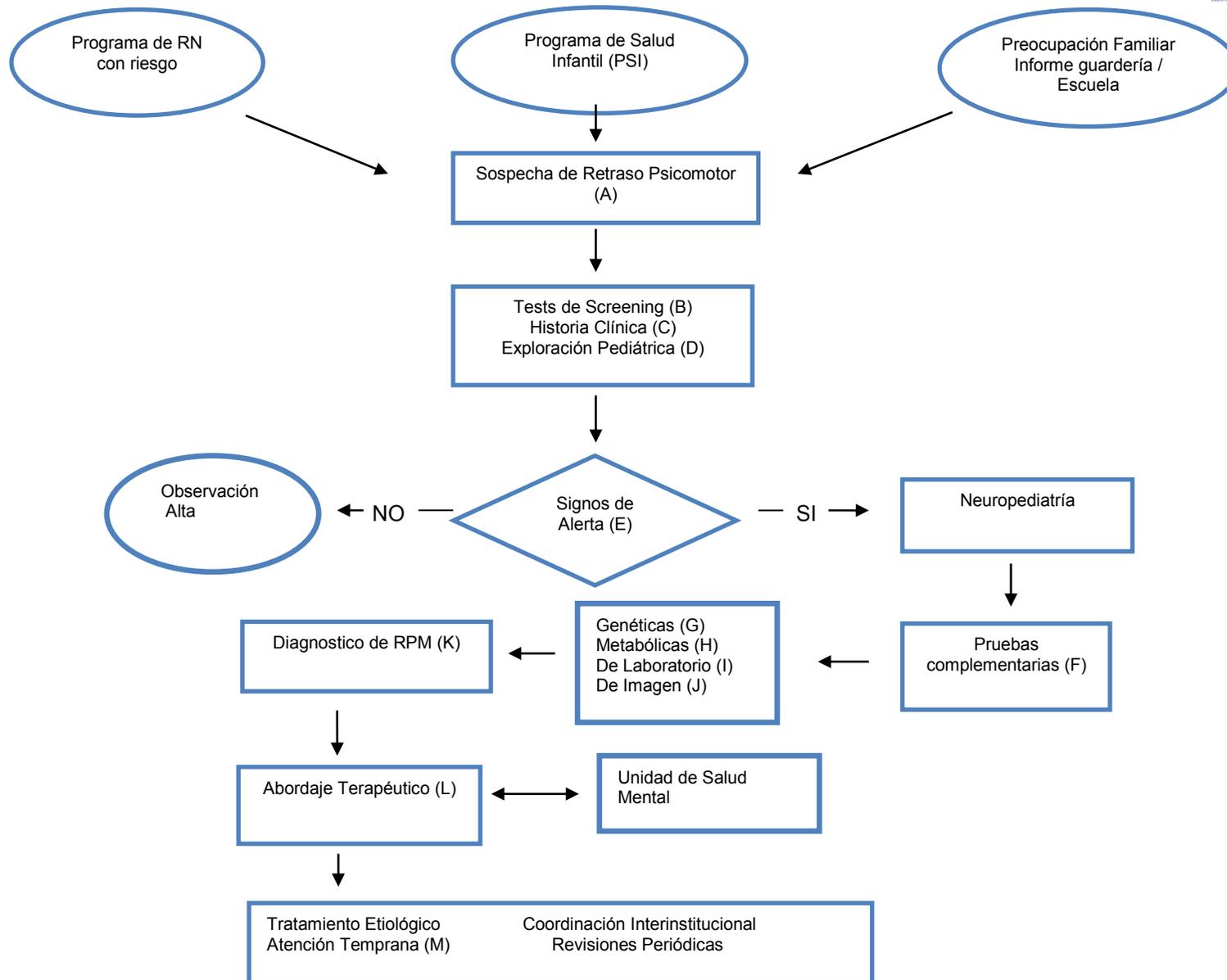


## RETRASO PSICOMOTOR

José Miguel García Cruz  
Coordinador Grupo TDAH y Desarrollo Psicoeducativo AEPap  
Centro de Salud San Martín. Vitoria. (Alava)

María Asunción García Pérez  
Neuropediatría.  
Hospital Universitario Fundación Alcorcón. Madrid

**Cómo citar este artículo:** *García Cruz JM, García Pérez MA. Guía de Algoritmos en Pediatría de Atención Primaria. Retraso Psicomotor. AEPap. 2018 (en línea) consultado el dd/mm/aaaa. Disponible en [algoritmos.aepap.org](http://algoritmos.aepap.org)*



A) El término **Desarrollo Psicomotor** (DPM) fue utilizado por primera vez por C.Weinicke para referirse al “fenómeno evolutivo de adquisición continua y progresiva de habilidades a lo largo de la infancia”<sup>(1)</sup>. Estas habilidades comprenden la comunicación, el comportamiento y la motricidad del niño.<sup>(2)</sup>

El DPM es un proceso gradual y continuo en el cual es posible identificar etapas o estadios de creciente nivel de complejidad, que se inicia en la concepción y culmina en la madurez, con una secuencia similar en todos los niños pero con un ritmo variable.<sup>(3)</sup>

Hay variaciones individuales que a menudo dificultan, sobre todo en los niños más pequeños, la distinción entre los cambios y los retrasos de maduración, ya que la adquisición progresiva de funciones no es rígida sino variable en el ritmo o tiempo de desarrollo.

Las relaciones sociales del entorno infantil generan factores de protección pero también factores de riesgo.<sup>(4)</sup> Se habla de desarrollo psicomotor normal al que permite que el niño alcance las habilidades correspondientes para su edad (normalidad estadística).

El Retraso Psicomotor es un retraso del desarrollo en el que los logros del desarrollo aparecen con una secuencia lenta para su edad y/o cualitativamente alterada.<sup>(5)</sup>

El niño con retraso en su desarrollo puede normalizarse a largo plazo (variante normal del desarrollo), y si esto no ocurre será entonces diagnosticado de una patología <sup>(6)</sup>.

Puesto que muchos lactantes y preescolares con dificultades de desarrollo no tienen signos patognomónicos de enfermedad su identificación puede ser muy difícil, por lo que son muy útiles los tests de screening <sup>(1)</sup>. Desde una perspectiva estadística, cuanto más lejos se encuentre un niño del promedio, es menos probable que su desarrollo sea normal <sup>(3)</sup>.

El retraso psicomotor (RPM) es un rendimiento menor a 2 desviaciones standard en al menos 2 escalas: motórica (gruesa/fina), lenguaje, social y habilidades de la vida diaria.<sup>(7)</sup> Se inicia en la infancia y presenta curso evolutivo estable. Usamos este término en los menores de 5 años, y en mayores de 5 años el de Retraso Mental o Discapacidad Intelectual.

El RPM queda incluido en el DSM-5 y CIE-10 en los ‘Trastornos del desarrollo o del Neurodesarrollo’ que corresponden al grupo de condiciones, con inicio en el periodo del desarrollo y se manifiestan generalmente antes de entrar en la escuela.<sup>(8)</sup>

La prevalencia del RPM es del 2.5- 3% pero no siempre predice un retraso mental (RM) pues algunos mejoran o desarrollan sus capacidades potenciales. La prevalencia es mayor en varones (1,5:1) y en niveles socioeconómicos bajos/educación limitada. El RPM genera importantes costes familiares, a los sistemas de salud y educativos <sup>(9)</sup>.

Los signos de sospecha en el retraso psicomotor son un retraso significativo en la aparición de adquisiciones globales del desarrollo, o de adquisiciones en algún área específica, pero también la persistencia de patrones que deberían haber desaparecido o de signos que son anómalos a partir de una edad (ej. movimientos repetitivos en mayores de ocho meses) y la existencia de signos anómalos a cualquier edad (ej. movimientos oculares anormales, asimetría en la movilidad).<sup>(10)</sup>

Un signo de sospecha aislado no presupone una patología, pero obliga a examen y seguimiento. La detección de estos signos de alarma por parte del Pediatra de Atención Primaria es muy importante en el programa de seguimiento del niño sano o programa de salud infantil (PSI).

El **Retraso No Sindrómico** se define como aquel sin ninguna otra característica clínica que le haga discernible. Establecer un diagnóstico es importante para dar un pronóstico, administrar un consejo genético ajustado y evitar la recurrencia de casos en las familias afectadas. Asimismo nos permite pautar los tratamientos disponibles, evitar uso masivo de pruebas, manejar la comorbilidad acompañante a los procesos, y dar soporte a las familias con la información específica <sup>(11)</sup> que debe ser siempre gradual, no catastrofista ni minimalista, y explicando la finalidad de los exámenes complementarios, así como el diagnóstico y sus consecuencias.

Determinar la etiología en los casos no sindrómicos supone un reto para el pediatra . Un alto número de afectos con RPM se pueden atribuir a causa genética (30-40%) y metabólica (1-5%) (**Tabla 1**). Actualmente unos 450 genes están implicados en el retraso: 400 se atribuyen a retraso sindrómico y 50 a no sindrómico. Además, aproximadamente un 50% de las 600 Errores Congénitos Metabólicos (ECM) conocidos conllevan retraso de desarrollo y de ellos un número importante son susceptibles de tratamiento. Los estudios genéticos, metabólicos y neurorradiológicos son los tests de primera línea en la investigación etiológica del RPM.<sup>(12)</sup>

En base a la anamnesis y exploración se establece la etiología del RPM en un 17.2-34.5% de casos, y obtenemos claves para el diagnóstico en un 62-79%.<sup>(13)</sup> Cuando exista una hipótesis diagnóstica, se realizarán técnicas dirigidas a confirmar la presunción clínica y en los casos no sindrómicos se deben realizar técnicas de barrido de menor a mayor complejidad y coste, para identificar una etiología. En un tercio de los casos se diagnostica la causa por la anamnesis y examen físico, en otro tercio es por estudios complementarios basados en una hipótesis diagnóstica, y en el tercio restante por pruebas de barrido sin sospecha diagnóstica.<sup>(14)</sup>

B) Como la impresión subjetiva en la evaluación del DPM es insuficiente, es importante utilizar **Tests de cribado o screening** y escalas del desarrollo que sistematizan la exploración, evitan dejar de valorar algún aspecto, y aumentan la detección de trastornos. Las escalas del desarrollo dan un cociente de desarrollo (CD) que alerta cuando no es satisfactorio, aunque su poder predictivo del Cociente Intelectual (CI) futuro es escaso.

Las Escalas de Cribado o screening más utilizadas son: Escala de Denver <sup>(15)</sup> y Escala de Haizea-Llevant.<sup>(16)</sup> **Se usan en la evaluación del Programa Salud Infantil (PSI).** La [Escala de Denver](#) <sup>(15)</sup>, desarrollada por Frankenburg y Dodds en 1990, examina el desarrollo entre el nacimiento y los 6 años. Consta de 105 ítems en las áreas de Psicomotricidad fina y gruesa, Lenguaje y Socialización. Los resultados anormales ó dudosos se pueden reevaluar unas semanas después y si persisten se debe hacer un examen más completo o derivar a neuropediatría.

La [Escala de Haizea-Llevant](#)<sup>(16)</sup>, desarrollada por Fernández-Alvarez en 1991, comprueba la madurez entre el nacimiento y los 5 años. Incluye 97 ítems en las áreas de socialización, lenguaje, lógica matemática, manipulación y postural.

Otras escalas métricas o cronológicas, menos habituales en la pediatría de AP, para la evaluación del desarrollo son las de Brunet y Lezine <sup>(17)</sup> y la escala de Bayley <sup>(18)</sup>.

Además hay otras escalas específicas que se pueden utilizar como: la Escala de comportamiento neonatal de Berry-Brazelton y Nugent <sup>(19)</sup>, que evalúa desde RN hasta los 3 meses, y que consta de 18 ítems y también las Escalas ordinales para la evaluación del desarrollo cognitivo de Casati y Lezine <sup>(20)</sup> y Uzgiris y Hunt <sup>(21)</sup>.

A partir de los 3-4 años existen numerosas baterías y escalas para medir las funciones cognitivas y el Cociente Intelectual (CI). Entre ellas las más habitualmente utilizadas son la Escala de Inteligencia de Wechsler para preescolar y primaria (WIPPSI) <sup>(22)</sup> y la Escala de Inteligencia para niños (WISC-IV)<sup>(23)</sup>, que se aplica entre los 6 y 16 años.

En la anamnesis del pediatra de AP también se puede incluir la evaluación de las preocupaciones de los padres sobre el desarrollo de sus hijos: el habla, comprensión, uso de las extremidades para hacer cosas, comportamiento, relación con los otros, aprendizaje personal, adquisición de habilidades en la guardería o colegio.

C) En el estudio del RPM es muy importante realizar una completa **Historia Clínica**, que debe recoger:

## ANTECEDENTES PERSONALES

- **Factores gestacionales prenatales: edad materna y paterna al nacimiento, tóxicos:** alcohol (niños adoptados), drogas, plomo, mercurio, hidantoínas, valproato,.. exposición a **radiación** (especialmente entre las 9-15 semanas de gestación), **malnutrición materna, hipotiroidismo o hiperfenilalaninemia** materna durante la gestación, **diabetes mellitus materna** <sup>(24)</sup>. Hay que considerar que la autodeclaración del consumo de tóxicos en la gestación es inferior a un tercio de las ocasiones en que tiene lugar, por lo que hay que ser muy cauteloso en la elaboración de la historia clínica.
- Prematuridad, Niño pequeño para la edad gestacional (PEG), Retraso crecimiento intrauterino (CIR), factores riesgo neurológico y/o psicosocial (**Tabla 2**)
- Es muy importante recoger toda la información correspondiente al **Cribado Metabólico** realizado. Actualmente, existen diferencias entre los programas de cribado neonatal de las distintas CCAA. A pesar de estar establecidas el mínimo de enfermedades a cribar (Hipotiroidismo congénito; Fenilcetonuria; Fibrosis quística; Deficiencia de acil coenzima A deshidrogenada de cadena media (MCADD); Deficiencia de 3-hidroxi acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD); Acidemia

glutárica tipo I; Anemia falciforme), **sólo el hipotiroidismo congénito y la fenilcetonuria son detectados por todas las CCAA.** Sigue siendo necesaria la creación de un *Programa de Cribado Neonatal* único a nivel estatal

## ANTECEDENTES FAMILIARES

- Abortos, fetos muertos, muertes neonatales o infantiles...en familiares de 1º o 2º grado, consanguineidad o etnias más endogámicas, otros familiares afectos,...  
En varones, preguntar a lo largo de 3 generaciones por hombres afectados en la rama materna lo que orientaría a una herencia ligada-X.

## CURSO CLÍNICO

- Edad de inicio del RPM (de 1-12 meses, 1-5 años, de 5-15 años)
- El **Curso Clínico** debe recoger la evolución hasta el momento de todas las áreas de desarrollo psicomotor reflejando el estado actual y también las descompensaciones episódicas, regresiones, etc.

D) En la **Exploración Pediátrica** el **Examen Neurológico** sistémico debe ser completo incluyendo también el examen visual y auditivo. Hay que valorar según clínica, las consultas con las especialidades de ORL y Oftalmología.

Es preciso realizar un completo estudio de la Somatometría, reflejando la posibilidad de Dismorfias (pelo, cabeza, cuello, extremidades, dermatoglifos), Discromías y Disrafismos espinales. Determinados signos clínicos presentes en la exploración orientan patognomómicamente hacia una etiología de base genética (**Tabla 3**).

Se consignarán también la presencia de: Visceromegalias, Cardiopatías, Alteraciones genitourinarias (ver indicadores de etiología genética) y cualquier otra posible Malformación (especialmente Micro y Macrocefalia).

Cuanto menor es el niño la valoración del desarrollo psicomotor es más importante y siempre se debe de realizar. Es preciso observar el comportamiento, los movimientos faciales, la impresión del nivel intelectual y el lenguaje. Los RPM leves son los que pasan más desapercibidos.

En la valoración de la función motriz <sup>(5)</sup> se valora el *Tono Muscular* (extensibilidad, pasividad y consistencia), los *Reflejos* (cutáneos, de estiramiento o miotáticos), si hay *Rigidez o Espasticidad*, la *Fuerza*, la *Coordinación* (función cerebelosa), la *Marcha* y los *Movimientos Anormales*. También se evalúan los *Pares Craneales*, la *Sensibilidad* y el *Sistema Neurovegetativo*.

E) Hay que prestar especial atención a los **Signos de Alarma. Tabla 4.** <sup>(6)</sup> :

En la evaluación del DPM hay que saber evaluar correctamente lo que exploramos <sup>(10)</sup> para no cometer errores que conlleven a diagnósticos de sospecha erróneos.

Hay que tener por ello en cuenta para la detección de un posible RPM:

1. Un desarrollo motor grueso normal no indica normalidad intelectual. Niños con retraso motor grueso, p.ej. con parálisis cerebral (PCI), no necesariamente tienen un déficit intelectual.

2. *Interpretación errónea de signos exploratorios.*: Niños con PCI a los cuatro meses pueden sostener la cabeza en prono por hipertonía de extensores del cuello, e incluso voltear en bloque, por lo que pueden aparentar un desarrollo motor grueso normal.

3 Excusar el desarrollo cognitivo, social y del lenguaje hasta los dos años, dando valor únicamente al desarrollo motor hasta entonces.

4. Los niños hipoacúsicos pueden tener lenguaje expresivo normal en los primeros seis meses de vida (gorjean, ríen). El balbuceo inicial no imitativo se interrumpe en los niños hipoacúsicos a los 5-6 meses por falta de retroalimentación. El diagnóstico de hipoacusia se basa en demostrar la incapacidad del lactante para responder solo al ruido. El lactante sordo no tiene reacciones ante el sonido y muestra desinterés por los juguetes musicales.

5. Confundir la orientación al sonido con la orientación visual. Los lactantes no se orientan de manera constante al ruido hasta los 4-5 meses, pero siguen visualmente un objeto desde el mes de vida. A los 12 meses los niños responden a órdenes acompañadas de gestos, o solo a gestos, (“dame el cubo” y estiramos la mano) y el niño sordo también lo hace. A los 14-15 meses responden las órdenes sin el gesto (el sordo no lo hace)

6. Tendencia a atribuir el retraso del lenguaje a otitis recurrentes. Las otitis pueden ocasionar una hipoacusia leve que origine una falta de discriminación en algunos fonemas, pero el retraso grave o moderado del lenguaje no puede atribuirse a ello.

7. Atribuir al bilingüismo la causa del retraso del lenguaje. Los niños cuidados en dos idiomas mezclan el vocabulario y la sintaxis los primeros 2-3 años. A los 36 meses hablan con fluidez ambos idiomas.

F) Las **Pruebas Complementarias**, con un rendimiento diagnóstico <sup>(25)</sup> solo del 20-30% y dentro del ámbito de **Neuropediatría** son:

G) **Pruebas Genéticas** <sup>(12,26)</sup> (exigen obtener el consentimiento informado):

- **Arrays-CGH** (hibridación genómica comparada) o CMA (microarray análisis cromosómico) son el gold standard del análisis genético de primera línea, reemplazando al cariotipo. Su rendimiento diagnóstico es mucho mayor que el cariotipo ya que aporta una mayor sensibilidad. De esta manera es posible detectar deleciones y duplicaciones submicroscópicas, permite identificar los genes específicos incluidos en las pérdidas o ganancia de material genético identificadas, y permite definir con precisión los puntos de corte y tamaños exactos de los desequilibrios; en todo el genoma y con alto nivel de resolución. Se le considera el ‘cariotipo molecular’ <sup>(27)</sup>. El coste-beneficio de los arrays, por su alto rendimiento diagnóstico, beneficia los costes del conjunto de pruebas etiológicas para el RPM. Es más rentable realizar un CGH-array de entrada, que comenzar con cariotipo y estudios adicionales. Los CGH-arrays tienen un rendimiento del 15-20%, el test del Síndrome X Frágil (SXF) de 0.6-1%, y el cariotipo de alta resolución (bandas G) es de 1-3% (si se excluyen los Down y otros síndromes reconocibles)<sup>(28)(29)</sup>
- **Cariotipo de alta resolución (800 bandas)**
- **Cariotipo en fibroblastos cultivados** <sup>(30)</sup>.
- **Genética molecular para el Síndrome de X Frágil (SFX)** : Se recomienda realizar de entrada en varones con discapacidad moderada/severa, mujeres con discapacidad moderada/leve y si hay antecedentes de insuficiencia ovárica prematura (amenorrea en <40 años) FXPOI (Fragile X-associated primary ovarian insufficiency) en mujeres portadoras de premutación, o temblor-ataxia/FXTAS en varones portadores de premutación. <sup>(31,32)</sup>

- **Secuenciación NGS (next generation sequencing)** para el estudio de mutaciones puntuales que se asocian al retraso.<sup>(33)</sup>

## H) Estudios Metabólicos <sup>(34,35)</sup>:

Los Errores Congénitos del Metabolismo (ECM) más frecuentes que pueden determinar un retraso inespecífico son: algunas aminoacidopatías como fenilcetonuria y enfermedad de jarabe de arce, trastornos del ciclo de la urea, homocistinuria clásica (deficiencia de cistationina-beta-sintasa) y otros trastornos relacionados con el metabolismo de la homocisteína, déficit de síntesis y transporte de creatina, acidurias orgánicas como la aciduria glutárica, enfermedad de San Filippo, déficit de adenilosuccinato liasa y síndrome de Lesch-Nyhan, defectos congénitos de glicosilación, y más raras la deficiencia de transporte cerebral de glucosa GLUT-1, trastornos peroxisomales y del metabolismo del cobre.

## I) Respecto al **Laboratorio** hay que considerar:

- **Analítica de primer nivel** (Se harían junto a los CGH-arrays y la genética de X-Frágil si cumplen criterios de la United Kingdom Genetics Tests Network) <sup>(27)</sup> que incluye: Hemograma y extensión SP, Gasometría venosa y cálculo del anion-gap, Aminoácidos (AA) y Ácidos orgánicos (AO), Función hepática, Urea y electrolitos, Colesterol y triglicéridos, Ac úrico/creatinina en plasma, Ferritina, hierro y transferrina, Calcio, fósforo, fosfatasa alcalina, Función tiroidea
- **Analítica de segundo nivel**, a considerar si hay sospecha diagnóstica de ECM y las anteriores pruebas no han sido concluyentes son: Amonio, Láctico, Cobre, Homocisteína (Algunas CCAA como Cataluña, Galicia, Extremadura, País Vasco y Murcia/Melilla la están determinando en el cribado neonatal), Acilcarnitinas plasmáticas, Purinas y pirimidinas, Creatina y ác. Guanidinoacético, Mucopolisacáridos o glucosaminoglucanos (GAG) y oligosacáridos, Biotinidasa.
- **Analítica de tercer nivel**, con pruebas muy específicas, se consideran según la enfermedad de sospecha, cuando no son concluyentes para el diagnóstico toda la batería analítica previa.

## J) Estudios de Imagen:

La TAC cerebral puede tener ventaja sobre la RMC en las infecciones congénitas. La resonancia magnética craneal puede aportar información en el 30% de los niños con procesos que ocasionan retraso. Cuando el retraso mental no es grave y no asocia alteraciones del examen neurológico no constituye una práctica obligada y su rendimiento es bajo.

La neuroimagen aislada tiene un rendimiento del 1.3% en los retrasos no sindrómicos y parece esencial en el reconocimiento de malformaciones asociadas a las distintas etiologías del RPM <sup>(36)</sup>

El uso de nuevas técnicas (RM espectroscópica) está ayudando a la monitorización y manejo de los EIM (déficit de creatina cerebral, enfermedades mitocondriales...).

- ## K) El **Diagnóstico es preferiblemente etiológico**. No obstante, el diagnóstico clínico no siempre es definitivo, ya que la sintomatología puede mostrar distintos grados de severidad, ser evolutiva, y las consecuencias funcionales pueden ser transitorias o permanentes.

Lo fundamental es establecer un diagnóstico lo más preciso posible, ya que ello conlleva el pronóstico y el abordaje terapéutico.

La información referente al problema padecido y sus consecuencias y tratamiento se transmiten a la familia sin alarmar, de forma positiva y explicando que el problema y la gravedad del mismo habitualmente viene establecido por la evolución y la respuesta a las medidas terapéuticas.

L) El **Abordaje Terapéutico** preferible es *Etiológico*, aunque no siempre es posible, por lo que habitualmente se realiza Abordaje Funcional con instauración de medidas educativas, de apoyo y Atención Temprana que son siempre fundamentales, y vendrán matizadas por los recursos en cada comunidad autónoma. Según la etiología del RPM es importante la colaboración con las **Unidades de Salud Mental**.

M) La acción terapéutica instaurada <sup>(37)</sup> debe ser lo más precoz posible: **Atención Temprana** (variable según autonomías) intentando siempre mejorar la sintomatología, evitando que la patología progrese a definitiva, y mejorando la calidad de vida tanto del paciente como de su familia y entorno biosocial.<sup>(38)</sup>

La figura del **Pediatra de Atención Primaria** es fundamental, por su accesibilidad y seguimiento del Programa de Salud Infantil (PSI), para detectar el RPM, coordinar la Atención Temprana, la valoración de Neuropediatría y Salud Mental, y la interrelación de los distintos estamentos e instituciones.<sup>(39)</sup>

La **Coordinación Interinstitucional** y el abordaje, seguimiento y tratamiento de todos los equipos implicados (a nivel de atención primaria y hospitalaria) y en los ámbitos sanitario, educativo y social es siempre necesaria.<sup>(40)</sup>

Las **Revisiones Periódicas** del diagnóstico y del tratamiento deben ser continuas, con pruebas que puedan ir clarificando el diagnóstico y el abordaje terapéutico.

## BIBLIOGRAFIA

1. Schonhaut L, Alvarez J, Salinas P. El pediatra y la evaluación del desarrollo psicomotor. *Ver Chil Pediatr* 2008;79(Supl 1):26-31
2. Young MF, Fujimoto Gómez G. Desarrollo infantil temprano. *Acción pedagógica* 2004; 13(2):186-198
3. Illingworth RS. El desarrollo infantil en sus primeras etapas. Barcelona. Editorial Médica y Técnica.S.A.1983.
4. Landers C y cols. Desarrollo integral en la infancia: una prioridad para la salud. Santiago de Chile. OPS;2006
5. Narbona J, Schlumberger E. Retraso psicomotor. *Protocolos Diagnóstico Terapeuticos de la AEP: Neurología Pediátrica*.2008; 21: 151-157
6. Garcia Perez MA, Martinez Franero MA. Desarrollo psicomotor y signos de alarma. AEPap (ed).Curso Actualización Pediatría 2016.Madrid Lúa Ediciones.30:2016 p81-93.
7. Fernández-Jaén A, Cigudosa JC, Martín Fernández-Mayoralas D, Suela J, Fernández-Perrone AL, Calleja-Pérez B, López-Martín S. Genética aplicada a la práctica clínica en trastornos del neurodesarrollo. *Rev Neurol* 2014; 58 (Supl 1): S65-S70
8. American Psychiatric Association. *Diagnosis and Statistical Manual of Mental Disorders. Fifth Edition (DSM-5)*.
9. González G, Raggio V, Boidi M, Tapié A, Roche L. Avances en la identificación etiológica del retraso mental. *Rev Neurol* 2013; 57(supl 1): S75-S83.
10. García Pérez A, Martínez Granero MA, Sánchez Calderón M, Izquierdo López L. Retraso psicomotor y retraso mental. Clasificación y Etiología. Valoración y manejo. *Manual de Neuropediatría*. A Verdú, A García, O García, G Arriola, B Martínez, Pde Castro, Eds. 2ª ed, Madrid 2014. Ed Panamericana SA, pg 331-344.
11. McDonald L, Rennie A, Tolmie J, Galloway P, McWilliam R. Investigation of global developmental delay. *Arch Dis Child* 2006; 91:701-705.
- 12 [O'Byrne JJ](#), [Lynch SA](#), [Treacy EP](#), [King MD](#), [Betts DR](#), [Mayne PD](#), [Sharif F](#). Unexplained developmental delay/learning disability: guidelines for best practice protocol for first line assessment and genetic/metabolic/radiological investigations. *Ir J Med Sci*. 2016 Feb;185(1):241-8.
- 13 [Van Kamebeek CD](#), [Shevell M](#), [Zschocke J](#), [Moeschler JB](#), [Stockler S](#). The metabolic evaluation of the child with an intellectual developmental disorder: diagnostic algorithm for identification of treatable causes and new digital resource. *Mol Genet Metab* 2014, 111:428-38.
- 14 Pivalizza P, Lanani SL. <http://www.uptodate.com/contents/intellectual-disability-in-children-evaluation-for-a-cause>. Mayo 2016.
- 15 American Academy of Pediatrics. Development Surveillance and Screening of Infants and Young Children. *Pediatrics* 2001;108:195.  
<https://www.cdph.ca.gov/HealthInfo/healthyLiving/childfamily/Documents/MO-ECCS-DevDisorderScreening06.pdf>
- 16 Fernández Alvarez E y cols. Escala Haizea-Llevant. 1991.Vitoria. Servicio Central de Publicaciones.Gobierno Vasco ed.
17. Brunet O, Lezine I. 1987.Escala para medir el desarrollo psicomotor de la primera infancia. Manual de instrucciones.Madrid:MEPSA.

18. Bayley N. 1993. Escalas Bayley de desarrollo infantil (BSID). Madrid: TEA Ediciones. Bayley N. BSID.
19. Berry-Brazelton T, Nugent JK. 2007. Neonatal Behavioral Assessment Scale. 3rd Edition (NBAS-III). New York: Willey.
20. Casati I, Lezine I. 1968. Les étapes de intelligence sensori-motrice. France. Les éditions du centre de Psychologie Appliquée.
21. Uzgiris LC, Hunt J. 1968. A scale of infant psychological development. Paris. Les éditions du centre de Psychologie Appliquée.
22. Wechsler D. 1996. Escala de inteligencia para preescolar y primaria (WIIPSI). Madrid: TEA Ediciones
23. Wechsler D. 2005. Escala de inteligencia Wechsler para niños. 4ª ed. (WISC-IV). Madrid: TEA Ediciones.
24. [Julvez J](#), [Alvarez-Pedrerol M](#), [Rebagliato M](#), [Murcia M](#), [Forns J](#), [García-Esteban R](#), [Lertxundi N](#), [Espada M](#), [Tardón A](#), [Riaño Galán I](#), [Sunyer J](#). Thyroxine levels during pregnancy in healthy women and early child neurodevelopment. [Epidemiology](#) 2013, 24:150-7.
25. Cánovas R y cols. Retraso mental y psicomotor en la primera infancia. Cuad Neuropsicol. Vol 4. Nº2. 2010: 162-185
26. [Srour M](#), [Shevell M](#). Genetics and the investigation of developmental delay/intellectual disability. [Arch Dis Child](#). 2014 ; 99:386-9
27. Sagoo GS, Mohammed Sh. Array CGH testing for learning disability-when is it worth it?- PHG foundation. UK Genetic Testing Network, noviembre 2014
28. Cigudosa JC, Lapunzina P, coords. Consenso para la Implementación de los Arrays [CGH y SNP-arrays] en la Genética Clínica. Instituto Roche, Madrid, 2012
29. [Miller DT](#), [Adam MP](#), [Aradhya S](#), [Biesecker LG](#), [Brothman AR](#), [Carter NP](#), [Church DM](#), [Crolla JA](#), [Eichler EE](#), [Epstein CJ](#), [Faucett WA](#), [Feuk L](#), [Friedman JM](#), [Hamosh A](#), [Jackson L](#), [Kaminsky EB](#), [Kok K](#), [Krantz ID](#), [Kuhn RM](#), [Lee C](#), [Ostell JM](#), [Rosenberg C](#), [Scherer SW](#), [Spinner NB](#), [Stavropoulos DJ](#), [Tepperberg JH](#), [Thorland EC](#), [Vermeesch JR](#), [Waggoner DJ](#), [Watson MS](#), [Martin CL](#), [Ledbetter DH](#). Consensus statement: chromosomal microarray is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with developmental disabilities or congenital anomalies. [Am J Hum Genet](#) 2010, 14; 86:749-64
30. [D. Natera-de Benito](#), [P. Póo](#), [E. Gean](#), [A. Vicente-Villa](#), [A. García-Cazorla](#), [M.C. Fons-Estupiña](#). [Mosaicismo diploide/triploide: un fenotipo variable, pero característico.](#) [Rev Neurol](#) 2014; 59:158-163
31. Macpherson J, Sharif A. Practice Guidelines for Molecular Diagnosis of Fragile X Syndrome. Guidelines updated by the Association for Clinical Genetic Science. November 2014.
32. [Smith K](#), [Chandler K](#), [Hindley D](#), [Ramsden SC](#). Fragile X syndrome testing in the North West. [Arch Dis Child](#) 2013; 98:239.
33. [Sherr EH](#), [Michelson DJ](#), [Shevell MI](#), [Moeschler JB](#), [Gropman AL](#), [Ashwal S](#). Neurodevelopmental disorders and genetic testing: current approaches and future advances. [Ann Neurol](#) 2013; 74:164-70.

- 34 [Topcu M, Yalnizoğlu D](#). Developmental abnormalities and mental retardation: diagnostic strategy. [Handb Clin Neurol](#). 2013;111:211-7.
- 35 Shevell M, Ashwal S, Donley D, Flint J, Gingold M, Hirtz D, Majnemer A, Noetzel M, Sheth RD. 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: 367-380.
36. [Battaglia A](#). Neuroimaging studies in the evaluation of developmental delay/mental retardation. [Am J Med Genet C Semin Med Genet](#) 2003, 15;117C:25-30
37. [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_nlinks&ref=3608066&pid=S1139-7632200900010000500016&lng=es](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_nlinks&ref=3608066&pid=S1139-7632200900010000500016&lng=es)
- 38 Robles Vizcaino MC y cols. Atención temprana: recursos y pautas. <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/21-retraso.pdf>
39. Sices L. Developmental screening in primary care: the effectiveness of current practice and recommendations for improvement. Commonwealth Fund Pub. 2007 [consultado el 12/01/2009]. Disponible en [www.commonwealthfund.org/usr\\_doc/1082\\_Sices\\_developmental\\_screening\\_primary\\_care.pdf?section=4039](http://www.commonwealthfund.org/usr_doc/1082_Sices_developmental_screening_primary_care.pdf?section=4039).
40. *Pérez Olarte P*: Evaluación y manejo del niño con retraso psicomotor. *Pediatr Integral* 2003; VII: 557-66.

**Tabla 1. Etiología del retraso psicomotor/retraso mental.**

## **1. CAUSAS PRENATALES (50-60%)**

### **a) Alteraciones genéticas (30-40%)**

- Aneusomías cromosómicas: trisomías (ej. 21, 13,15), aneusomías del cromosoma X (ej. Turner, Klinefelter, tetra/pentaX)
- Alteraciones cromosómicas parciales: trisomías parciales (ej. 4p, 9p), deleciones (ej. 5p-/Maullido de gato, 4p-/Wolf-Hirschorn), traslocaciones
- Anomalías subcromosómicas: microdeleciones (Angelman, Williams, Prader-Willi), traslocaciones subteloméricas microscópicas, reordenamientos crípticos desequilibrados.
- Trastornos monogénicos: AR (síndromes malformativos y ECM), AD (facomatosis), ligadas al X (X-Frágil),
- Multifactoriales (ej. RM familiar)

### **b) Malformaciones de causa desconocida (8%)**

- Síndromes polimalformativos
- Malformaciones del SNC
  - Alteraciones migracionales y proliferativas (lisencefalias, microcefalias)
  - Alteraciones del tubo neural (holoprosencefalia, meningoceles)

### **c) Problemas gestacionales (10-12%)**

- Infecciones prenatales (ej. toxoplasma, CMV)
- Fetopatías tóxicas (alcohol, drogas, plomo, mercurio, hidantoínas, valproato,...)
- Malnutrición materna durante la gestación
- Exposición materna a radiación.
- Hiperfenilalaninemia o hipotiroidismo materna
- Hipotiroidismo congénito no diagnosticado

## **2. PERINATALES (5-15%)**

- a) Prematuridad
- b) Infecciones neonatales: meningitis neonatal, encefalitis, herpes
- c) Problemas relacionados con el parto (ej. EIH, hemorragia cerebral)
- d) Patología gestacional: toxemia, diabetes gestacional,...
- e) Hiperbilirrubinemia
- f) Alteraciones metabólicas neonatales (ej. hipoglucemia grave)
- g) Epilepsia neonatal

## **3. POSTNATALES o ADQUIRIDAS (5-8%)**

- a) Daños cerebrales:
  - Traumatismos craneoencefálicos graves

- Síndromes de hipoxia severa (casi ahogamientos)
- Tumores cerebrales y radioterapia encefálica
- Accidentes vasculares cerebrales
- Intoxicaciones: plomo
- Infecciones del SNC: meningitis, encefalitis
- Epilepsias graves
- b) Factores carenciales
  - Malnutrición calórico-proteica
  - Carencia afectiva
  - Estimulación psicosensorial y educacional deficientes
  - Influencia del ambiente socioeconómico bajo
- c) Psicosis y trastornos generalizados del desarrollo

#### 4. CAUSA DESCONOCIDA (30-40%)

---

Tabla 2.

## Factores de riesgo neurológico

- Peso <1.500gr y/o EG <32 semanas
- PEG: longitud y/o peso <-2DE o igual o < P3 para su edad gestacional.
- Infección congénita intrauterina
- Apgar <4 a los 5 minutos y/o pH art umbilical <7
- Hijo de madre HIV, drogadicta, alcohólica.
- Microcefalia (PC<2DS)
- Sintomatología neurológica neonatal >7días
- Convulsiones neonatales
- Meningitis neonatal
- Alteraciones en ECOTF (**hemorragia, LMPV, calcificac, hidrocef**)
- Hiperbilirrubinemia >25mg/dL o exanguinotrasf por ictericia
- Hipoglucemia neonatal sintomática
- Necesidad de ventilación mecánica prolongada
- Hermano con patología neurológica no aclarada/riesgo recurrencia
- Cromosopatías, síndromes dismórficos o neurometabólicos

## Factores de riesgo psicosocial

- Enfermedad psíquica del padre/madre
- Discapacidad manifiesta de la madre (CI bajo que dificulte entender las instrucciones de cuidado)
- Hospitalizaciones frecuentes
- Dependencia al alcohol y/o otras drogas de los padres
- Antecedentes de maltrato de los padres
- Aislamiento social. Marginalidad: prisión. Desempleo repetido, bajo nivel socioeconómico, inmigración, mendicidad
- Madre y/o padre adolescente
- Ausencia continuada de los padres

## Factores de riesgo auditivo

Inmadurez extrema.  
Meningitis.

Lesión del parénquima cerebral.  
Hiperbilirrubinemia > 25 mg/dl o ET.  
Antecedente familiar de hipoacusia.  
Malformación craneofacial.  
Tratamientos ototóxicos.

### **Factores de riesgo visual**

Peso al nacimiento < 1250-1500 g.  
EG < 30-32 semanas.  
Ventilación mecánica prolongada.  
Infecciones congénitas del SNC.  
Patología craneal detectada por ECO/TAC.  
Síndrome malformativo con compromiso visual.  
Infecciones postnatales del SNC. Asfixia severa

## Tabla 3

### Indicadores de etiología genética

#### Genitourinario:

- Genitales ambiguos.
- Riñones poliquísticos.

#### Cabeza y cuello:

- Puente nasal ancho.
- Hiper o hipotelorismo.
- Microftalmía.
- Inclinación ascendente de los ojos.
- Defecto de configuración occipital.
- Mandíbula pequeña.
- Boca menuda o de pez.
- Orejas pequeñas o de implantación baja.
- Nuca redundante.

#### Extremidades:

- Alteraciones en dermatoglifos.
- Pulgares cortos o de implantación baja.
- Dedos superpuestos.
- Polidactilia.
- Hipoplasia radial.
- Pie en mecedora

**Tabla 4**

**Lo normal y anormal de 1-3 meses**

NORMAL	ANORMAL
Seguimiento visual en todas las direcciones	<b>Ausencia de seguimiento visual</b>
Sonrisa mimética social e inicio de la empatía	<b>Sonrisa pobre o ausente</b>
Baluceo no imitativo	Llanto excesivo, <b>irritabilidad persistente</b>
Motilidad espontánea rica, global, amplia	Motilidad anormal
Desaparecen automatismos y libera manos	TFA persistente
Sostiene y mira lo que se pone en sus manos	<b>Pulgar aducido en mayores de 2 meses</b>
Pre-prensión	No actividad pre-prensora
Postura: pasa de flexoabducción a flexoabducción	Actitud en hiperflexión o deflexión
Sostén cefálico, ladea cabeza	<b>Ausencia de sostén cefálico</b>
Enderezamiento truncal rápido	Hipo o hipertonidad axial

**Lo normal y anormal en el segundo trimestre**

NORMAL	ANORMAL
Diálogo vocal, baluceo no imitativo (gorjeo)	<b>Empatía pobre, ausencia de gorjeo</b>
Juego con su cuerpo: juego dedos, manos a la boca	Indiferencia a su cuerpo
Prensión de ropas: barrido cubital y radial	Estereotipias
Aproximación bimanual al objeto	<b>Persiste tónico-flexor asimétrico</b>
Alcance del objeto	<b>No alcanza objetos a los 5-6 meses</b>
Astasia-abasia fisiológica	Hiperextensión EEII
Control muscular axial. Volteos (1º el volteo ventral)	<b>Hipotonía cervical y truncal</b>
Inicio de sedestación con cifosis dorsal	<b>Hipertonía/hiperextensión truncal</b>
Paracaídas laterales	<b>Ausencia de sedestación con apoyo</b>
Localiza fuente sonido	<b>No se orienta a la campanilla</b>

## Lo normal y anormal en el tercer trimestre

NORMAL	ANORMAL
Empatía electiva	Empatía pobre, indiferenciada
Prensión manual radial e inicio de pinzas	<b>Ausencia de pinza y prensión</b>
Transferencia contralateral del objeto	Mala coordinación viso-manual
Inicia juego con juguetes (exploración oral, golpea)	
Permanencia del objeto (lo busca si cae)	
Baluceo imitativo, mono-bisílabos.	Persiste gorjeo, <b>sin mono-monosílabos</b>
Sedestación sólida	<b>Ausencia de sedestación sin apoyo</b>
Abandona astasia /abasia	<b>Hipotonía axial</b>
Reacciones de paracaidistas	
Pasa a sentado	Hipertonía axial
Bipedestación	<b>Espasticidad de miembros inferiores</b>
Desplazamientos laterales con apoyos, gateo	Persistencia de reflejos primarios

## .Lo normal y anormal en el cuarto trimestre

NORMAL	ANORMAL
Señalización hacia adelante con índice	
Prensión fina con pinza índice-pulgar (saca obj.)	
Permanencia del objeto: sigue obj.móvil, descubre obj	
Usa medios: suelta para coger, tira de cinta, usa palo	
Imitaciones (subir brazos, palmas, adios,...)	
Relajación prensora: introduce obj. en recipientes	<b>Manipulación repetitiva, torpe, asimétrica, movim involuntarios</b>
Baluceo imitativo prelingüístico.	
Imita sonidos y fonemas de la lengua materna	<b>Ausencia de lenguaje, no repite sonidos que oye</b>
Expresión de familiaridad	Empatía pobre

Inicia su carácter y personalidad (oposición)	Observación pobre, 'pasa'
Bipedestación	<b>Ausencia de bipedestación</b>
Marcha independiente	<b>Presencia de reflejos anormales</b>

### Lo normal y anormal de 12 a 18 meses.

NORMAL	ANORMAL
Causalidad operacinal: intenta accionar	Manipulación torpe, estereotipada
Da en mano, muestra y ofrece	
Esquemas: empuja, arrastra, transporta, pasa página	Ausencia de iniciativa y atención lábil
Relaciones espaciales: apila aros, torre de 2-3 cubos	<b>No construye torre con cubos</b>
Sabe para que se utilizan los objetos	
Designa en sí mismo y designa objetos	<b>No nombra o señala objetos</b>
Acepta, rehúsa, abraza	<b>Afectividad pobre</b>
Repite acciones riéndose (causalidad operacional)	
Lenguaje: 2-10 fonemas (bisílabos).	<b>No emite ninguna palabra</b>
Decodifica 10 palabras	
Anda con objetos en las manos	<b>Ausencia de marcha autónoma</b>
Perfecciona marcha: marcha-stop, se agacha y sigue	
Saltea obstáculos. Sube y baja rampas y escaleras	<b>No sube escalones gateando</b>