improve the patient's evolution. The pediatrician can assess the effectiveness of recommended measures.*

**Palabras clave:** Retraso psicomotor; Regresión psicomotriz; Discapacidad intelectual; Retraso mental.

**Key words:** Psychomotor retardation; Psychomotor regression; Intellectual disability; Mental retardation.

*Pediatr Integral 2015; XIX (8): 532–539*

## Introducción

Es necesario el conocimiento del desarrollo psicomotor normal y de sus límites, para poder establecer el diagnóstico de un retraso psicomotor.

El retraso psicomotor (RPM) no es una enfermedad o trastorno en sí mismo, sino la manifestación clínica de patologías del SNC (sistema nervioso central) debidas a trastornos

genéticos y/o factores ambientales, con especial incidencia en el desarrollo psicomotor (DPM) del niño<sup>(1)</sup>. El término DPM se emplea para definir el progreso del niño en diferentes áreas (lenguaje, motor, manipulativo, social) durante los primeros 24-36 meses; debemos definir, por tanto, el RPM como la adquisición lenta o anormal (cualitativamente alterada) de los primeros hitos del desarrollo<sup>(2,3)</sup>.

Para la tipificación del retraso psicomotor, previamente tenemos que conocer el desarrollo psicomotor normal, la edad media del alcance de los hitos del desarrollo señalados, su variación y márgenes de la normalidad (Tabla I)<sup>(2,3)</sup>. En general: **todo niño que al año y medio de edad no dice palabra alguna y/o no camina debe ser remitido al neuropediatra para descartar que exista algún problema**

**Tabla I.** Media de edad y márgenes de la normalidad para diferentes hitos del desarrollo psicomotor

Hito	Media	Margen de la normalidad
Sonrisa	4-6 semanas	1-8 semanas
Acercamiento/prensión de objeto	5 meses	4-6 meses
Sedestación con apoyo	6-7 meses	4-12 meses
Andar sin ayuda	12-13 meses	8-18 meses
Palabras referenciales	12 meses	8-18 meses
Frases o expresiones de 2-3 palabras	21-24 meses	10-36 meses
Bebe de la taza solo	15 meses	9-21 meses
Se viste solo	3-4 años	33-72 meses
Control de esfínteres durante el día	2 años	16-48 meses
Control de esfínteres durante la noche	3-4 años	18-72 meses

serio (lo que no sucede en la mayoría de casos, por lo que no se debe alarmar a la familia).

### Clasificación<sup>(4,5)</sup>

**Debe atenderse de forma particularmente urgente a aquellos niños que muestran una pérdida de adquisiciones ya conseguidas.**

#### Estático vs regresivo

El término RPM se emplea básicamente para explicar un DPM más lento, en el cual el niño alcanza más tardíamente los hitos lógicos del desarrollo. El término regresión psicomotriz tipifica un problema preocupante, en el cual el niño ha mostrado previamente un DPM normal, apareciendo posteriormente una pérdida evidente de adquisiciones ya alcanzadas, frecuentemente acompañada de nuevos signos neurológicos, deficitarios o anormales.

La separación entre el desarrollo o la regresión puede ser compleja, bien por la naturaleza del problema neurológico que lo está justificando o bien por la levedad del mismo. La obtención de la información de logros del desarrollo en el interrogatorio familiar está sujeta a la subjetividad familiar, los pacientes con RPM pueden tener procesos intercurrentes que alteran

transitoriamente el propio desarrollo o las manifestaciones clínicas del proceso base, pueden cambiar a lo largo de la vida debido al desarrollo del individuo, siendo el problema estático, por ejemplo: en la parálisis cerebral.

Indudablemente, la tipificación de un trastorno regresivo, cuando este es evidente, puede tener una trascendencia marcada en el diagnóstico, tratamiento y pronóstico, por lo que su abordaje debe ser preferente.

#### Parcial vs global

El RPM global, como su propio nombre indica, se tipifica ante un DPM enlentecido o anormal en todas las áreas del desarrollo. El RPM parcial, apunta de forma particular a un área específica como la afectada. Su distinción puede dirigir el diagnóstico del problema de base.

De nuevo, esta separación no es sencilla. No es infrecuente que un RPM global lo sea, pero una de las áreas evaluadas está claramente más afectada que las restantes (un niño con parálisis cerebral puede mostrar un retraso global del desarrollo, aunque el desarrollo motor será el más afectado y el que tipifica el diagnóstico). Del mismo modo, un RPM parcial con frecuencia tiende a asociarse con cierto retraso de otras áreas del desarrollo (es frecuente que un retraso significativo en el lenguaje, condicione la adaptación

social del niño que lo sufre). Desde nuestro punto de vista, cuando un área del desarrollo está intensamente más afectada que el resto, como este último caso, es mejor referirnos a dicha área (p. ej., un retraso específico del lenguaje en un niño de 3 años que no dice una sola palabra a pesar de que exista cierta torpeza motora).

### Clasificación etiológica (Tabla II)<sup>(4-6)</sup>

**Un retraso psicomotor no siempre es patológico o anormal, pero puede ser también la antesala de graves problemas del desarrollo físico y cognitivo del niño.**

#### Variante de la normalidad

Los márgenes de la normalidad para numerosos hitos son amplios. En ocasiones, especialmente en RPM parciales, encontramos pacientes completamente sanos, que se “escapan” de los márgenes señalados como “normales” para la población a estudio, los signos más frecuentes aparecen en la tabla III. Por ejemplo, un tercio de los niños no gatea nunca, por lo que es un signo más “tranquilizador” en su presencia que de “alarma” en su ausencia.

Dos circunstancias especiales en este sentido son: el recién nacido prematuro (RNPT) y el niño ingresado-encamado. El RNPT alcanzará los hitos lógicos del DPM más tarde que

**Tabla II.** Prevalencia de las principales causas del RPM global o parcial

Sordera	0,1%
Ceguera	1,5-6/10.000
Trastorno del desarrollo de la coordinación	6%
Trastorno de la comunicación	4-6%
Parálisis cerebral infantil	0,2%
Retraso mental (discapacidad intelectual)	1%
Autismo	1%

**Tabla III.** Variaciones de la normalidad sin carácter patológico

Pinza entre dedo pulgar y medio
Marcha de pie sin pasar por la fase de gateo
Desplazamiento sentado sobre nalgas o apoyando una rodilla y el pie de la otra extremidad o rodar sobre sí mismo
Marcha de puntillas primeras semanas o meses, tras el inicio de la deambulación
Rotación persistente de la cabeza
Retraso simple de la marcha con signo de "sentarse en el aire"
Tartamudeo fisiológico: entre los 2-4 años
Dislalias fisiológicas: hasta los 4-5 años
Otras: para neuropediatría

los demás; para valorar la normalidad del desarrollo en estos niños, deberá emplearse la **edad corregida**; es decir, la edad que el niño tendría si hubiera nacido en la fecha prevista del parto (edad corregida= "edad cronológica medida en semanas o meses" - "número de semanas o meses de prematuridad"). Esta corrección es especialmente necesaria en los primeros 24 meses. Por otro lado, la prematuridad es un factor de riesgo para los problemas del desarrollo y el aprendizaje, por lo que el DPM deberá ser vigilado estrechamente. El niño ingresado o encamado durante tiempos largos durante el 1º-2º año de vida, puede igualmente mostrar un leve retraso o estancamiento del desarrollo motor. En estos niños, se puede sumar el RPM a déficit asociados en el desarrollo por la patología que justificó el ingreso hospitalario.

### Hipoestimulación

Los niños pobremente estimulados o institucionalizados pueden mostrar un claro RPM en los primeros meses de la vida. Esta circunstancia es generalmente normalizable. Sin embargo, cuando la hipostimulación es severa y mantenida, como sucede en niños adoptados del este de Europa, puede

justificar, junto a otros factores de riesgo, futuros problemas del neurodesarrollo.

### Déficit neurosensorial

Los problemas sensoriales, especialmente auditivos o visuales, pueden ser causa de un RPM. Es habitual que la patología auditiva severa se asocie con retrasos del lenguaje, la comunicación e incluso con conductas de aislamiento, que pueden recordar trastornos generalizados del desarrollo. Por ello, deben descartarse en todos los casos, bien por audiometría, bien por potenciales evocados auditivos del tronco encefálico (PEATE) si el niño no colabora o es muy pequeño. Los niños con trastornos auditivos pueden mostrar un desarrollo del lenguaje normal los primeros 6 meses de vida (ruidos, risas, balbuceos...) con interrupción del mismo por ausencia de *feedback* ambiental. Es excepcional que la hipoacusia leve uní o bilateral justifique un verdadero retraso del lenguaje; del mismo modo, no debe justificarse el retraso del lenguaje a otitis recurrentes.

Los problemas visuales pueden igualmente asociarse a problemas de la coordinación, manipulación... Estos generalmente están relacionados con el componente visual-sensorial, no con el motor; un estrabismo o *nistagmus* puede ser un signo de un trastorno neurológico de base, pero no la causa de un RPM.

### Anticipación de un trastorno específico del desarrollo

Los trastornos del desarrollo de la coordinación y los trastornos de la comunicación, tienden a anticiparse por RPM con afectación predominantemente motora y del lenguaje respectivamente.

### Anticipación de un trastorno motor

La parálisis cerebral infantil (PCI) tiende a manifestarse en los primeros 18-24 meses de vida por un RPM global o predominantemente motor. Aunque PCI se define como un trastorno motor, crónico, de comienzo precoz y no progresivo, las manifestaciones clínicas pueden ser cambiantes y más

invalidantes durante el desarrollo del niño. Puede, además, acompañarse de problemas sensoriales (visuales hasta en el 50% y auditivos hasta en el 15% de los casos) o epilepsia (25-35%), que puede condicionar el propio desarrollo global o discapacidad intelectual (DI) –retraso mental– (hasta en el 50% de los niños).

En este apartado, debemos incluir las miopatías, tanto las congénitas como las distrofias musculares, que pueden manifestarse con carácter estático o progresivo respectivamente y, a veces, acompañadas de retraso cognitivo. Igualmente, no deben obviarse otras enfermedades, como la atrofia muscular espinal, que se manifestará en los primeros meses de vida, o algunas neuropatías genéticas, que podrán hacerlo en los 3-4 primeros años, en forma de retraso motor, hipotonía o torpeza.

### Anticipación de una discapacidad intelectual –DI– (retraso mental)<sup>(7)</sup>

Generalmente, la mayoría de los pacientes con DI (este término ha ido sustituyendo al de retraso mental) han tenido, al menos, cierto RPM. En ocasiones, las DI leves se anticipan por leves RPM o RPM parciales, que pasan desapercibidos para la familia o el médico.

Es un trastorno plurietiológico, habitualmente de causa genética. Estos últimos años, el diagnóstico etiológico ronda el 50% de los casos leves y el 80% de los graves, gracias a los espectaculares avances en el diagnóstico genético estos últimos 3-4 años.

Es frecuente que los pacientes con DI asocien otros problemas neurológicos que contribuyen de forma desfavorable en el DPM. Algunos estudios refieren la asociación a encefalopatías motoras en el 7% de los pacientes, epilepsia en el 10%, alteraciones neurosensoriales en el 7% o autismo en el 2-3%. Estas asociaciones se muestran más intensas cuanto menor es el CI.

### Anticipación de un trastorno del espectro autista (TEA)

Caracterizado eminentemente por una alteración de la socialización, la comunicación y un patrón de intereses

restringidos y comportamientos estereotipados, se puede manifestar con un desarrollo lento o atípico. Estos problemas pueden acompañarse de cierta torpeza o hipotonía en los primeros meses de vida (a menudo debido a la causa genética subyacente del trastorno), pero suele expresarse en los primeros meses/años de vida con una alteración cualitativa y/o cuantitativa del lenguaje y ser indeferenciabile inicialmente de un trastorno específico del lenguaje (TEL) con afectación de la comprensión del mismo. En estos casos, lo más importante es derivar al neuropediatra e instaurar una intervención precoz adecuada mientras se realizan las pruebas complementarias oportunas. **La ausencia de un diagnóstico específico no puede demorar la derivación de un niño con sospecha de TEA/TEL a un centro de atención temprana especialista en trastornos de la comunicación.** Separar este grupo de los anteriores se muestra complejo, dada de nuevo su comorbilidad con otros trastornos o enfermedades. Hasta el 90% de los casos de TEA grave, pueden tener DI, y epilepsia hasta en la mitad de los casos (especialmente si tienen DI), alteraciones visuales o auditivas leves que pueden condicionar el DPM, etc.

## Evaluación del desarrollo psicomotor (DPM) (8,9)

**El pediatra juega un papel trascendental en el diagnóstico precoz del retraso psicomotor.**

Los controles periódicos de salud, en los primeros años de vida, van a proporcionar al pediatra un momento extraordinario para valorar el DPM del niño en cada momento, así como la evolución cognitiva, social y motora, entre otras esferas, que presentará en los primeros años de vida.

Los programas de seguimiento del niño sano permiten la evaluación transversal y evolutiva del niño. Para facilitar este seguimiento, el pediatra puede hacer uso de diferentes escalas de desarrollo. Ninguna de las escalas de desarrollo tiene un correlato fiable con el cociente intelectual del niño mayor. Se describen las más frecuentes:

*Escalas de Desarrollo Infantil de Bayley (BSID).* Evalúan el desarrollo infantil desde el nacimiento hasta los 2,5 años. Aportan un índice de desarrollo mental. Existen otras versiones con mayor cobertura etaria, pero no están baremadas en nuestro país.

Se compone de 3 subescalas:

1. Escala mental: evalúa desarrollo cognitivo y capacidad comunicativa.
2. Escala de psicomotricidad: pondera coordinación motora y motricidad fina en manos y dedos.
3. Escala comportamental: mide conducta del niño e interacción con su entorno.

*Test de Screening de Desarrollo de Denver (DDST).* Posiblemente la escala más empleada. Se trata más de un registro o cuestionario que de una escala de desarrollo. Valora cuatro áreas: motor-gruesa, motor-fina, personal-social y lenguaje. En sus diferentes versiones, registra el desarrollo en estas áreas hasta los 4 años de edad. No aporta ningún índice; si el niño falla en ítems que son satisfactoriamente cubiertos por el 90% de niños más jóvenes, debe sospecharse un RPM e iniciarse una evaluación más profunda.

*Test de Haizea-Llevant.* Similar al DDST en su sistema de evaluación y estimación de áreas comprometidas. Elaborada de forma específica en niños españoles hasta los 4 años.

## Diagnóstico etiológico

**La historia clínica y la exploración física son los apartados más importantes en la evaluación etiológica del RPM.**

### Anamnesis

La historia clínica debe ser completa. Se debe recoger de forma detallada el desarrollo psicomotor del paciente, *no solo el desarrollo motor.* En el caso de un estancamiento o involución, deben anotarse, entre otras: la edad de comienzo, las áreas afectadas, los síntomas acompañantes si existieron y las causas atribuidas por los padres u otros profesionales.

Dentro de este apartado, se reflejarán igualmente los antecedentes per-

sonales de forma minuciosa, haciendo referencia a ingesta de fármacos u otras sustancias durante la gestación, control del embarazo, infecciones, características del parto, edad gestacional, instrumentación, etc.

La recogida de datos relacionados con el periodo neonatal aporta de nuevo una información trascendental (Apgar, peso al nacimiento, cuidados neonatales...). Se añadirá la calidad de succión y llanto, resultado de *screening* metabólico, la presencia de hipotonía o crisis en los primeros días de vida, los problemas respiratorios y otros problemas.

En relación a los antecedentes personales posteriores, no se obviarán aquellos trastornos o enfermedades que puedan tener relación con la situación a estudio: convulsiones febriles o afebriles, meningoencefalitis, traumatismos craneoencefálicos severos, cardiopatías, etc.

Finalmente, se añadirán los antecedentes familiares. Debemos intentar obtener un árbol genealógico lo más amplio posible en el que se haga constar los posibles antecedentes de DI, TEA, trastornos psiquiátricos, epilepsia y cualquier otro antecedente llamativo.

### Exploración física<sup>(3)</sup>

Debe iniciarse por un examen general que incluya, entre otros: la exploración de rasgos dismórficos (Tabla IV)<sup>(10,11)</sup>, aunque sean menores, el **perímetro craneal** (fundamental), el desarrollo ponderoestatural, las características cutáneas, el desarrollo óseo, la presencia de visceromegalias y cualquier otro dato que nos llame la atención.

El pediatra, y especialmente el neurólogo infantil, no deben temer la descripción de rasgos que le resultan inicialmente anormales. Igualmente, no debe obviarse la obtención de imágenes-fotografías del niño o familia, ante la presencia de rasgos dismórficos, para una posterior evaluación a través de bases de datos de malformaciones congénitas (p. ej.: Omim, Possum). En ocasiones, una descripción fenotípica detallada es la que orienta el diagnóstico. En otras ocasiones, el desarrollo ponderoestatural apoya un

**Tabla IV.** Malformaciones menores y mayores según localización (ejemplos)<sup>(11)</sup>

	<b>Menores</b>	<b>Mayores</b>
Cutáneas	<i>Nevus</i> Hemangiomas Manchas café con leche	Alopecia congénita Hipertrichosis
Craneales	Occipucio plano Frente prominente	Craneosinostosis Fístulas branquiales
Faciales	Hipertelorismo Orificios nasales antevertidos Boca en carpa Orejas de implantación baja	Anoftalmia Labio leporino Atresia meato auditivo
Torácica	Tórax en tonel Mamilas separadas	Malformaciones cardiovasculares
Abdominales	Hernia umbilical Diástasis de rectos Distensión abdominal	Malrotación o atresia intestinal Onfalocele
Urogenital	Mínimo hipospadias Teste en ascensor	Genitales ambiguos Criptorquidia Epispadias
Esqueléticas	<i>Cubitus valgo</i> <i>Genu recurvatum</i> Fosita sacra	Pie equinovaro Hemivértebras Polidactilia
SNC		Displasias corticales Meningocele

diagnóstico de sospecha; la anotación de la talla-peso-perímetro craneal desde edades precoces, puede orientar al diagnóstico. La identificación de anomalías menores y mayores resulta trascendental en estos casos. Dentro del examen por sistemas, algunas alteraciones podrán sugerir la etiología de base. La presencia de trastornos pigmentarios cutáneos puede apuntar hacia trastornos neurocutáneos fre-

cuentes, como la neurofibromatosis (Fig. 1), la hipomelanosis de Ito o la esclerosis tuberosa, u otros menos frecuentes, como la enfermedad de von Hippel-Lindau o la incontinencia pigmenti (Fig. 2)<sup>(12)</sup>; la fotosensibilidad podrá orientar hacia la enfermedad de Hartnup, el exantema malar hacia la homocistinuria... Las alteraciones de anejos cutáneos pueden ser también orientativas; las alteraciones del cabe-

llo serán objetivables en la enfermedad de Menkes, en el hipotiroidismo... La presencia de hepatoesplenomegalia apuntará hacia mucopolisacaridosis, esfingolipidosis o glucogenosis, entre otras.

Tras abordar un examen físico completo, se debe proceder a la exploración neurológica igualmente completa, valorando cualquier signo focal presente, asimetrías en el examen (Fig. 3), no obviando el examen craneal, la impresión subjetiva del nivel cognitivo, el examen del fondo de ojo ni la valoración neurosensorial.

De igual modo, el fondo de ojo puede revelar trastornos pigmentarios (encefalopatías mitocondriales, síndrome de Cockayne, síndrome de Kearns-Sayre...), cataratas (síndrome de Down, rubéola gestacional, hipotiroidismo, galactosemia...) o manchas rojo cereza (mucopolipidosis, gangliosidosis...).

El examen auditivo y visual se realizará en todos los casos; la audiometría convencional, la discriminación visual o auditiva, la campimetría por confrontación son medidas realizables en cualquier consulta pediátrica, si bien, complejas en el niño de corta edad.

La historia clínica y la exploración física completa y minuciosa, serán las que deberán orientar al diagnóstico, y a la consecuente realización de las exploraciones complementarias oportunas<sup>(8,10)</sup>.



**Figura 1.** Manchas color “café con leche” características de la neurofibromatosis tipo 1.



**Figura 2.** Lesiones características de la incontinencia pigmenti.



**Figura 3.** Marcha de inicio asimétrica de niño con hemiparesia izquierda.

## Exploraciones complementarias<sup>(1,4,7)</sup>

- Observación cualitativa: con independencia de la actitud y comportamiento del niño en la consulta (conducta, flexibilidad, lenguaje no verbal...), el pediatra puede solicitar la realización de dibujos, manipulación de juguetes, recabar información a través de los boletines de la escuela infantil... En ocasiones, los informes escolares apuntan información más objetiva de las habilidades motoras, verbales...
- Estudios analíticos: deberá valorarse la realización sistemática de: hemograma, bioquímica sanguínea, ionograma, gasometría, función hepática-renal, láctico, pirúvico, ceruloplasmina, función tiroidea, anticuerpos antitransglutaminasa IGA, amonio y ácido úrico en sangre. Ante la presencia de signos no estrictamente neurológicos (dismorfias, alteración del crecimiento, vómitos frecuentes, alteraciones cutáneas, cardiopatía o hepatoesplenomegalia) u otros neurológicos (sordera, alteración visual, trastorno del comportamiento, letargia o examen anormal) que apunten hacia un posible origen metabólico, el examen analítico será ampliado en consecuencia (Tabla V). Se determinarán: aminoácidos en sangre y ácidos orgánicos en orina, bioquímica y láctico en LCR, bioquímica básica de orina que incluya la presencia de cuerpos cetónicos y reductores, mucopolisacáridos y oligosacáridos en orina<sup>(13-15)</sup>.
- Estudios neurorradiológicos: la utilidad de los estudios mediante resonancia magnética cerebral (RM) dependerá de los hallazgos clínicos y la severidad del retraso. En general, la rentabilidad diagnóstica de la RM cerebral en el RPM es escasa. Debe recomendarse en: RPM moderado-severo, dismorfias, epilepsia, alteraciones craneales asociadas o exploración neurológica anormal. Si es posible, sobre todo en caso de epilepsia con DI, debe asociarse una espectroscopia a la misma, especialmente

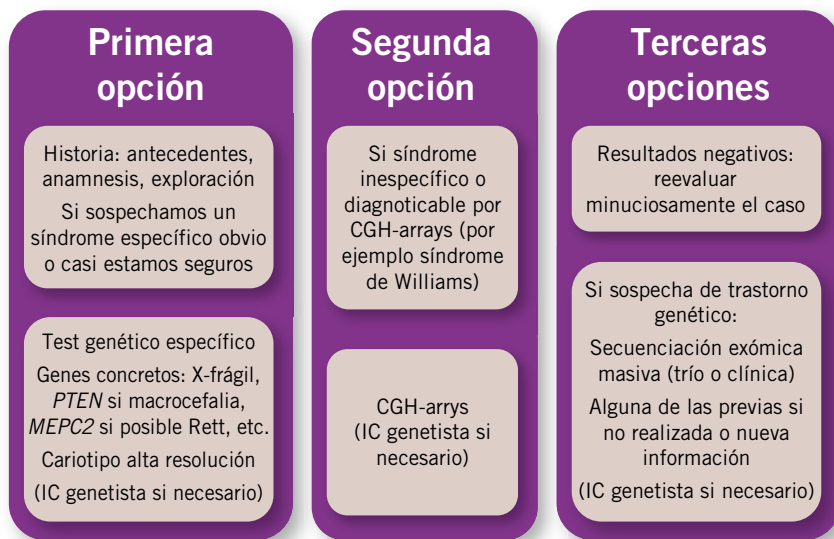
**Tabla V.** Afectación de diferentes órganos o sistemas según trastorno metabólico

Afectación hepática y/o esplénica	Con hepatoesplenomegalia: esfingolipidosis, mucopolisacáridosis, trastornos peroxisomales, galactosemia... Con ictericia y fallo hepático: enfermedad de Wilson, enfermedad de Niemann-Pick C, síndrome de Alpers, galactosemia...
Cardiopatía	Glucogenosis tipo 2, enfermedad de Friedreich, enfermedad de Refsum, enfermedad de Fabry, mucopolisacáridosis, homocistinuria...
Nefropatía	Síndrome de Lowe, enfermedad de Zellweger, enfermedad de Fabry, enfermedad de Lesch-Nyhan, galactosemia, acidemia isovalérica...
Afectación esquelética	Mucopolisacáridosis, mucopolisacáridosis, sialidosis, enfermedad de Zellweger, enfermedad de Lowe, enfermedad de Refsum...
Afectación cutánea	Enfermedad de Hartnup, síndrome de Cockayne, xeroderma pigmentoso, fucosidosis, déficit de biotinidasa...
Anomalías hematológicas	Anemia: enfermedad de Gaucher, enfermedad de Fabry... Trombocitopenia: acidemia isovalérica, acidemia propiónica, enfermedad de Wilson...
Afectación respiratoria	Enfermedad de Menkes, glucogenosis tipo II, enfermedad de Farber...
Afectación digestiva	Abetalipoproteinemia, MELAS, porfiria aguda intermitente...

útil en la detección del déficit de creatina cerebral.

- **Estudios genéticos: se ha producido un cambio espectacular en los últimos años.** La inmensa mayoría de los pacientes con una DI padecen un trastorno genético, habitualmente estable, no progresivo. Los estudios genéticos básicos han pasado de ser el cariotipo, que generalmente revela escasa información, a la hibridación genómica comparada (CGH-arrays). Con esta prueba, se detectan casi todas las ganancias y pérdidas de material genético asociadas a síndromes de microdelección y microduplicación, detectando aproximadamente un 20-30% de los casos de DI importante. Su rendimiento es mucho mayor si existen dismorfias o signos neurológicos asociados. Aunque previamente el síndrome X Frágil era una prueba protocolizada ante un varón con RPM importante de origen desconocido, su rendimiento bajo (0,5%) no justifica su realización rutinaria y, actualmente, se recomienda en un segundo escalón.

En este segundo escalón, una nueva prueba, la **secuenciación exómica**, se está abriendo campo a grandes pasos, su rendimiento es muy alto [50% aproximadamente en los casos de DI importante en trío (paciente-padres) y con algunos *kits* más económicos del 25%]. A pesar de su alto precio, es de esperar que el coste baje de forma importante en muy pocos años y sea una herramienta perfeccionada y estandarizada que sustituya poco a poco a muchos métodos engorrosos (orinas de 24 horas, líquido cefalorraquídeo, biopsia muscular, etc.). Por supuesto, la detección de un síndrome clínico específico debe hacernos realizar el gen o genes característicos de dicho síndrome (p. ej.: analizar el gen *MECP2* en una niña con algunos síntomas del síndrome de Rett). Por lo tanto, está pendiente el desarrollo de nuevos algoritmos diagnósticos consensuados, que con toda seguridad, van a modificar sustancialmente a los anteriores<sup>(16-18)</sup>. Exponemos uno que pudiera ser útil en la figura 4<sup>(18)</sup>.



**Figura 4.** Posible algoritmo en el diagnóstico genético de la discapacidad intelectual y/o retraso psicomotor.

- Otros exámenes: el EEG es una prueba obligada ante la presencia o sospecha de epilepsia. Otros estudios deberán realizarse dependiendo del caso: serie radiológica completa, ecografía visceral, electromiograma (si hipotonía-hiporreflexia, fenómenos miotónicos...), potenciales auditivos (si retraso específico del lenguaje, antecedente de sordera, infección durante el embarazo...) o visuales y biopsia muscular (enfermedad mitocondrial), entre otros.

### Abordaje terapéutico

**Es trascendental aportar una información realista de la situación clínica del niño con RPM, ni proteccionista ni catastrofista.**

La mejor acción por parte del pediatra o neurólogo infantil debe ser el diagnóstico precoz. Este va a permitir la rehabilitación o reeducación de habilidades del paciente en los primeros años de vida, mejorando así las capacidades adaptativas del mismo. Deberá recibir igualmente el tratamiento específico a la etiología del RPM, si esto fuera posible (metabopatías, epilepsia...). Debemos conocer los medios que el sistema sanitario y educativo pone a disposición de estos pacientes, para ofrecer al niño con RPM todas aquellas ayudas que pue-

dan beneficiarle en los primeros meses o años de vida.

Desde el punto de vista farmacológico, no existen tratamientos específicos para el RPM. Se han empleado diferentes fármacos, con eficacia clínica muy cuestionable (citicolina, piracetam, vitamina B...), con el objeto de proteger la función cerebral. Si existen tratamientos para mejorar los síntomas asociados, como el metilfenidato para mejorar la impulsividad e hiperactividad, o la risperidona para la agresividad.

Igualmente, debemos informar con serenidad a la familia de la sospecha del RPM. Es importante evitar informaciones catastrofistas o sobreproteccionistas. Con el seguimiento, deberemos registrar y notificar los avances del paciente.

En el apartado pronóstico, este vendrá relacionado con numerosos factores: la severidad del propio retraso, el origen del mismo, la presencia de otros trastornos (epilepsia, autismo, DI...).

### Función del pediatra

El diagnóstico precoz del RPM es esencial. Ya en este primer apartado, el pediatra juega un papel principal. Dada la planificación del control del niño sano, el pediatra podrá valorar periódicamente el DPM del niño. Igualmente, podrá cuantificar o ponderar las características de la familia,

su "potencial" estimulador, la presencia en los familiares de primer orden de dificultades de aprendizaje, retrasos...

Del mismo modo, a través de la historia clínica y la exploración física, podrá anticiparse en el diagnóstico. A la primera, tendrá acceso de forma constante, y podrá reevaluar ciertos aspectos que en una primera entrevista (no focalizada al diagnóstico de RPM) hayan podido quedar incompletos. La exploración del niño, tanto física como neurológica, será evolutivamente diferente; la adquisición de los hitos, la modificación de la exploración o la presencia de reflejos primitivos por encima de las edades normales ayudará al pediatra a estimar la presencia del RPM, su origen y severidad.

Aunque, en la mayor parte de los casos, la realización de estudios más complejos (estudios genéticos, neuroimagen...) recaerá en el neuropediatra, el pediatra coordinará las evaluaciones de las consultas, establecerá sospechas diagnósticas, supervisará diagnósticos previos, etc.

A nivel terapéutico, el pediatra deberá igualmente coordinar las medidas que el niño precise para prevenir, solucionar o rebajar los déficits parciales o globales de su DPM. Para ello, es imprescindible que el pediatra esté familiarizado con los apoyos o recursos de zona. A través de los controles periódicos, podrá igualmente estimar la eficacia de los apoyos establecidos.

### Bibliografía

Los asteriscos reflejan el interés del artículo a juicio del autor.

- <sup>\*\*</sup> Fernández-Jaén A. Retraso psicomotor. En: Fernández-Jaén A, Calleja-Pérez B, eds. Patologías del feto y del lactante Vigo: Obradoiro Gráfico SL; 2000: p. 501-7.
- <sup>\*\*</sup> Borbujo JS. Desarrollo psicomotor hasta los 2 años; retraso en el desarrollo psicomotor. En: Aparicio-Meix JM, Artigas J, Campistol J, et al, eds. Neurología pediátrica. Madrid: Ergon; 2000.
- <sup>\*\*\*</sup> Fernández-Jaén A, Roche MC, Pascual-Castroviejo I. Exploración clínica del niño. En: Grau Veciana JM, Escartín Siquier AE, eds. Manual del residente de neurología. Madrid: Sociedad Española de Neurología; 2000: p. 17-26.
- <sup>\*\*\*</sup> García A, Narbona J, Martínez MA, Bejarano A. Retraso del desarrollo psicomotor. En: Verdú A, García A, Mar-

- tínez B. Manual de Neurología Infantil. Madrid: Pubmed; 2008: p. 333-40.
- 5.\*\*\* Narbona J, Schlumberger E. Retraso psicomotor. En: Delgado Rubio A, ed. Protocolos Diagnósticos y Terapéuticos en Pediatría: Genética-Dismorfología, Neurología. 1. Bilbao: Asociación Española de Pediatría; 2000: p. 186-90.
- 6.\*\*\* Fenichel GM. Neurología pediátrica clínica un enfoque por signos y síntomas. (6ª edición) Barcelona: Elsevier España, S.L.; 2010.
- 7.\*\* Fernández-Jaén A, Calleja-Pérez B. El retraso mental desde la Atención Primaria. Med Integr. 2002; 4: 141-6.
- 8.\*\* Sherr EH, Shevell MI. Mental retardation and global developmental delay. En: Swaiman KF, Ashwal S, Ferriero DM, eds. Pediatric neurology: principles & practice. 4th ed. Philadelphia PA: Mosby Elsevier; 2006: 799-820.
- 9.\*\*\* Artigas-Pallarés J, Narbona J. Trastornos del neurodesarrollo. Barcelona: Viguera; 2011.
- 10.\*\*\* Jones KL, Smith DW. Smith's recognizable patterns of human malformation. 6th ed ed. Philadelphia: Saunders; 2006.
- 11.\*\* Cruz Hernández M, Bosch J. Atlas de síndromes pediátricos. Barcelona: Espax; 1998.
- 12.\*\* Fernández-Jaén A, Martín Fernández-Mayoralas D, Calleja-Pérez B, Muñoz-Jareño N. Enfermedades neurocutáneas. Jano. 2007; 1667: 87-92.
- 13.\*\* Kahler SG, Fahey MC. Metabolic disorders and mental retardation. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2003; 117C: 31-41.
- 14.\*\*\* Lyon G, Kolodny EH, Pastores GM. Neurology of hereditary metabolic diseases of children. 3rd ed. New York: McGraw-Hill, Medical Pub. Division; 2006.
- 15.\*\*\* Sociedad Española de Neurología, Liga Española Contra la Epilepsia. Epilepsia. Majadahonda (Madrid): Ergon; 2003.
- 16.\*\* Redin C, Gérard B, Lauer J, et al. Efficient strategy for the molecular diagnosis of intellectual disability using targeted high-throughput sequencing. J Med Genet. 2014; 51: 724-36.
17. Srour M, Shevell M. Genetics and the investigation of developmental delay/intellectual disability. Arch Dis Child. 2014; 99: 386-9.
18. Shashi V, McConkie-Rosell A, Rosell B, et al. The utility of the traditional medical genetics diagnostic evaluation in the context of next-generation sequencing for undiagnosed genetic disorders. Genet Med. 2014; 16: 176-82.
- Manual, completo y amplio, de presencia necesaria en la librería del pediatra, sobre las patologías neuropediátricas más frecuentes, su abordaje y tratamiento.
- Delgado Rubio A, ed. Protocolos Diagnósticos y Terapéuticos en Pediatría: Genética-Dismorfología, Neurología. 1. Bilbao: Asociación Española de Pediatría; 2000.
- Tomo número 1 de la serie de Protocolos de la AEP. El primer tomo aborda los trastornos o síndromes genéticos más frecuentes o relevantes, así como los problemas neurológicos que más frecuentemente afectan a la población infantil. El capítulo de RPM vuelve a ser de relevante interés en el apartado etiológico.
- Fenichel GM. Neurología pediátrica clínica un enfoque por signos y síntomas. (6ª edición). Barcelona: Elsevier España, S.L.; 2010.
- Manual esencial en Neurología Infantil. Aborda desde los síntomas y la exploración, los diferentes problemas que pueden estar tras los mismos. Es un manual obligado en la biblioteca del pediatra. Ahora disponible en castellano.
- Artigas-Pallarés J, Narbona J. Trastornos del neurodesarrollo. Barcelona: Viguera; 2011.
- Revisión amplia y sencilla de los principales trastornos del neurodesarrollo. Los diferentes capítulos abordan los trastornos de la comunicación, el aprendizaje, la parálisis cerebral, los trastornos generalizados del desarrollo...

### Bibliografía recomendada

- Verdú A, García A, Martínez B. Manual de Neurología Infantil. Madrid: Pubmed; 2008.

## Caso clínico

Varón de 8 meses de edad, remitido por el pediatra, por retraso psicomotor y fenotipo particular. Los padres describen la presencia de sostén cefálico de inicio, sedestación ausente. Se coge los pies, pero no echa las manos a los objetos. Volteo ocasional. Ruidos. No vocales ni bisílabos. Se ríe. Empático. En los 3 meses anteriores a la consulta, recibe estimulación y fisioterapia.

El embarazo fue normal. Parto instrumentado a término. Apgar: 9/10. Preciso reanimación superficial. No preciso ingreso al nacimiento. PRN: 3.020 g. TRN: 49 cm. PCef al nacimiento: 33,5 cm. No ha tenido enfermedades de interés. A los 5 meses, es valorado por departamento neuropediátrico, donde se solicita ECO cerebral, que muestra signos compatibles con hemorragia intraventricular leve, examen oftalmológico que evidencia un coloboma retiniano periférico en ojo derecho, cariotipo normal, PEAT que muestran una leve pérdida de audición de 20 dB bilateralmente y RM cerebral que demuestra la presencia de megacisterna magna con dudosa paquigiria parietal derecha.

Es la primera hija de unos padres no consanguíneos, y entre los antecedentes familiares no aparece nada destacable. Ante la insistencia, el padre apunta la presencia de una tía

del mismo, fallecida en el primer año de vida por fetopatía rubeólica.

La exploración física demuestra unos datos antropométricos normales y un fenotipo particular, con discreto hiperelorismo, nariz fina y levemente incurvada, labios finos, ojos almendrados con pequeñas hendiduras palpebrales, campodactilia, mamilas separadas, mama supernumeraria. El examen neurológico revela un bajo tono global, ROT vivos. R. de Moro ausente. Ausencia de respuesta de paracaídas. Pares craneales aparentemente normales. Evaluación simétrica. Escasa fijación de la mirada. Ruidos ocasionales. Ausencia de sedestación o sostén cefálico estable.

A la vista de la exploración, y tras el hallazgo de un dudoso antecedente de retraso, solicitamos fotografías de la tía del padre. Aportan las mismas, encontrando un fenotipo similar al paciente. Se solicita un estudio genético más amplio (deleciones subteloméricas) que revelan una monosomía de la región cromosómica 2q37.3->qter de 5'6 Mb y una trisomía parcial de la región cromosómica 10q26.1 3->qter de 9'5 Mb de origen paterno. Posteriormente, se ha podido diagnosticar a una prima del paciente señalado, con retraso psicomotor y misma causa.





# Cuestionario de Acreditación

A continuación, se expone el cuestionario de acreditación con las preguntas de este tema de *Pediatría Integral*, que deberá contestar “on line” a través de la web: [www.sepeap.org](http://www.sepeap.org).

Para conseguir la acreditación de formación continuada del sistema de acreditación de los profesionales sanitarios de carácter único para todo el sistema nacional de salud, deberá contestar correctamente al 85% de las preguntas. Se podrán realizar los cuestionarios de acreditación de los diferentes números de la revista durante el periodo señalado en el cuestionario “on-line”.

## Detección y manejo del retraso psicomotor en la infancia

### 1. Señale la CORRECTA, sobre los hitos del DPM:

- Una sedestación alcanzada a los 6 meses es tardía.
- Una bipedestación autónoma alcanzada con 13 meses es tardía.
- La sonrisa alcanzada a los 6 meses es tardía.
- La presencia de bisílabos referenciales a los 14 meses es muy preocupante.
- Todas son correctas.

### 2. Para estimar el DPM de un RNPT, debe estimarse la edad corregida a través de la fórmula:

- Edad corregida = “edad cronológica medida en semanas o meses” – “número de semanas o meses de prematuridad”.
- Edad cronológica = “edad corregida medida en semanas o meses” – “número de semanas o meses de prematuridad”.
- Edad corregida = “edad cronológica medida en semanas” – “número de meses de prematuridad”.
- Edad cronológica = “edad corregida medida en semanas” – “número de semanas de prematuridad”.
- Todas son incorrectas.

### 3. ¿CUÁL es la prevalencia de la DI?

- 1-3/1.000.
- 1-5/10.000

- 10-30/1.000
- 2-20/100.
- 7/10.000.

### 4. Respecto a la resonancia cerebral en el RPM, señale la respuesta CORRECTA:

- Siempre está indicada.
- Está indicada en niños hipoes-timulados.
- No está indicada en pacientes epilépticos.
- No está indicada en RPM acompañado de exploración neurológica anormal.
- Todas las anteriores son incorrectas.

### 5. Respecto al origen del RPM, que respuesta es CORRECTA:

- Puede estar relacionado con una DI.
- Puede estar anticipando un trastorno del espectro autista.
- Puede estar relacionado con un problema sensorial.
- Puede ser la primera manifestación de una parálisis cerebral infantil.
- Todas son correctas.

### Caso clínico

### 6. Respecto al siguiente paciente, señale la CORRECTA:

- El test de Apgar asegura que el RPM no era por patología del parto.
- El peso y la longitud eran anormales al nacimiento.

- La pérdida de audición es el único responsable del RPM del niño.
- De haber conocido el problema genético, deberían haberse evitado las demás pruebas.
- Todas son incorrectas.

### 7. Señale la CORRECTA:

- El cariotipo es una prueba obligada siempre en este tipo de pacientes.
- Estudios genéticos más complejos que el cariotipo están totalmente desaconejados ante la presencia de rasgos dismórficos.
- El estudio genético no solo aporta información para el paciente, sino que es útil para establecer el consejo genético.
- Los estudios genéticos solo traducen problemas neurológicos.
- Con el cariotipo se descarta cualquier tipo de genopatía.

### 8. Señale la CORRECTA:

- Una vez diagnosticada la genopatía, debe retirarse el tratamiento que tenía.
- Una vez diagnosticada la malformación cortical, debe retirarse la fisioterapia.
- Una vez conocida la hipoacusia leve, debe retirarse la estimulación psicomotriz.
- El paciente deberá mantener su tratamiento de estimulación y fisioterapia, al menos, los primeros meses de vida.
- Todas son correctas.