RETRASO GLOBAL DEL DESARROLLO

Introducción

El Desarrollo Neurológico es una parte importante en la valoración de un niño en crecimiento. La alteración en la adquisición de las habilidades en el neurodesarrollo es debida a una gran variedad de procesos que afectan al Sistema Nervioso Central, sin embargo, la afección en alguno de los diferentes sistemas sensitivos, puede alterar el desarrollo e interferir en el desarrollo normal de los niños. Las alteraciones del neurodesarrollo se dividen en tres grupos: Retraso Global del Desarrollo (RGD) / Retraso Mental (RM), Trastornos del espectro autista / Trastorno generalizados del desarrollo, Trastorno especifico del lenguaje.

El RGD, se estima que afecta del 1 al 3% de los niños menores de 5 años. Solo se logra saber su etiología en 1/5 de los RGD siendo las causas principales las cromosopatías y las alteraciones estructurales del cerebro. Se desconoce cuantos RGD se deben a un EIM (Error Inanto del Metabolismo), aunque según algunos autores es el 1-3%. Dentro de los EIM los más frecuentes son las academias orgánicas, alteraciones de las vías de aminoácidos y las mucopolisacaridosis.

Definición

El Retraso Global del desarrollo se define como el retraso en 2 o más de las áreas del desarrollo, dentro de las que se encuentran: motor fino y grueso; lenguaje y habla; funciones cognitivas; desarrollo personal social y actividades de la vida diaria. En terminos generales es debido a una afección del Sistema Nervioso Central (encefálico). Este retraso en las habilidades debe de ser de 2 desviaciones estándares en comparación con las habilidades esperadas para su edad. Este término se aplica para niños menores de 5 años. Para edades mayores se aplica el término de retraso mental, en vista que el Coeficiente Intelectual (CI) es una medida más objetiva.

Hay que diferenciar el retraso individual de alguna de las áreas del desarrollo, como puede ser el caso retraso en el lenguaje, en área motora o personal social. En estos casos el diagnóstico es específico del área con retraso.

El RGD no es sinónimo de RM, ya que éste se refiere al retraso en el área cognitiva, un RM aparente puede ser debido a otras condiciones diferentes a las áreas cognitivas, como una Parálisis Cerebral (afección de tipo Motora) enfermedades neuromusculares e incluso una deprivación social causas que, no necesariamente comprometen el área cognitiva, pero por su desempeño, pueden aparentar su compromiso.

El diagnóstico de Retraso Mental según el manual de diagnóstico de enfermedades mentales DSM-IV-R requiere una medición de inteligencia que solo se puede realizar en niños mayores,

además de un déficit en su función adaptativa, sin embargo podemos utilizar de acuerdo a la edad cronológica, Mc Carthy (≤6 años) y WISC-R (≥6 años) con una media de 100, DS 15. CI considerado normal: 100-80, CI limítrofe o borderline: 85-70, RM leve: RM moderado: 55-40, RM grave: 40-20, RM severo: ≤ 20).

Es importante una vigilancia del Neurodesarrollo para llegar a un diagnóstico temprano de RGD.

Abordaje clínico

Lo más importante en el estudio de pacientes con sospecha de RGD, es la realización de una historia clínica.

Esta historia debe de incluir antecedentes familiares de enfermedades que cursen con el mismo problema, existen enfermedades con diferentes tipos de herencia, un punto a determinar en este sentido es la existencia de algún grado de consanguinidad.

La historia perinatal, nos puede indicar una afección al SNC durante este periodo, ya sea infeccioso, de circulación cerebral u otro factor.

La determinación del desarrollo psicomotor es fundamental para sospechar el diagnóstico. Existen varias pruebas para determinar un buen desarrollo neurológico, uno de los más utilizados es la escala de Denver. Con la determinación del desarrollo se puede pensar si existe una encefalopatía fija, estática o no progresiva, o bien si se trata de una encefalopatía progresiva, caracterizada por pérdida de habilidades ya adquirida, este grupo de enfermedades se presenta como una regresión del desarrollo, motivo de otro tema en este manual.

Con la historia clínica junto con la exploración física se puede sospechar la mayoría de las etiologías en pacientes con RGD[7,28,29].

La exploración física es fundamental para la orientación diagnóstica, dentro de los datos que nos pueden orientar a la etiología son: alteración en el crecimiento físico y malformaciones diversas, dentro de las más importante se encuentran dismorfias faciales, de cráneo, cambios de coloración en cabello o piel, aromas especiales, visceromegalias, cardiopatías y nefropatías, malformaciones a nivel de extremidades. Una valoración oftalmologíca nos puede dar muchos datos en relación a alteraciones de la córnea, pupilas y fondo de ojo.

La exploración neurológica debe de incluir: Funciones mentales, nervios craneales, sistema motor, sensitivo, marcha, raquis, estigmas neurocutaneos, meníngeos, cerebelo.

Las funciones mentales, se relacionan con Retardo Mental. La afección a nervios craneales nos indica alteración a nivel de tallo cerebral. En el área motora debemos explorar el trofismo, movilidad, tono muscular, fuerza, reflejos miotáticos y signos piramidales. Las afecciones al

cerebelo nos orientan a diferentes enfermedades que se acompañan de RGD. Identificar el tipo de marcha tambien nos orienta a la sospecha diagnóstica esta puede ser miopática, neuropática, piramidal o espástica, cerebelosa y extrapiramidal.

Laboratorio y gabinete

Dentro de los exámenes a realizar en pacientes con RGD dependiendo de la orientación diagnóstica se encuentran:

1.-Rastreo Metabólico: sobre todo la técnica de espectroscopia de masa, nos sirve para descartar algún error innato del metabolismo. El rastreo metabólico neonatal es un procedimiento que puede detectar pacientes con riesgo de tener RGD, por lo que es un estudio de escrutinio importante.

2.-Estudios Genéticos: cariotipo, para diagnosticar cromosomopatías.

Los estudios moleculares en algunas enfermedades como el Retraso ligado al cromosoma X, pueden confirmar el diagnóstico, estos estudios pueden demostrar la etiología del RGD en un 0.6 al 1.3% de los casos[34, 35].

Diferentes estudios de laboratorio y gabinete nos ayudan a determinar si se encuentran afectados diferentes órganos y sistemas, por lo que la biometría hemática, pruebas de función hepáticas, renales, pruebas endocrinológicas y niveles de plomo y otros metales pesados (si existe la posibilidad de estar expuestos a estos contaminantes)

Es importante descartar que no se encuentren afectados los diferentes sentidos por lo que potenciales auditivos y visuales se deben realizar.

Para determinar el grado de retraso en las diferentes áreas, se deben de realizar diferentes pruebas de neurodesarrollo, por lo que una valoración de Coeficiente de Desarrollo, Coeficiente Intelectual, pruebas psicológicas, psicopedagógicas y pruebas cognitivas, nos ayudan a determinar el grado y las diferentes áreas afectadas, con lo que se podrá programar una terapia lo más personalizado que se pueda.

Los estudios de Neuroimagen son fundamentales, para valorar diferentes lesiones que pueden existir para explicar esta patológia, por lo que desde el ultrasonido en los neonatos y lactantes menores, hasta una Tomografia Axial Computarizada o Resonancia de Cráneo, nos pueden oritentar.

Un Electroelectroencefalograma solo está indicado cuando el paciente se encuentra con datos clínicos compatibles de epilepsia.

Tratamiento y pronóstico

Una vez conocida la causa del RGD, el tratamiento se enfoca en primer término en la etiología determinante del problema. Se deben de investigar si existen co-morbilidades, como problemas visuales, auditivos, de motricidad, epilepsia, etc. Con lo anterior se podrá programar una terapia global, por ejemplo: antiepilépticos en caso de epilepsia, terapias ó medicamentos en casos de alteración en la conducta, problemas de lenguaje; aparatos auditivos en los casos con hipoacusia, etc.

El tratamiento se divide en farmacológico y las diferentes terapias.

En relación a los medicamentos, no existe alguno que mejore el desarrollo de estos niños, por lo que el tratamiento se enfoca a las co-morbilidades con las que pueden cursar estos pacientes.

Cuando los pacientes cursan con problemas motores, específicamente con espasticidad o movimientos extraprimaridales se utilizan diversos medicamentos, de los más utilizados por el Departamento de Neurología se describen en la siguiente Tabla 1.

En relación con los problemas de conducta pueden cursar o co-morbilidades se encuentra los:

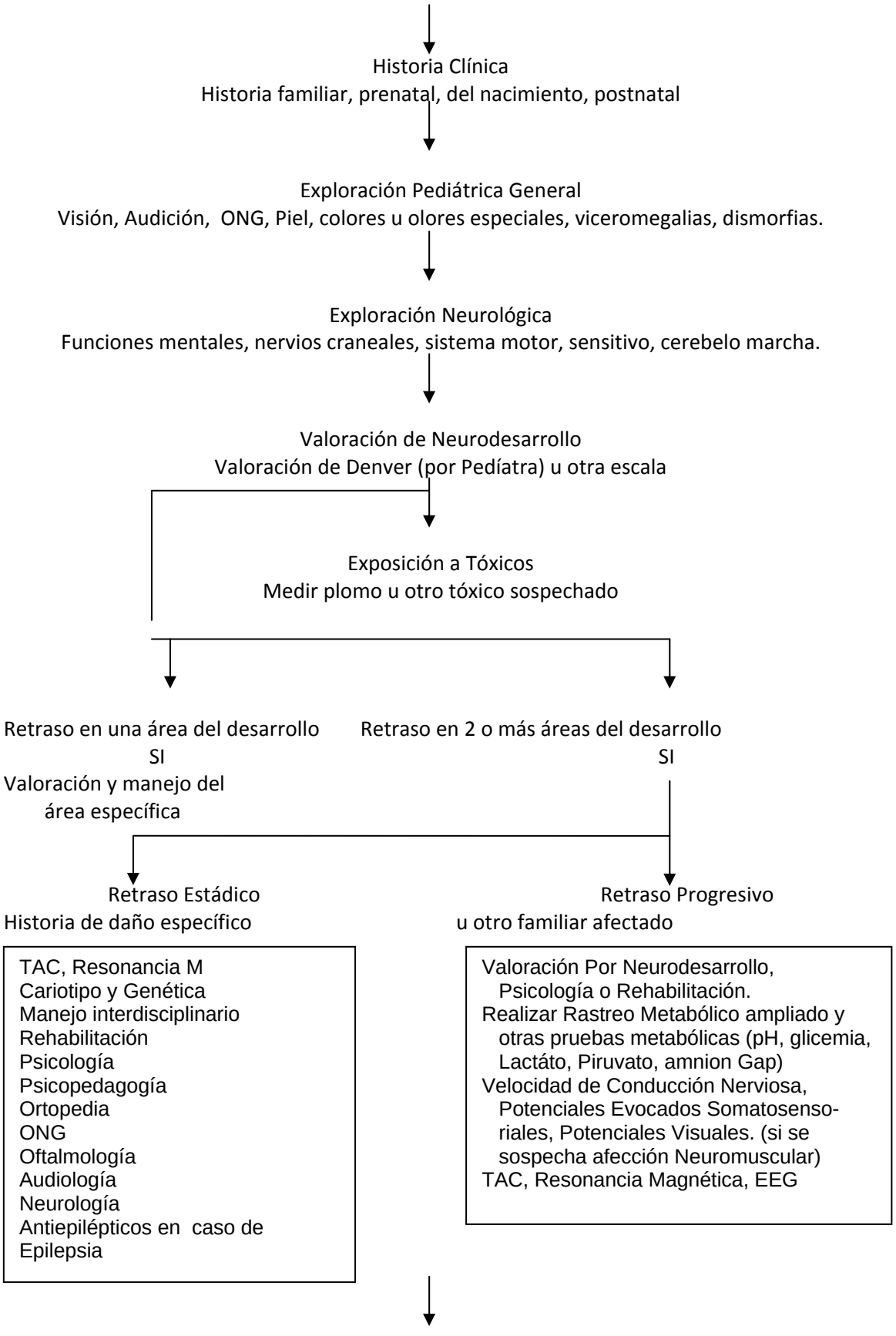
TDAH,
Trastornos de espectro autista (TEA) 20-30%,
RM tienen TEA 80% de autistas tiene RM,
Dificultades sensoriales: (2% en grados leves y 11% en severos),
Parálisis cerebral: (En 6% de RM leve y en 25% de RM severo)
Trastornos conductuales (adolescencia)
Trastornos del sueño.

Tabla 1

FARMACO:	DOSIS/VIA ADMINISTRACION	INTERACCIONES Y EFECTOS INDESEABLES
ESPASTICIDAD		
Baclofen	2 a 7 años inicial 10 a 15mg/día V.O. en 3 dosis Maximo: 2 a 7 años 40 mg/día > 8 años 60 mg/día	Precaución en pacientes con epilepsia, insuficiencia hepatica y renal, ulcera gástrica. Hipotención, palpitaciones, somnolencia, vértigo, psicosis, insomnio, rash, nauseas,constipación, anorexia, nicturia, hematuria, disnea, diaforesis
Tizanidina	2 a 12 mg día en 2 a 3 dosis/día V.O.	Precaución en: Insuficiencia Hepática Somnolencia, fatíga, debilidad, vértigo, nauseas. Contraindicado con Fluexetina
Diazepan	0.5mg /Kg día en 1 a 2 dosis V.O.	Somnolencia, fatiga, debilidad, ataxia, aumento de secreciones, sedación, Depresión cardiovascular, hipotonía, irritabilidad.
Toxina Botulínica	Se aplica IM directamente en el Músculo que se desea disminuir el tono. Solo el especialista entrenado en su aplicación Frecuencia de cada 3-4 meses	Hipotonía muscular.
COREA		
Haloperidol	3 a 12 años	Preacaución en Insuficuencua hepática, renal, problemas

	0.01-0.03mg/Kg/día maximo 0.15mg/Kg/día en 2 a 3 dosis/día V.O.	cardiovasculares y Epilepsia Precaución en pacientes que toman medicamentos que se metabolizan por el citocromo P-450 (antiepilépticos, antidepresivos), anticolinergicos. Taquicardia Hipotención, SINDROME NEUROLEPTICO MALIGNO, rash, galactorrea, ginemcomastia, hiperglicemia, constipación, leucpenia, leucocitosis, anemia, visión borrosa Síndrome rigido ascinético (parkinson)
Risperdal	0.01-0.06mg/Kg/día Maximo 0.13mg/Kg/día. V.O.	Hipotensión SINDROME NEUROLEPTICO MALIGNO (hipertermia rigidez muscular inestabilidad autonómica conciencia alterada y niveles de CPK elevados) agitación, cefalea, sedación, fatiga, mareos Síndrome rigido ascinético (parkinson)

Valoración del Retraso Psicomotor



Bibliografía

1. Wallerstein R, Twersky S, Layman P, Kernaghan L, Aviv H, Pedro HF, Pletcher B. Long term follow-up of developmental delay in a child with prenatally-diagnosed trisomy 20 mosaicism. Am J Med Genet A. 2005 Aug 15; 137(1):94-7.
2. Gray KM, Tonge BJ. Screening for autism in infants and preschool children with developmental delay. Aust N Z J Psychiatry. 2005 May; 39(5):378-86.
3. Wiesner GL, Cassidy SB, Grimes SJ, Matthews AL, Acheson LS. Clinical consult: developmental delay/fragile X syndrome. Prim Care. 2004 Sep; 31(3):621-5.
4. Battaglia A. Neuroimaging studies in the evaluation of developmental delay/mental retardation. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2003 Feb 15; 117(1):25-30.
5. Battaglia A, Carey JC. Diagnostic evaluation of developmental delay/mental retardation: An overview. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2003 Feb 15;117(1):3-14.
6. Hartley L, Salt A, Dorling J, Gringras P. Investigation of children with "developmental delay". West J Med. 2002 Jan;176(1):29-33.
7. Dorling J, Salt A. Evidence based case report: Assessing developmental delay. BMJ. 2001 Jul 21;323(7305):148-9.
8. Swaiman, K; Ashwal, S. “Pediatric Neruology”. 3d.Mosby. 1999. 606-620.
   Huppke P;Rohn K. “Indication for genetic testing: A check list for Rett síndrome”. J Pediatr Mar 2003; 142(3): 532-5
9. Organización Diagnóstica para la Atención Temprana. (ODAT). Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de AT. Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad; 2005.
10. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders (DSM-IV). Washington: American Psychiatric Association;2000.