

## Capítulo 4

# ***Discapacidades del neurodesarrollo***

*Dr. Desiderio Pozo Lauzán*

Las discapacidades del neurodesarrollo constituyen un grupo de trastornos crónicos que tienen sus manifestaciones clínicas en etapas tempranas. Ocurren entre 5 y 10 % de los niños. Se pueden expresar por:

1. Retraso del neurodesarrollo global.
2. Retraso mental.

### **Retraso del neurodesarrollo global**

El retraso del neurodesarrollo global es un retardo significativo en 2 o más de sus componentes siguientes: motor grueso, motor fino, lenguaje, cognición, personal/social y actividades diarias de la vida.

El retardo significativo se define como: la ejecución en el rango de 2 o más desviaciones estándares, por debajo de la media, en la edad apropiada de acuerdo con las normas de referencia.

Este término se debe emplear en niños menores de 3 a 4 años, edad en que no es factible aplicar el coeficiente de inteligencia (CI).

El diagnóstico de retraso mental, de acuerdo con la Asociación Americana de Retraso Mental y el *Manual de diagnóstico y estadísticas de trastornos mentales*, 4ta edición revisada en el año 2002, requiere una precisa evaluación de la inteligencia. Como es obvio, no resulta posible en niños menores de 3 a 4 años, fundamentalmente en lactantes. Se debe señalar que un niño con un retraso del neurodesarrollo global necesariamente no va a manifestar un retraso mental en el futuro.

Epidemiología. La prevalencia no es conocida con precisión, aunque existen estimados entre 1 y 3 %, basados en las tasas de prevalencia del retraso mental.

Para hacer el diagnóstico es muy importante realizar una atención directa a los neonatos y lactantes en el área de salud en forma precoz, fundamentalmente en los que muestran antecedentes positivos prenatales y perinatales con posible riesgo de daño cerebral.

Un examen físico en el que se constaten las denominadas anomalías menores (orejas de implantación baja, micrognatia, hipertelorismo u otras), contribuyen a una evaluación adecuada del desarrollo.

Debe establecerse una estrecha relación con los familiares con la finalidad de obtener información de los elementos de sospecha de un trastorno del neurodesarrollo. La consulta de puericultura y la visita periódica al hogar de los niños, sirve para poder detectar factores tales como: bajo nivel socioeconómico y cultural de los padres y demás familiares y discapacidades mentales en ellos.

Existen evidencias que el diagnóstico y la intervención temprana pueden mejorar el pronóstico en corto tiempo.

Una evaluación clínica inicial (Fig. 4.1) y evolutiva más la aplicación de pruebas de neurodesarrollo apropiadas, de acuerdo con la edad, son de gran utilidad para identificar si el niño tiene un retraso del neurodesarrollo, un trastorno del lenguaje o un síndrome autístico.



*Fig. 4.1. Lactante de 5 meses de edad, que presenta retraso del neurodesarrollo global. Al llevar a la niña de la posición supina a la posición sentada, la cabeza queda hacia atrás.*

La evaluación debe ser iniciada por el médico de atención primaria, que incluya, aspectos de la causa presuntiva y después se integran al estudio diferentes profesionales para un manejo interdisciplinario.

Además de los elementos que aporta la historia clínica, se requiere la realización de diferentes estudios complementarios. Sin embargo, debe evitarse la indicación de los que no sean necesarios.

### **Prueba de neurodesarrollo**

Una de las más utilizadas es el Bayley Scales of Infant Development (BSID-II). La prueba de Bayley evalúa habilidades motoras finas y gruesas, lenguaje, comportamiento y habilidades visuales en niños entre 1 mes y 3 años y medio.

### **Causas**

Se ha planteado que la posibilidad de identificar factores causales en estos pacientes puede variar entre 10 y 81 %

En niños con retraso del neurodesarrollo global/retraso mental existen numerosos factores que influyen en esta variabilidad: características de la muestra de los niños estudiados, el grado de retraso, la calidad de los complementarios realizados y la tecnología aplicada, entre otros.

Los estudios de laboratorio deben efectuarse después de realizar una evaluación clínica exhaustiva. Estudios prospectivos y retrospectivos han demostrado que es posible identificar la causa basados en los datos recogidos de la historia clínica: 17,2; 19,1 y 34,2 %.

Se ha planteado que la positividad de los resultados de los pesquisajes metabólicos en la etapa inicial de la evaluación, es aproximadamente de 1 %. Debido a lo anterior se sugiere no indicar de rutina estos estudios en este período de edad. Sin embargo, se recomienda la realización de estudios citogenéticos. El síndrome del frágil X es el trastorno hereditario que causa más retardo del neurodesarrollo global y debe enfatizarse en la identificación de este trastorno genético. Se debe a una expansión alélica, es decir, a un cambio (aumento o disminución) del tamaño de una secuencia particular del ADN. Es conveniente señalar que los hallazgos clínicos clásicos de esta entidad: cara alargada, orejas grandes y testículos grandes, entre otros, pudieran estar ausentes en un lactante.

Debido al incremento en los últimos años del diagnóstico del síndrome del frágil X, se ha recomendado realizar cariotipo en todos los varones con retraso del neurodesarrollo global o con retraso mental, con el objetivo de detectar la mutación. Debe realizarse el estudio que permita la caracterización molecular de esta. Sin embargo, esto no resulta factible en numerosas ocasiones. Las hembras pueden estar afectadas con variados grados de déficit del desarrollo cognitivo.

En Cuba, de un total de 265 muestras analizadas en el estudio nacional de discapacidades (año 2003), de 224 hombres, en 57 se detectaron mutaciones completas (25,46 %). De 41 mujeres, 8 mostraron premutación y 10 mutación completa (42,90 %).

Se ha planteado que el diagnóstico del síndrome de Rett debe ser valorado en niñas con un moderado o severo retraso del neurodesarrollo global. Sin embargo, con relación a esta entidad, se considera que uno de los elementos clínicos que la caracterizan es una regresión motora y cognitiva y no retraso mental.

En la evaluación de un lactante con sospecha de esta condición no debe olvidarse la posibilidad de un hipotiroidismo congénito, ya que es una causa potencialmente tratable de retraso del neurodesarrollo.

Alrededor de 10 % de niños con retraso del neurodesarrollo, en los que se identifica un factor de riesgo debido a exposición excesiva al plomo, pueden tener cifras elevadas de este en sangre. Sin embargo, cifras moderadas de plomo en sangre pueden asociarse a una afectación cognitiva moderada, pero no usualmente a retraso del neurodesarrollo.

En relación con otros exámenes complementarios que se deben indicar en la valoración de un niño con un retraso global del desarrollo, el electroencefalograma y los estudios imagenológicos no deben indicarse de rutina. Una valoración clínica exhaustiva contribuye a tomar la decisión al respecto.

## **Retraso mental**

Este término se refiere a un síndrome que no tiene una causa y un mecanismo único.

A través de los años han existido numerosas definiciones del retraso mental, fundamentalmente las enunciadas por la Asociación Americana de Deficiencia Mental. En el año 2002 establecieron la última definición: grupo de trastornos que tienen en común deficiencia de la función intelectual y adaptativa y edad de comienzo antes que la maduración finalice.

También se define de la forma siguiente: funcionamiento intelectual significativamente inferior al de la media, que por lo general coexiste junto a limitaciones en 2 o más áreas de habilidades sociales, utilización de la comunidad, autodirección, salud y seguridad, habilidades académicas y funcionales, tiempo libre y trabajo.

Estas definiciones son flexibles y continúan en evolución como resultado de nuevos conocimientos y cambios en las normas sociales. El comienzo ocurre durante el período del desarrollo, por ejemplo, en la gestación y hasta los 18 años.

### **Clasificación**

De acuerdo con la Asociación Americana de Psiquiatría se clasifica de la forma siguiente:

1. Retraso mental ligero: CI: 50-55 a 70.
2. Retraso mental moderado: CI: 35-40 a 50-55.
3. Retraso mental severo: CI: 20-25 a 35-40.
4. Retraso mental profundo: CI: por debajo de 20-25.
5. Afección no especificada: aunque existe presunción de retraso mental, no es posible identificar el grado de este.

Epidemiología. La tasa de prevalencia se encuentra entre 1 y 3 % de la población. Depende de la definición que se utilice, del método de evaluación y de la población estudiada.

Basado en estadísticas de la Asociación de Psiquiatría Americana (APA), 2,5 % de la población tienen retraso mental y 85 % de estos pacientes pertenecen al grupo de retraso mental ligero. En niños de edad escolar se ha reportado 1,1 %.

Es obvio que la identificación del retraso mental ligero es más difícil y con frecuencia no se efectúa en período temprano.

En Cuba, de acuerdo con el estudio nacional a personas con discapacidades finalizado en abril de 2003, se encontró una tasa de 1,25 % de retraso mental.

### **Causas**

Diferentes factores ambientales, genéticos o múltiples pueden ocasionar retraso mental. En aproximadamente 30 a 50 % de los pacientes no es posible la identificación del factor causal.

A continuación se mencionan algunos factores causales:

1. Prenatales:
  - a) Infecciones congénitas.
  - b) Prematuridad.
  - c) Fiebre prolongada en la madre durante el primer trimestre del embarazo.
  - d) Ingestión de alcohol, drogas estupefacientes, antiepilépticas u otras. Adicción al cigarro.
  - e) Fenilcetonuria materna no tratada.
  - f) Trastornos cromosómicos y otros síndromes genéticos.
  - g) Errores innatos del metabolismo.
  - h) Retraso mental familiar.
  - i) Exposición materna a radiaciones (radiografías, radioterapia u otras).
  - j) Malnutrición, diabetes e hipotiroidismo en la madre.
  - k) Trastornos obstétricos: amenaza de aborto, hemorragias uterinas, hidramnios.
  - l) Anomalías del desarrollo de la corteza cerebral.

- 2. Perinatales:
  - a) Asfixia.
  - b) Infecciones del sistema nervioso central.
  - c) Trastornos metabólicos: hipoglucemia, hiperglucemia, hipocalcemia, trastornos de electrolitos y otros.
  - d) Hiperbilirrubinemia.
- 3. Posnatales:
  - a) Malnutrición severa en la lactancia.
  - b) Hipotiroidismo.
  - c) Infecciones del sistema nervioso central.
  - d) Trauma craneal.
  - e) Intoxicaciones.
  - f) Encefalopatía asfíctica (paro cardiorrespiratorio).

Con frecuencia, el retraso mental ligero se asocia con factores ambientales y el retraso mental severo con causas biológicas. El retraso ligero se observa más frecuente en madres con bajo nivel de escolaridad. Es posible que se relacione con factores genéticos (ejemplo: niños que pueden heredar un trastorno cognitivo).

El diagnóstico depende fundamentalmente del interrogatorio, del examen físico, enfatizando en el neurológico y en la aplicación de pruebas de inteligencia de acuerdo con la edad. La identificación precoz del trastorno contribuye a la realización de una intervención temprana.

Se debe señalar que no existen características específicas de retraso mental. Sin embargo, los elementos dismórficos (micrognatia, orejas de implantación baja, hipertelorismo, *epicantus* y otros) son signos precoces que hacen que los padres decidan con mucha frecuencia llevar a sus hijos al facultativo.

Entre los 6 y 18 meses de edad, la imposibilidad de sentarse, gatear y caminar son los elementos más comunes que preocupan a los padres. Después de los 18 meses de edad el retardo del lenguaje y los problemas de conducta son muy comunes. Después de los 18 meses, el retraso mental se identifica por lo general alrededor de los 3 años.

El diagnóstico del retraso mental no es posible en niños menores de 3 años, como se expuso con anterioridad.

### ***Prueba de inteligencia y de función adaptativa***

La que más se utiliza, en niños con edades mentales entre 3 y 7 años de edad, es la *Weschler Preschool and Primary Scale* revisada (WPPSI-R).

El *Weschler Intelligence Scale for Children*, 3ra edición (WISC-III) en niños con edades mentales mayores de 6 años.

Estas escalas tienen varias subpruebas para evaluar áreas de habilidades verbales y de ejecución.

Los niños con retraso mental tendrán dificultades en 2 o más áreas evaluadas. El *Stanford-Binet Intelligence Test* es una alternativa en niños de edad escolar. Explora 4 áreas: capacidad verbal, pensamiento visual abstracto, razonamiento cuantitativo y memoria a corto tiempo.

La realización de exámenes complementarios debe efectuarse teniendo en cuenta los posibles factores causales de acuerdo con la evaluación clínica inicial: estudios metabólicos, cromosómicos, cariotipo (incluye estudios moleculares).

En un niño que se compueban trastornos neurológicos progresivos deben indicarse: estudios de ácidos orgánicos urinarios, lactato en sangre, aminoácidos plasmáticos, enzimas lisosomales, etc. Sin embargo, en estos pacientes, los trastornos cognitivos que presenten deben ser catalogados desde un punto de vista conceptual como regresión cognitiva o demencia, y no retraso mental.

Existen otros exámenes complementarios que pudieran realizarse en la evaluación de un niño con retraso mental. En el paciente que haya tenido crisis de naturaleza epiléptica se debe indicar un electroencefalograma.

Los estudios imagenológicos se efectúan: en pacientes con crecimiento craneal anormal o asimetrías, en la presencia de anomalías menores corporales y diferentes trastornos neurológicos asociados, con el objetivo de identificar atrofia y disgenesias cerebrales, entre otras anomalías. La resonancia magnética nuclear tiene más utilidad en la detección de trastornos de la migración neuronal (liscencefalia, paquigiria u otras) que la tomografía axial computarizada.

## **Trastornos asociados**

Los trastornos del neurodesarrollo por lo general se asocian a varias afecciones neurológicas tales como: epilepsia, parálisis cerebral, déficit sensoriales (visual, auditivo), trastornos del lenguaje, déficit de la atención con hipercinesia u otros trastornos de la conducta.

### ***Pronóstico***

El pronóstico depende de: la identificación precoz de la discapacidad, de su causa y del grado de afectación; de la presencia o no de trastornos neurológicos asociados y de la calidad del manejo.

Se plantea, que el pronóstico del retraso mental ha mostrado una mejoría en la actualidad en neonatos nacidos de partos múltiples con muy bajo peso. Posiblemente esto se debe al incremento de la calidad de los medios terapéuticos en estos pacientes.

## **Manejo de las discapacidades del neurodesarrollo**

El manejo de un niño con una discapacidad del neurodesarrollo debe efectuarse con un enfoque multidisciplinario y muy específico para cada paciente.

El médico de atención primaria debe realizar labores de prevención, diagnóstico y tratamiento precoz y la identificación de los trastornos asociados.

Además del médico de la familia, participan el pediatra, neuropediatra, psicólogo, psiquiatra, audiólogo, oftalmólogo, fisioterapeuta, genetista, personal de enfermería, trabajador social y otros.

El facultativo debe explicarle a los padres la significación de los hallazgos del examen físico, enfatizando en la evaluación cognitiva y los futuros exámenes complementarios e imagenológicos que se han de realizar.

La información inicial a los familiares es un paso importante y constituye un elemento de gran valor para el establecimiento de una relación estrecha médico-paciente-familia. Lo anterior contribuye a integrarlos en las tareas de rehabilitación.

En las conversaciones con los familiares se recomienda que el médico debe disponer del tiempo necesario y hablarles con claridad en relación con la naturaleza de la discapacidad y su pronóstico para ganar confianza en ellos.

Después que haya finalizado la evaluación del paciente, es necesario organizar un programa de rehabilitación integral enfatizando en las áreas más afectadas. La estrategia debe ser multimodal, tomando en consideración también los aspectos de la salud del niño, de la educación y de las actividades sociales y recreativas.

Existen variados programas de estimulación que aplicados de forma precoz pueden aportar beneficios en corto tiempo.

La educación especial es el factor más importante en un niño con retraso mental. Como es obvio, se orienta en los pacientes con un coeficiente de inteligencia que sea compatible con la educación.

Es necesario ofrecerles una atención especial a los adolescentes, fundamentalmente en aquellos que se encuentran en la transición a la adultez.

Se debe señalar que, numerosos padres y otros familiares se adaptan de forma adecuada a la presencia de un niño en el hogar con una discapacidad. Sin embargo, otros muestran reacciones de ansiedad, depresión, negativismo y dificultades de índole social. Estas situaciones se deben manejar de forma integral con la participación activa del médico de atención primaria, y de la comunidad, pero lo más importante es su prevención desde el inicio.

## Bibliografía

- Accardo, P.J., (2007) "Fifty years ago in the journal of pediatrics classification and etiological factors in mental retardation" en *J Pediatr*. Año 150, número 2, febrero 2007, pp. 212.
- Cone-Wesson, B., (2005) "Prenatal alcohol and cocaine exposure: influences on cognition, speech, language, and hearing" en *J Commun Disord*. Año 38, número 4, Julio-agosto 2005, pp. 279-302.
- Chen, C.Y., (2007) "Factors associated with the diagnosis of neurodevelopmental disorders: a population-based longitudinal study" en *Pediatrics*. Año 119, número 2, Febrero 2007, pp. 435-43.
- Daily, DK.; Ardinger, HH. y GE. Holmes, (2000) "Identification and evaluation of mental retardation" en *Am Fam Physician*. Año 61, número 4, Febrero 2000, pp. 1059-67.
- Kal, HB. y H. Struikmans, (2005) "Radiotherapy during pregnancy. Fact and fiction" en *Lancet Oncol*. Año 6, número 5, Mayo 2005, pp. 328-33.
- Krauss, MW.; et al., (2003) "Access to specialty medical care for children with mental retardation, autism, and other special health care needs" en *Ment Retard*. Año 41, número 5, Octubre 2003, pp. 329-39.
- Morales, F.; y otros, (2003) *Por la vida. Estudio psicosocial de las personas con discapacidades y estudio psicopedagógico social y clínico-genético de las personas con retraso mental en Cuba*. Ciudad Habana, Casa Editora.
- Shapiro, BK. y ML. Batshaw, (2004) "Mental Retardation" en Behrman, RE.; Kliegman, RM. y HB. Jenson. (eds.), *Nelson Textbook of Pediatrics*. 17th ed. Philadelphia, W.B.Saunders.
- Shevell, M.; et al., (2003) "Practice Parameter: Evaluation of the Child with Global Development Delay. Report of the Quality Standards subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society" en *Neurology*. Año 60, número 3, Febrero 2003, pp. 367- 80.