
Evaluación y manejo del niño con retraso psicomotor. Trastornos generalizados del desarrollo

J. López Pisón, L. Monge Galindo
Sección Neuropediatría. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. España.

Objetivos del seminario

- Adquirir los conocimientos para valorar el desarrollo psicomotor y conocer los signos de alarma de problemas de desarrollo.
- Conocer las estrategias de detección, diagnóstico, información e intervención necesarias para el adecuado manejo de los niños con problemas de desarrollo o riesgo de padecerlos, y de sus familiares.
- Aprender a orientar y comprender los diferentes diagnósticos que se plantean en los niños con retraso psicomotor patológico:
 - Repercusión funcional del problema: motora, cognitiva, comportamental o sensorial.
 - Localización topográfica: medular, unidad neuromuscular, encefalopatía o problema de los órganos de los sentidos (visión y audición).
- Ubicación temporal de su causa: prenatal (genética o disruptiva), perinatal o postnatal.
- La causa del problema o diagnóstico etiológico.
- Conocer los exámenes complementarios que se utilizan en el estudio del diagnóstico etiológico, incluidos los avances en los estudios genéticos.
- Comprender la importancia del trabajo en equipo con otros profesionales sanitarios y con otros recursos educativos y sociales, especialmente la atención temprana.

Introducción

El retraso psicomotor es el motivo de consulta del 11-12% de las primeras vi-

Javier López Pisón, jlopezpi@salud.aragon.es

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

sitas de la consulta de Neuropediatría del Hospital Miguel Servet de Zaragoza. Más del 50% de los casos obedece a encefalopatías prenatales (incluidos problemas genéticos y disruptivos prenatales), y la mayoría restante se trata de retrasos psicomotores madurativos o casos de desarrollo psicomotor en el límite de la normalidad. En la mayor parte de los niños afectados de encefalopatía perinatal, el diagnóstico se obtiene a partir del seguimiento que se realiza como consecuencia del sufrimiento perinatal; el retraso es, en los casos en que se da, una manifestación encontrada, no un motivo de consulta. Las enfermedades de la unidad neuromuscular son mucho más raras. Entre los diagnósticos funcionales, de los niños que consultan por retraso psicomotor, alrededor de un 45% tendrá retardo mental, un 15% trastorno del espectro autista y un 17% parálisis cerebral infantil. Cada niño puede tener uno solo de estos tres diagnósticos funcionales, dos, o los tres. Aproximadamente el 10% padecerá epilepsia. En nuestra experiencia, aproximadamente un 70% de los casos de retraso psicomotor patológico o retardo mental no tiene un diagnóstico etiológico establecido¹⁻⁵.

El pediatra está involucrado en la valoración del desarrollo psicomotor y en el

manejo de sus trastornos en todos sus aspectos: detección, diagnóstico, información e intervención, en un proceso dinámico interrelacionado.

Detección

La detección de un problema de desarrollo debe ser precoz. Corresponde en primera instancia a los padres, y también al personal de guarderías y colegios y a los pediatras de Atención Primaria (AP). Se debe determinar si se trata de un niño sano o un niño de riesgo biológico, y si existe un trastorno del desarrollo o un problema neurológico. Se plantean tres opciones:

- Normalidad o probable retraso madurativo; posibilidad de hipoestimulación.
- Retraso psicomotor patológico, que puede ser global o de áreas concretas: motor, cognitivo, social o aislamiento del lenguaje.
- Dudoso. En algunos casos solo la evolución en sucesivas consultas permite aclarar la cuestión.

El siguiente paso a la detección de un problema establecido o probable es la decisión de una actuación diagnóstica y de una intervención terapéutica: derivación a atención temprana (AT). Se debe hacer un seguimiento, incluso en los casos de normalidad.

La orientación diagnóstica comienza con las pesquisas de detección del problema, no existiendo por tanto una clara delimitación entre detección y diagnóstico.

Diagnóstico

El diagnóstico se orienta, y con frecuencia se establece de forma exclusiva, mediante la historia clínica y exploración. Se valoran los antecedentes familiares, obstétricos y perinatales, el desarrollo psicomotor, el examen físico, y el contacto social y comportamiento del niño. El análisis de estos datos orienta la realización de los exámenes complementarios, en los casos en los que estos son necesarios. Se debe señalar que la mayor parte de los datos obtenidos de la anamnesis y la exploración y de la mayor parte de los exámenes complementarios están sujetos a su adecuada interpretación, y por tanto dependen en última instancia de la pericia del clínico responsable. Con frecuencia solo la evolución permite precisar el diagnóstico.

Historia clínica

Antecedentes familiares

En muchos de los trastornos del desarrollo existen antecedentes familiares positivos. La herencia interviene en los diferentes patrones, tanto en las variaciones

madurativas como en las enfermedades hereditarias que asocian alteraciones del desarrollo. Es frecuente que los hijos normales de padres normales que tardaron en andar o en hablar, también tarden en andar o en hablar.

Antecedentes obstétricos y perinatales

El desarrollo prenatal del sistema nervioso puede verse afectado por diversos problemas del embarazo, como infecciones o toma de sustancias nocivas para el organismo en desarrollo. Estos problemas con frecuencia pasan desapercibidos durante el embarazo, y su demostración *a posteriori* puede ser imposible, a excepción de la infección congénita por citomegalovirus (CMV), en la que se puede demostrar la presencia del ADN del CMV en la prueba del talón, mientras se guarde dicha prueba.

Se ha abusado del diagnóstico de anoxia neonatal. No se pueden atribuir a sufrimiento perinatal deficiencias en un niño que durante los primeros días de vida no ha evidenciado daño neurológico que haya precisado ingreso hospitalario (en nuestro medio), por mucho que haya tardado en llorar. Además, muchas de las encefalopatías prenatales o metabólicas asocian sufrimiento perinatal de forma secundaria a la encefalopatía.

Valoración del desarrollo psicomotor

En la valoración del desarrollo psicomotor tratamos de averiguar si un niño a una determinada edad ha adquirido una serie de funciones, "ítems", propias de esa edad. Para la valoración del desarrollo psicomotor disponemos de:

- Test de desarrollo, como el Brunnet-Lecine, diseñados para medir (cuantificar) el grado de desarrollo psicomotor de un niño. El valor de estas cifras debe en todo caso interpretarse con cautela, y evaluarse especialmente su tendencia en sucesivas evaluaciones.
- Test de cribado. Estos test no miden el desarrollo, sino que seleccionan los niños con riesgo de tener un retraso. Están basados en estudios de población y reflejan el porcentaje de niños que a una determinada edad cumplen un determinado ítem. Una prueba de *screening* debe ser sencilla, barata y no agresiva, dar los menos falsos positivos posibles y no dar falsos negativos. Las más conocidas son:
 - El test de Denver (Denver Developmental Screening Test), en el que se señala la edad a la que realizan cada ítem el 25, el 50, el 75 y el 90% de la población.
 - La Taula de Desenvolupament Psicomotor del Departamento de Sanidad y Seguridad Social de la Generalitat de Cataluña, basada en el Estudi Llevant realizado con 1702 niños. Se recoge para cada ítem el momento en que lo realiza entre un 50 y un 95% de los niños.
 - La tabla de Haizea-Llevant. Es el fruto de dos programas, el Estudi Llevant y el Programa Haizea, cuyos datos de referencia se obtuvieron de muestras representativas de 1702 niños de Cataluña y 817 niños del País Vasco, respectivamente. Permite comprobar el nivel de desarrollo cognitivo, social y motor de niños y niñas de cero a cinco años. Ofrece el margen normal de adquisición de algunas habilidades fundamentales durante la infancia. El test incluye 97 elementos que se distribuyen en las siguientes áreas: socialización (26 elementos), lenguaje y lógica-matemática (31), manipulación (19) y postural (21). En cada uno de los elementos se indica la edad en que lo ejecutan el 50, el 75 y el 95% de la población infantil. Para la interpretación del test, se traza una raya vertical que corresponda a la edad en meses del niño (ajustando por debajo de

los 18 meses de edad en el caso de los prematuros). Hay que valorar que realice los elementos que quedan a la izquierda de la línea trazada o aquellos que atraviesa la línea. La constatación de la falta de adquisición de dichos elementos en una o varias áreas, así como la presencia de señales de alerta, nos llevarán a la sospecha de un retraso psicomotor.

En la valoración del desarrollo psicomotor deben considerarse las áreas manipulativa o motora fina, motora gruesa o postural, personal y social, y del lenguaje. Además, deben siempre contemplarse los aspectos sensoriales: si el niño ve y oye.

Cada una de estas áreas tiene un significado diferente, y la valoración del desarrollo psicomotor será incompleta si no los consideramos todos. En cada visita debemos recorrer mentalmente los cinco aspectos, incluido el sensorial, pues la existencia de retraso en diferentes áreas orienta a distintos problemas.

El retraso motor grueso se da en la parálisis cerebral infantil, en enfermedades de la unidad neuromuscular, y con frecuencia es la forma de presentación inicial de la deficiencia mental o diversas encefalopatías con preferente afectación de funciones cognitivas.

Un retraso aislado del lenguaje puede deberse a deficiencia mental, a problema madurativo aislado del desarrollo del lenguaje o a hipoacusia. Es fácil comprender la trascendencia de su adecuada interpretación.

Un defecto predominante o exclusivo de lo personal-social se da en el trastorno del espectro autista (TEA).

Un niño ciego o sordo puede mostrar un retraso global, que mal orientado será poco o mal estimulado, lo que agravará el problema, incluyendo la dificultad de valorarlo.

Es fundamental considerar las variaciones fisiológicas del desarrollo, determinadas por factores genéticos y ambientales. De la misma manera que hay niños tardanos en el crecimiento que pueden llegar a ser muy altos, hay niños cuyo desarrollo psicomotor es lento pero acaban siendo normales. El recién nacido no ha completado la maduración del sistema nervioso central (SNC). La mielinización, que se completa pasados los diez años, se produce fundamentalmente entre el séptimo mes de gestación y el segundo año de vida. La organización neuronal se produce entre el sexto mes gestacional y varios años postnatales. El desarrollo estructural del sistema nervioso presenta una amplia variabilidad entre diferentes niños. En el desarrollo funcional la varia-

bilidad aún es mayor pues, además del desarrollo estructural, intervienen factores externos como el aprendizaje y el entorno familiar y social. Un niño no caminará hasta que no tenga la mielinización necesaria para hacerlo, y una vez la tenga, andará más tarde si no es convenientemente estimulado en un ambiente propicio.

Dentro de la variabilidad, y determinada también por factores genéticos y ambientales, puede existir una disociación del desarrollo en niños avanzados en algunas áreas y retrasados en otras. Existen niños normales o incluso precoces en el resto de las funciones, que no caminan hasta los dos años o que no dicen ni una palabra hasta prácticamente los tres años. En muchos de ellos existen antecedentes familiares de inicio retardado de la marcha o del lenguaje.

Además, es imprescindible considerar la importancia del aprendizaje de las diversas adquisiciones. Un niño al que no se le ha enseñado a hacer "palmitas" o "cinco lobitos", no lo hará. Si no se le enseñan los colores o las partes del cuerpo, no los conocerá. Debemos animar a los padres a dedicar tiempo al estímulo del niño. Al contrario, niños con retraso pueden dar una falsa imagen de normalidad si han sido repetidamente adiestrados en la realización de determinadas tareas.

El desarrollo estructural, y por tanto funcional, de los prematuros viene determinado por el tiempo de desarrollo desde la concepción. Por ello, y aunque no es del todo correcto, pues los factores ambientales son diferentes intraútero y extraútero, debemos considerar la edad corregida, que se obtiene restando de la edad cronológica el tiempo que le faltó para nacer a término.

Debemos asegurarnos de la veracidad de las afirmaciones de los padres. En ocasiones refieren que el niño hace todo lo que les preguntamos, cuando en realidad no lo hace. Por este motivo, los test de valoración del desarrollo psicomotor constan de ítems que se preguntan a los padres y de ítems que se deben comprobar en los niños.

Estas consideraciones nos llevan al concepto más importante: la evolución. El seguimiento de un niño nos permitirá confirmar o no la existencia de un problema. Se debe ser muy prudente al informar a los padres.

Los test de cribado son orientativos, y pueden tener discrepancias entre sí, en parte porque están diseñados sobre distintos grupos de población, de áreas geográficas y socioculturales distintas.

Un 25% de los niños en el test de Denver y un 50% en la Taula de Desenvolupament ya cumplen con cada ítem antes

de lo señalado en las gráficas. Por otro lado, lo que es más importante, un 10% de los niños normales en el test de Denver y un 5% en la Taula cumplen con un determinado ítem más tarde de lo reflejado en las tablas.

Se admite arbitrariedad al considerar en algunos casos un determinado ítem dentro de una u otra área del desarrollo.

La valoración del desarrollo psicomotor no es fácil, no se puede hacer con prisa ni de forma rutinaria, y con frecuencia precisa de reevaluaciones sucesivas. En todo caso debe siempre realizarse con sentido común.

Signos de alarma

Es útil para el trabajo diario considerar una serie de signos que orienten a la posibilidad de un problema del desarrollo.

A cualquier edad: macrocefalia (perímetro cefálico [PC] > +3 desviaciones estándar [DS]), microcefalia (PC < -2 DS), estancamiento del PC (tres o más meses sin aumentar), movimientos oculares anómalos excluido el estrabismo (movimientos erráticos, nistagmus, ojos en "sol poniente"), otros movimientos anómalos (actitudes distónicas, hiperextensión cefálica, movimientos cefálicos repetitivos de afirmación o negación), dismorfias obvias, arreflexia osteotendinosa generalizada.

A partir de edades concretas:

- Dos meses: irritabilidad permanente, sobresalto exagerado ante cualquier sonido inesperado, pulgar aducido (el niño tiene el puño cerrado con el pulgar entre los cuatro dedos y la palma de la mano. Más valor si es unilateral).
- Tres meses: asimetría de actividad en las manos. La lateralidad en el uso de las manos se obtiene alrededor de los dos años y no está firmemente establecida hasta los tres o cuatro años. Al valorar la manipulación, área motora fina, debemos comprobar que utiliza ambas manos.
- Cuatro meses: pasividad excesiva (pasa la mayor parte del tiempo durmiendo o sin apenas moverse y sin interesarse por su entorno), hipertonia de aductores (el ángulo de aductores de las extremidades inferiores no supera los 90°).
- Seis meses: persistencia del reflejo de Moro (que se pierde habitualmente a los tres o cuatro meses), persistencia de la mirada a la mano.
- Ocho meses: patrón de conducta repetitiva más del 50% del tiempo que pasa despierto (golpearse la cara o agitar las manos, movimientos de afirmación o negación cefálicos).

- Nueve meses: ausencia de desplazamiento autónomo más de dos metros (ya sea gateando, arrastrándose, volteándose, sentado o de cualquier forma).
- 12 meses: persistencia de llevarse todo a la boca, persistencia del babeo.
- 16 meses: hiperactividad sin objeto (pasar constantemente de una actividad a otra, ser incapaz de mantener la atención o prestar interés por algo), persistencia de arrojar todo al suelo.
- 24 meses: estereotipias verbales o manuales (repetir constantemente los mismos sonidos o palabras), incapacidad de hacer juego simbólico (acunar o dar de comer a un muñeco, jugar a llamar por teléfono, jugar a indios y vaqueros).

Decir retraso psicomotor es decir poco. Diferentes patrones alterados aislados o asociados de estos aspectos reflejan distintas problemáticas de muy variada trascendencia: retraso madurativo global o en áreas específicas del desarrollo; hipoestimulación; enfermedades sistémicas crónicas, como cardiopatías congénitas graves; hipoacusia; déficit visual; trastornos motores puros por enfermedad de la unidad neuromuscular, o por patología del SNC; deficiencia mental o autismo.

Por otro lado, la normalidad del desarrollo psicomotor no excluye la existencia de patología neurológica. Niños con hemiparesia, distonía o retraso mental moderado pueden estar dentro de la población normal en el momento de adquirir todos los ítems del desarrollo.

Examen físico

En la exploración física se obtienen los siguientes datos:

- Fenotipo morfológico: el aspecto externo del niño. El síndrome de Down, como ejemplo más fácilmente comprensible, se diagnostica desde el nacimiento por su fenotipo morfológico. Muchos otros procesos, como el síndrome X-frágil o la enfermedad de Prader-Willi, tienen un fenotipo morfológico característico.
- Fenotipo conductual: contacto social y comportamiento. El autismo se define por las alteraciones conductuales. Diversos trastornos, como la enfermedad de Prader Willi, el síndrome X-frágil o el síndrome de Rett, tienen un fenotipo conductual característico. Con frecuencia, en niños con deficiencia mental el único dato valorable de la exploración es un contacto social deficiente o un comportamiento anómalo. La valo-

ración del contacto y el comportamiento del niño requiere un mínimo de experiencia en valorar a distintas edades la actitud del niño, su expresión, su mirada y su comportamiento. Se puede valorar ya desde el primer día de vida, cuando empiezan la fijación de la mirada, el seguimiento visual, y las respuestas a las voces o ruidos. La impresión respecto al contacto y el comportamiento del niño es subjetiva, y precisa por tanto sucesivas reevaluaciones en un ambiente relajado, antes de poder concluir que es anómalo.

- PC: tanto la microcefalia como la macrocefalia y el estancamiento o la rápida aceleración del crecimiento cefálico orientan a diversos problemas neurológicos.
- Exploración neurológica: la exploración neurológica nos permite localizar topográficamente el problema a distintos niveles del sistema nervioso.
- Exploración sistémica: la existencia de baja talla o gigantismo o la presencia de hepatomegalia o alteraciones oculares aportan signos guía muy útiles en el diagnóstico.

Exámenes complementarios⁶⁻¹⁶

La indicación de los exámenes complementarios radica en la identificación de

patologías que puedan ser susceptibles de tratamiento, como hidrocefalia, epilepsia o algunas enfermedades metabólicas hereditarias (EMH) como la fenilcetonuria o el hipotiroidismo, o que asocien un riesgo de repetición como alteraciones genéticas, enfermedades metabólicas y algunas enfermedades infecciosas. El diagnóstico de certeza implica, además de obtener las respuestas buscadas por familia y profesionales, un ahorro de pruebas complementarias presentes y futuras. El diagnóstico y asesoramiento genético, incluidas posibilidades de diagnóstico prenatal y preimplantacional, constituyen una herramienta preventiva de primer orden.

Si bien no es frecuente que los exámenes complementarios establezcan un diagnóstico no esperado tras una adecuada valoración clínica, las posibilidades diagnósticas aumentan a medida que se incrementa la disponibilidad de estudios, especialmente genéticos. Dada la inespecificidad de los signos y síntomas clínicos del retraso mental de origen genético y de muchas enfermedades metabólicas hereditarias, para establecer un diagnóstico precoz es necesario establecer una estrategia de estudio. En ausencia de orientaciones clínicas, deben realizarse estudios sistemáticos de forma escalonada en niños con encefalopatía aparente-

mente fija o con problemas cognitivos o conductuales sin diagnóstico establecido.

Es difícil establecer límites y no disponemos de “evidencias” que justifiquen dichos estudios. Es un reto adaptar y actualizar las estrategias diagnósticas a los continuos y rápidos avances científicos y tecnológicos y a las exigencias de los usuarios y sociales.

- Electroencefalograma (EEG): en muchos de los niños con trastornos neurológicos y del desarrollo se asocia epilepsia, en cuyo caso debe plantearse el tratamiento antiepiléptico. El EEG se utiliza en el estudio del niño con encefalopatía para evitar que pase desapercibida una epilepsia; aunque es raro tras una adecuada valoración clínica, en ocasiones una epilepsia con crisis subclínicas puede justificar un retraso psicomotor, y su adecuada identificación y tratamiento puede solucionar el problema. El EEG no tiene utilidad práctica en la valoración de la maduración ni en la identificación topográfica de defectos estructurales o funcionales del SNC.
- Potenciales evocados auditivos: si existe problema cognitivo y/o del espectro autista.
- Estudios bioquímicos y metabólicos: utilizados sin orientación tienen muy baja rentabilidad^{13,14,16}.

- ADN de CMV en la prueba del talón del cribado neonatal (si está disponible): ante la presencia de asociaciones variables de retraso de crecimiento intrauterino, microcefalia, hipoacusia neurosensorial, coriorretinitis, retardo mental, trastornos del espectro autista, calcificaciones intracraneales, alteraciones encefalocísticas, leucoencefalopatía, displasia cortical y malformaciones del lóbulo temporal e hipocampo.
- Estudio genético de retraso mental^{10-12,15,16}:
 - Estudio de síndrome X-frágil.
 - Otros posibles estudios genéticos orientados: Prader Willi, Angelman, Rett, Williams Beuren, síndromes de sobrecrecimiento, etc.
 - Cariotipo de alta resolución: el cariotipo convencional únicamente excluye las anomalías cromosómicas numéricas y las anomalías cromosómicas estructurales mayores, y tiene por tanto un valor muy limitado en el estudio del niño en el que no se sospechan estas alteraciones en base al cuadro clínico y especialmente al fenotipo morfológico, como es el caso del síndrome de Down.
 - Estudios de deleciones subteloméricas y array-CGH específico de

- retraso mental: una historia familiar de retardo mental y un retraso de crecimiento intrauterino; añadidos a otros datos sugestivos de cromosomopatía (microcefalia y baja talla, macrocefalia y talla alta, dismorfia facial y anomalías congénitas en manos, corazón o genitales) incrementan la probabilidad de identificar anomalías genéticas en niños con retardo mental. El array-CGH permite identificar hasta un 20% de alteraciones en retrasos mentales de causa no identificada.
- Resonancia magnética cerebral (RM) y espectroscopia con pico de creatina cerebral (para descartar defectos de creatina cerebral). En la mayor parte de los casos, la RM cerebral es más informativa y no tiene efectos radioactivos, por lo que ha sustituido mayoritariamente a la tomografía axial computarizada. Su inconveniente es la necesidad de anestesia en niños menores de seis años y en mayores con déficits cognitivos o trastornos del espectro autista. Alteraciones estructurales microscópicas, como alteraciones en la organización neuronal o en la sinaptogénesis, que se dan en el síndrome de Down y en la mayor parte de las deficiencias mentales idiopáticas, no son identificables por medio de la neuroimagen. Esto explica por qué la neuroimagen es con frecuencia normal en muchos niños con problemas del desarrollo, incluso muy severos.
- ### Utilidad del diagnóstico
- Los esfuerzos diagnósticos en Neuro-pediatría se dirigen a esclarecer diversas cuestiones:
- La repercusión funcional del problema: motora, cognitiva, comportamental o sensorial.
 - Su localización topográfica: problema medular, de la unidad neuromuscular, encefalopatía o problema de los órganos de los sentidos.
 - La ubicación temporal de su causa: prenatal, y en su caso genética o disruptiva, perinatal o posnatal.
 - La causa del problema o diagnóstico etiológico.
- Un problema motor puro puede deberse tanto a una encefalopatía como a un trastorno de la médula espinal o de la unidad neuromuscular. Una encefalopatía puede manifestarse por alteraciones aisladas o asociadas motoras, cognitivas, comportamentales o sensoriales (déficit visual o hipoacusia). El déficit visual y la hipoacusia pueden deberse exclusiva-

mente a alteraciones de los órganos de los sentidos, que a su vez pueden asociarse a encefalopatía o a alteraciones a otros niveles del sistema nervioso.

Con frecuencia no es posible aclarar todos estos puntos, y en algunos casos ninguno de ellos. Además, los problemas muestran grados diversos de severidad, pueden estar aislados o asociados varios de ellos, son evolutivos, y las repercusiones pueden ser permanentes o transitorias.

El diagnóstico es siempre útil para la comprensión del problema por parte tanto de la familia como de los profesionales involucrados en su manejo. El diagnóstico etiológico permite en algunos casos establecer el riesgo de repetición, ya sea genético o ambiental, y, aunque no es lo habitual, puede llevar al tratamiento causal.

Información

La información debe ser veraz para ayudar a comprender y asumir el problema. La importancia de los problemas exige que esta información sea dada por un experto en su manejo. Se debe tener una actitud positiva, con la pretensión de mejorar la calidad de vida del niño y su familia, mejorar la comprensión y comunicación con el niño y desarrollar al máximo sus capacidades potenciales. Se debe procurar no alarmar ni preocupar innecesariamente y, ante la duda, no dar una

mala información. Hay cuatro opciones de información el día de la primera visita: normalidad, dudoso, preocupa (cuando creemos que hay problema) y problema serio (cuando lo vemos muy claro y serio). Se debe explicar a la familia que, salvo que haya una orientación diagnóstica tras la valoración, lo más probable es que es el estudio no lleve al diagnóstico, que la normalidad de las pruebas complementarias no indica que no haya un problema, y que el problema y la gravedad del mismo (pronóstico) lo establecerá habitualmente la evolución. En los casos problema se debe derivar a AT.

Intervención

En cuanto a la intervención, habitualmente no es posible un tratamiento causal. Una vez completado el estudio y seguimiento inicial, salvo complicaciones como epilepsia o entrada en programa de infiltración con toxina botulínica, el seguimiento y las intervenciones dependen en mayor grado de otros recursos: AT y educación.

La labor fundamental del pediatra y el neuropediatra, una vez completadas las pesquisas diagnósticas, es el asesoramiento a la familia y al resto de los profesionales del equipo de AT en la comprensión del problema. El pediatra y el neuropediatra tratan de encontrar y de explicar

los porqués. Sin embargo, se debe evitar que el diagnóstico oculte la individualidad. La "etiqueta diagnóstica" no implica la pérdida de la individualidad de cada caso, con sus particularidades no implícitas en el diagnóstico.

En general no se deben dar altas por la posibilidad de beneficiarse de avances,

especialmente en el terreno diagnóstico. Todo niño sin diagnóstico cerrado debe ser periódicamente replanteado, incluyendo la valoración de repetición de exámenes complementarios o de realización de estudios no disponibles en valoraciones previas.

Bibliografía

1. López-Pisón J, Rebage V, Arana T, Baldellou A, Arcauz P, Peña-Segura JL. Estudio de la demanda asistencial de Neuropediatría en un hospital de referencia regional. II. Motivos de consulta. *Rev Neurol.* 1997;25:1685-8.

2. López-Pisón J, Baldellou A, Rebage V, Arana T, Gómez-Barrena V, Peña-Segura JL. Estudio de la demanda asistencial de Neuropediatría en un Hospital de referencia regional: Hospital Miguel Servet de Zaragoza. I. Presentación del trabajo y resultados generales. *Rev Neurol.* 1997;25:1535-8.

3. López-Pisón J, Arana T, Baldellou A, Rebage V, García-Jiménez MC, Peña-Segura JL. Estudio de la demanda asistencial de Neuropediatría en un Hospital de referencia regional: Hospital Miguel Servet de Zaragoza. III. Diagnósticos. *Rev Neurol.* 1997;25:1896-905.

4. López-Pisón J, Baldellou A, Rebage V, Arana T, Lobera MP, Peña-Segura JL. Estudio de la demanda asistencial de Neuropediatría en un Hospital de referencia regional: Hospital Miguel Servet de Zaragoza. IV. desarrollo psicomotor y examen físico. *Rev Neurol.* 1997;25:1905-7.

5. López-Pisón J, Arana T, Rebage V, Baldellou A, Alija M, Peña-Segura JL. Estudio de la demanda asistencial de Neuropediatría en un Hospital de

referencia regional: Hospital Miguel Servet de Zaragoza. v. exámenes complementarios. *Rev Neurol.* 1998;26:208-14.

6. Filipek PA, Accardo PJ, Ashwal S, Baranek GT, Cook EH, Dawson G *et al.* Practice parameter: screening and diagnosis of autism: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Child Neurology Society. *Neurology.* 2000;55:468-79.

7. Committee on Children With Disabilities. American Academy of Pediatrics: The pediatrician's role in the diagnosis and management of autistic spectrum disorder in children. *Pediatrics.* 2001;107:1221-6.

8. Shevell M, Ashwal S, Donley D, Flint J, Gingold M, Hirtz D *et al.* Practice parameter: evaluation of the child with global developmental delay: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and The Practice Committee of the Child Neurology Society. *Neurology.* 2003;60:367-80.

9. Ashwal S, Russman BS, Blasco PA, Miller G, Sandler A, Shevell M *et al.* Practice parameter: diagnostic assessment of the child with cerebral palsy: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society. *Neurology.* 2004;62:851-63.

10. de Vries BBA, White SM, Knight SJL, Regan R, Homfray T, Young ID *et al.* Clinical studies on submicroscopic subtelomeric rearrangements: a checklist. *J Med Genet.* 2001;38:145-50.
11. Moeschler JB, Shevell M; American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. Clinical Genetic Evaluation of the Child with Mental Retardation or Developmental Delays. *Pediatrics.* 2006;117:2304-16.
12. Sharkey FH, Maher E, FitzPatrick DR. Chromosome analysis: what and when to request. *Arch Dis Child.* 2005;90:1264-9.
13. Lyon G, Kolodny EH, Pastores GM. *Neurology of Hereditary Metabolic Diseases of Children*, 3rd ed. New York: McGraw-Hill; 2006.
14. García Cazorla A. Enfermedades neurometabólicas. Orientación para el neuropediatra. *Rev Neurol.* 2008;47:55-63.
15. Eirís Puñal JM, Gómez Lado C, Castro-Gago M. ¿Hasta dónde con los estudios genéticos en neurología pediátrica? *Rev Neurol.* 2008;47:65-73.
16. López Pisón J, García Jiménez MC, Lafuente Hidalgo M, Pérez Delgado R, Monge Galindo L, Cabrerizo de Diago R y cols. Encefalopatías prenatales. Nuestra experiencia diagnóstica de 19 años. ¿Hasta dónde con los estudios bioquímicos y genéticos? *Neurología.* 2011;26:481-7.

