

# Trastornos del Neurodesarrollo. Generalidades. Clasificación

CRISTINA CÁCERES MARZAL  
UNIDAD DE NEUROPEDIATRÍA  
COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO BADAJOZ



**CIX**

REUNION CIENTIFICA DE LA  
**SOCIEDAD DE PEDIATRIA  
ANDALUCIA OCCIDENTAL  
Y EXTREMADURA**

SEVILLA · 10 · 11 MARZO 2023

**MITOS**

**LEYENDAS**

**Hay que esperar a que madure....**

**VERDADES A MEDIAS**

**IRREALIDADES**

**Es el más pequeño de la clase...**

**CONOCIMIENTO**

**Su padre era igual con su edad**

**VULGAR**

**Es hijo único**

**La culpa ha sido de la pandemia**

**REDES SOCIALES**

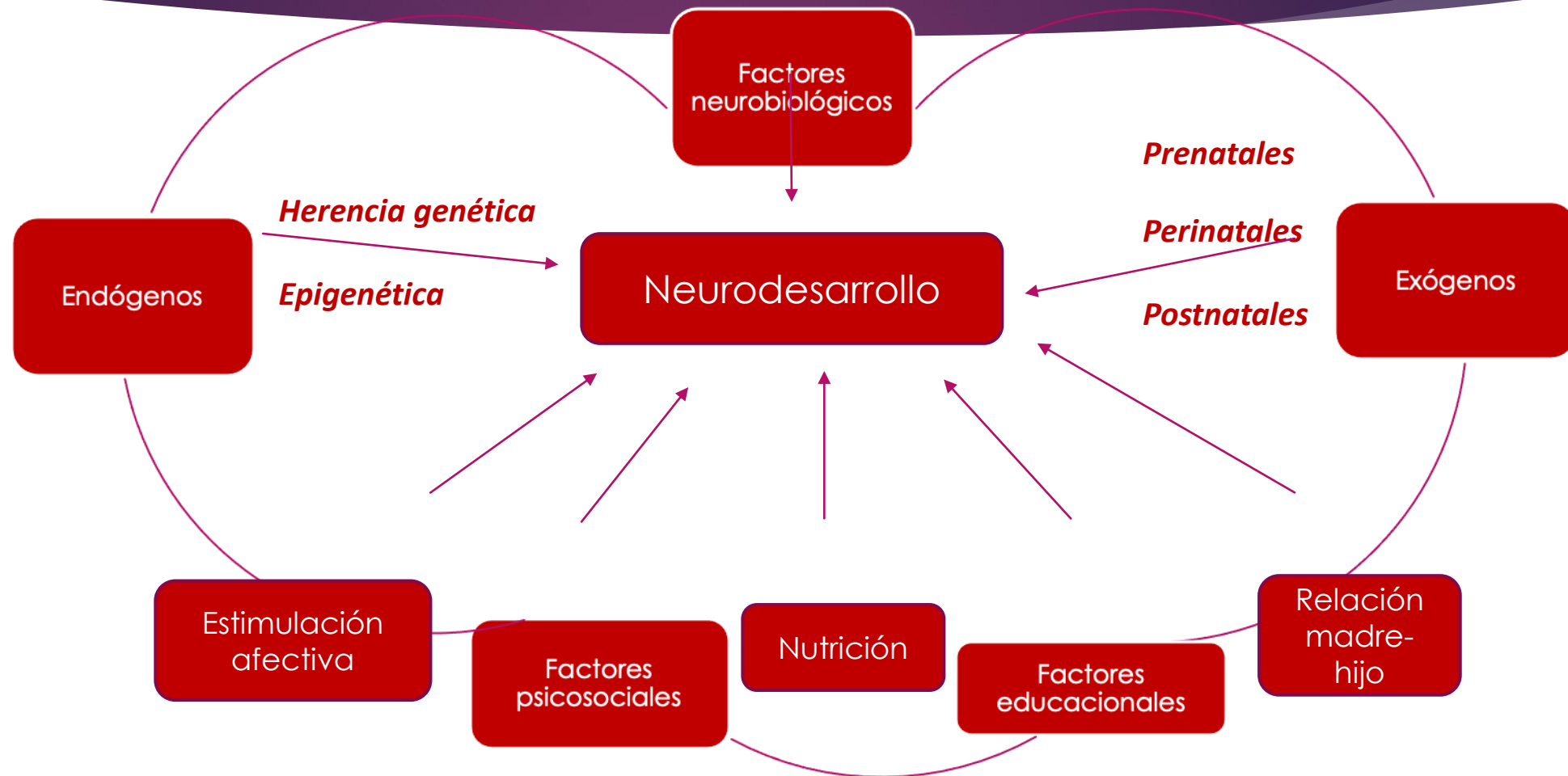
**GOOGLE**

# Definición: trastorno del neurodesarrollo



- ▶ **Neurodesarrollo:** proceso de crecimiento y capacitación del sistema nervioso, que empieza en la gestación y continúa hasta alcanzar la edad adulta.
  
- ▶ Los TND:
  1. presentes desde el nacimiento – se manifiestan ya en la primera infancia –
  2. los “síntomas” cambian con la edad – se expresan de manera diferente según el momento de desarrollo –
  3. no son problemas estáticos – evolucionan según la maduración del SNC –
  4. el curso evolutivo es estable y predecible

# Neurodesarrollo



# Definición: trastorno del neurodesarrollo

- Características básicas TND:
  - Algunos síntomas son características **normales** presentes en cualquier individuo. Los **límites** con la normalidad son arbitrarios
  - No existen **marcadores** biológicos
  - La **comorbilidad** es la forma habitual de presentación
  - Los **límites** entre uno y otro trastorno pueden ser imperceptibles



# Tipos de TND

- 1.- Trastornos en los cuales no se identifica una causa específica, aunque se admite una importante carga genética: trastornos de la comunicación, trastornos del aprendizaje, TDAH y los trastornos del espectro autista.
- 2.- Alteraciones genéticas vinculadas a una alteración cromosómica estructural: corresponden a los fenotipos conductuales clásicos (ej. síndrome de Rett, síndrome de Williams, etc...).
- 3.- TND vinculados a una causa ambiental conocida (ej. síndrome alcohólico-fetal, embriopatía por ácido valproico,...)

# Evaluación y diagnóstico

- No existe ninguna prueba biológica o ‘patrón de referencia’
- El **consenso** nacional e internacional es por tanto importante:
  - Sistema de **clasificación**
  - **Interpretación** de los criterios (especialmente <6 y >12 años)
  - **Fuentes** de información que deben usarse
  - **Instrumentos** diagnósticos
  - Herramientas diagnósticas para **evaluar el tratamiento**
  - Indicaciones de la **reevaluación**

# Clasificación Trastornos del Neurodesarrollo

DSM-5	CIE11
<p>Discapacidades intelectuales</p> <p>Discapacidad intelectual</p> <p>Retraso Global del Desarrollo</p> <p>Discapacidad intelectual no especificada</p>	<p>Trastorno del desarrollo intelectual</p> <p>Leve-moderado-grave-profundo</p>
<p>Trastornos de la Comunicación</p> <p>Trastorno del lenguaje</p> <p>Trastorno fonológico</p> <p>Trastorno de la fluidez</p> <p>Trastorno de la comunicación social</p> <p>Trastorno de la comunicación no especificado</p>	<p>Trastornos del desarrollo del habla o el lenguaje</p> <p>Trastorno del desarrollo de la fluidez</p> <p>Trastorno del desarrollo del sonido</p> <p>Trastorno del desarrollo del lenguaje</p> <p>Otros</p>
<p>Trastornos del Espectro Autista</p> <p>(Nivel de severidad/asociado o no a discapacidad/con/sin trastorno del lenguaje/asociado a otras condiciones)</p>	<p>Trastornos del Espectro Autista</p> <p>Trastorno del lenguaje/discapacidad intelectual</p>
<p>Trastorno por Déficit de Atención con Hiperactividad</p> <p>Presentación combinada/ inatenta/hiperactiva/impulsiva</p>	<p>Trastornos por hiperactividad y déficit atencional</p> <p>Presentaciones HI/I/C</p> <p>Otro trastorno especificado por hiperactividad con déficit de atención</p>
<p>Trastornos Específicos del Aprendizaje</p> <p>Trastorno específico del aprendizaje</p> <p>Trastorno específico del aprendizaje con dificultad en la lectura</p> <p>Trastorno específico del aprendizaje con dificultad en la expresión escrita</p> <p>Trastorno específico del aprendizaje con dificultad matemática</p>	<p>Trastornos del desarrollo del aprendizaje</p> <p>Trastorno del desarrollo del aprendizaje con dificultad en la lectura</p> <p>Trastorno del desarrollo del aprendizaje con dificultad en la escritura</p> <p>Trastorno específico del aprendizaje con dificultad en matemáticas</p> <p>Otras dificultades</p>



# Actualización clasificación

Actualización en mayo/2013 (versión previa de 1994)

“Modelo biomédico de los trastornos mentales”, se establece la premisa de un origen neurobiológico

## TEA:

DSM-IV: Autismo/Asperger/trastorno generalizado del desarrollo/trastorno desintegrativo infantil

DSM-5: Trastorno de la comunicación social (sólo presencia de dificultades en la interacción social).

Trastorno del espectro autista

## TEL:

CIE-11 (Trastornos del desarrollo del lenguaje);

DSM-5: Trastornos de la comunicación: Trastornos del lenguaje; Trastorno del habla; Trastorno de la fluencia o tartamudez; Trastorno social de la comunicación (Trastorno semántico-pragmático del lenguaje); Trastorno no especificado de la comunicación.

# Clasificación Trastornos del Neurodesarrollo

DSM-5	CIE11
<p>Discapacidades intelectuales</p> <p>Discapacidad intelectual</p> <p>Retraso Global del Desarrollo</p> <p>Discapacidad intelectual no especificada</p>	<p>Trastorno del desarrollo intelectual</p> <p>Leve-moderado-grave-profundo</p>
<p>Trastornos de la Comunicación</p> <p>Trastorno del lenguaje</p> <p>Trastorno fonológico</p> <p>Trastorno de la fluidez</p> <p>Trastorno de la comunicación social</p> <p>Trastorno de la comunicación no especificado</p>	<p>Trastornos del desarrollo del habla o el lenguaje</p> <p>Trastorno del desarrollo de la fluidez</p> <p>Trastorno del desarrollo del sonido</p> <p>Trastorno del desarrollo del lenguaje</p> <p>Otros</p>
<p>Trastornos del Espectro Autista</p> <p>(Nivel de severidad/asociado o no a discapacidad/con/sin trastorno del lenguaje/asociado a otras condiciones)</p>	<p>Trastornos del Espectro Autista</p> <p>Trastorno del lenguaje/discapacidad intelectual</p>
<p>Trastorno por Déficit de Atención con Hiperactividad</p> <p>Presentación combinada/ inatenta/hiperactiva/impulsiva</p>	<p>Trastornos por hiperactividad y déficit atencional</p> <p>Presentaciones HI/I/C</p> <p>Otro trastorno especificado por hiperactividad con déficit de atención</p>
<p>Trastornos Específicos del Aprendizaje</p> <p>Trastorno específico del aprendizaje</p> <p>Trastorno específico del aprendizaje con dificultad en la lectura</p> <p>Trastorno específico del aprendizaje con dificultad en la expresión escrita</p> <p>Trastorno específico del aprendizaje con dificultad matemática</p>	<p>Trastornos del desarrollo del aprendizaje</p> <p>Trastorno del desarrollo del aprendizaje con dificultad en la lectura</p> <p>Trastorno del desarrollo del aprendizaje con dificultad en la escritura</p> <p>Trastorno específico del aprendizaje con dificultad en matemáticas</p> <p>Otras dificultades</p>

# Actualización Clasificación

## **TDAH:**

Se reconoce su existencia en la edad adulta, requiriendo al menos 5 síntomas en vez de 6 (a partir de 12 años)

Edad de inicio antes de los 12 (previamente antes de 7)

Se acepta comorbilidad con TEA

Subtipos----presentaciones

# Clasificación Trastornos del Neurodesarrollo

DSM-5	CIE11
<p>Discapacidades intelectuales</p> <p>Discapacidad intelectual</p> <p>Retraso Global del Desarrollo</p> <p>Discapacidad intelectual no especificada</p>	<p>Trastorno del desarrollo intelectual</p> <p>Leve-moderado-grave-profundo</p>
<p>Trastornos de la Comunicación</p> <p>Trastorno del lenguaje</p> <p>Trastorno fonológico</p> <p>Trastorno de la fluidez</p> <p>Trastorno de la comunicación social</p> <p>Trastorno de la comunicación no especificado</p>	<p>Trastornos del desarrollo del habla o el lenguaje</p> <p>Trastorno del desarrollo de la fluidez</p> <p>Trastorno del desarrollo del sonido</p> <p>Trastorno del desarrollo del lenguaje</p> <p>Otros</p>
<p>Trastornos del Espectro Autista</p> <p>(Nivel de severidad/asociado o no a discapacidad/con/sin trastorno del lenguaje/asociado a otras condiciones)</p>	<p>Trastornos del Espectro Autista</p> <p>Trastorno del lenguaje/discapacidad intelectual</p>
<p>Trastorno por Déficit de Atención con Hiperactividad</p> <p>Presentación combinada/ inatenta/hiperactiva/impulsiva</p>	<p>Trastornos por hiperactividad y déficit atencional</p> <p>Presentaciones HI/I/C</p> <p>Otro trastorno especificado por hiperactividad con déficit de atención</p>
<p>Trastornos Específicos del Aprendizaje</p> <p>Trastorno específico del aprendizaje</p> <p>Trastorno específico del aprendizaje con dificultad en la lectura</p> <p>Trastorno específico del aprendizaje con dificultad en la expresión escrita</p> <p>Trastorno específico del aprendizaje con dificultad matemática</p>	<p>Trastornos del desarrollo del aprendizaje</p> <p>Trastorno del desarrollo del aprendizaje con dificultad en la lectura</p> <p>Trastorno del desarrollo del aprendizaje con dificultad en la escritura</p> <p>Trastorno específico del aprendizaje con dificultad en matemáticas</p> <p>Otras dificultades</p>

# Clasificación Trastornos del Neurodesarrollo

DSM-5	CIE11
Trastornos Motores Trastorno del desarrollo de la coordinación Trastorno de movimientos estereotipados Trastornos de Tics	Trastorno del Desarrollo de la Coordinación Motora
	Trastorno por Movimientos Estereotipados
	Tics o Trastornos por Tics Primarios Síndrome de Tourette Trastorno por tic motor crónico Trastorno por tic fónico crónico Tics motores transitorios Otros trastornos por tics
Otros trastornos del Neurodesarrollo	Síndromes Secundarios del Neurodesarrollo

# Términos en “desuso”

- “Retraso madurativo”: no está recogido en las clasificaciones internacionales; implica una “banalización” del problema, pues se presupone que va a desaparecer con el tiempo; esto puede producir un retraso en el diagnóstico e inicio del tratamiento.
- “Trastorno generalizado del desarrollo”
- “Trastornos del lenguaje = Disfasia = Trastorno específico del lenguaje = Trastorno del desarrollo del lenguaje = Trastorno mixto del lenguaje”

# Actualización clasificación DSM-5

- ▶ Todas incluyen el término discapacidad intelectual, en vez de retraso mental
- ▶ Todas reconocen la alta comorbilidad (por primera vez se reconoce la comorbilidad del TEA y el TDAH).
- ▶ En cuanto a la epidemiología, en aquellos TND con definiciones más acotadas, como la DI, se han mantenido las cifras de prevalencia; sin embargo, en aquellos con ampliación del espectro, como el TEA, se ha visto incrementada.

# Limitaciones Clasificaciones

- Clasificación muy categórica.
- No incluye otras entidades, como: PCI, deficit neurosensoriales o epilepsias de inicio precoz (todos ellos tienen un inicio precoz, con origen multifactorial y con repercusión del neurodesarrollo).
- No identifica entre los tres grupos de Trastornos del Neurodesarrollo
  - 1.- TND sindrómico (Frágil X, fetopatía por valproato, fenilcetonuria).
  - 2.-TND genético (identificación de variantes genéticas (CNV) con alto efecto probabilístico para el diagnóstico.
  - 3.- TND primario: es el más frecuente. No se identifica ninguna variante de riesgo elevado aunque se le atribuye una base genética (fenotipo ampliado en familiares).



# Epidemiología

- ▶ Los estudios de incidencia y prevalencia son muy heterogéneos, realizados con distintas metodologías y con diferencias en cuanto a la temporalidad en las clasificaciones.
- ▶ La prevalencia de los TND en los distintos estudios de diferentes países, oscilan en amplios rangos.
- ▶ En aquellos TND con definiciones más acotadas, como la DI, se han mantenido las cifras de prevalencia; sin embargo, en aquellos con ampliación del espectro, como el TEA, se ha visto incrementada.
- ▶ Alrededor de un 10% de la población infantil tiene diagnóstico de uno o más TND, con el consiguiente compromiso cognitivo, académico, conductual o de interacción social.

# Comorbilidad

- ▶ Es la presencia simultánea o coexistencia de dos o más trastornos crónicos que se relacionan entre sí.
- ▶ La comorbilidad también puede ser secuencial (la presencia de un trastorno aumenta la probabilidad de desarrollar otro en el futuro). Ej. TEL en preescolar---dislexia----TDAH.
- ▶ En los TND, las presentaciones con un diagnóstico único y sin complicaciones son relativamente raras.
- ▶ Existe una correlación marcada entre severidad y comorbilidad (la probabilidad de comorbilidad es mucho mayor en condiciones más severas).

# Solapamientos

- ▶ Puede existir sintomatología asociada común a otros TND, sin que cumplan los criterios diagnósticos de una categoría concreta.
- ▶ Esta sintomatología no debe ser descartada ni infravalorada, hay que describirla y reportarla, precisando un seguimiento evolutivo al igual que el resto de síntomas propios del trastorno.
- ▶ Ej....trastornos del procesamiento sensorial (hiperreactividad sensorial) en niños con TDAH; estereotipias en niños con DI o con TDAH. Torpeza motora en algunas formas de TDAH, TANV o TEA. Trastornos del lenguaje en TEL, TEA, TDAH,etc...
- ▶ DSM-5 incluye un conjunto de síntomas transversales (cross-cutting symptoms) que permiten proporcionar un cuadro clínico más completo (trastornos del sueño, síntomas somáticos, trastornos emocionales, irritabilidad,...)

- Inatención
- Hiperactividad
- Irritabilidad
- Trastorno procesamiento sensorial
- Dificultades habilidades sociales
- Trastorno del movimiento
- Disfunción ejecutiva
- Trastorno del sueño
- Trastornos del Aprendizaje

TDAH

TEA

- Dificultades en la interacción social
- Trastorno del movimiento
- Torpeza motora
- Hiperactividad
- Irritabilidad
- Inatención (hiperfocalización)
- Trastorno del procesamiento sensorial
- Disfunción ejecutiva
- Trastorno del sueño
- Trastornos del Aprendizaje

TANV

DAMP

- Trastorno del Aprendizaje
- Inatención
- Dificultades habilidades sociales
- Disfunción ejecutiva
- Trastorno procesamiento sensorial
- Torpeza motora

- Inatención
- Torpeza motora
- Trastorno visio-perceptivo
- Trastornos del Aprendizaje

# Valoración Neuropsicológica en los TND

Motivos para solicitar una valoración neuropsicológica:

- 1.- Identificar y cuantificar déficit cognitivos y conductuales derivados de lesiones cerebrales de distinta etiología.
- 2.-Puede aportar una información valiosa para diseñar un programa de intervención. También permite recomendar el tipo de escolarización/adaptaciones/apoyos, etc... (ej. no penalizar faltas de ortografía en dislexia; dejar más tiempo en los exámenes en niños con VP lenta,...).
- 3.- Obtener información para contribuir al diagnóstico diferencial. Monitorizar la evolución y eficacia de los tratamientos.

# Valoración Neuropsicológica en los TND

- ▶ Actualmente clínicos e investigadores saben que es inapropiado interpretar las habilidades cognitivas del niño únicamente con las bases del modelo adulto.
- ▶ En los niños, la disfunción cognitiva puede ser cambiante y, a medida que el cerebro va desarrollándose pueden aparecer características nuevas que antes eran difíciles de percibir.

*La neuropsicología infantil no puede asumir el nivel de localizacionismo de la neuropsicología del adulto*

## DEFICENCIAS EJECUTIVAS

Dificultad para organizar y secuenciar los pasos para solucionar un problema

Dificultad para iniciar y terminar una actividad

Carencia de flexibilidad para adoptar diferentes perspectivas

Mala gestión del tiempo

Facilidad para la distracción.

Dificultad para aprender de los errores, cambiando de estrategia.

# Etapas del diagnóstico: entrevista clínica con los padres

- ▶ La entrevista con los padres debe:
  - ▶ Abarcar el momento presente, en general y el pasado
  - ▶ Comenzar con frases generales y subjetivas e ir avanzando hacia los ejemplos y situaciones más concretos y objetivos
  - ▶ No olvidar los antecedentes familiares, personales y la adquisición de ítems del desarrollo. Preguntar siempre por las conductas básicas (alimentación, sueño)
- ▶ La entrevista debe usarse para:
  - ▶ Comprender por qué buscan ayuda los padres
  - ▶ Hacer una historia evolutiva de los síntomas principales
  - ▶ Conocer el contexto y el rendimiento del niño



## Etapas diagnósticas: Entrevista con el niño (por separado)

- ▶ Recomendable cuando el niño es >8 años
- ▶ El propio niño nos podrá dar más información acerca de su funcionalidad (atención en el aula, planificación y ejecución)
- ▶ Investigar posibles síntomas internalizantes
- ▶ Descartar posibles casos de bullying
- ▶ Aportan otra visión en caso de padres separados

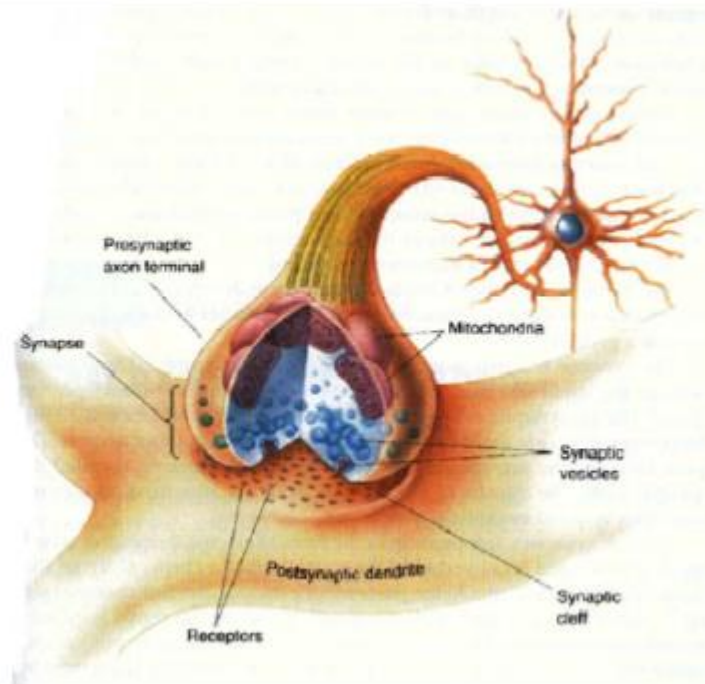
# Etapas del diagnóstico: información y observaciones del colegio

- ▶ La información que aporta el colegio es esencial para el diagnóstico y la evolución de los TND
- ▶ Se puede obtener información de los colegios:
  - ▶ En entrevistas personales o telefónicas con profesores
  - ▶ Usando las escalas/cuestionarios para profesores
  - ▶ A través de informes escritos
  - ▶ Observando al niño en el colegio si es preciso

## Etapas del diagnóstico: exploración neurológica y neurocognitiva

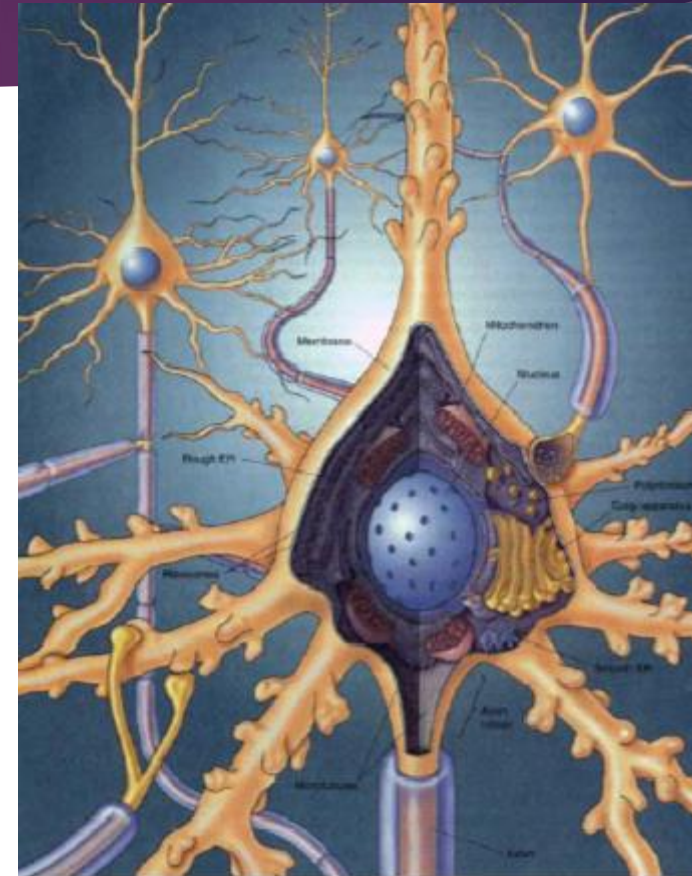
- ▶ Exploración sistemática y neurológica completa
- ▶ Valorar sistema motor: trastornos del movimiento, torpeza motora, praxias.
- ▶ Despistaje neurocognitivo: lenguaje, narrativa, tiempo de respuesta, lecto-escritura, cálculo.
- ▶ Analíticas y otras pruebas (EEG, sangre) sólo si está indicado
- ▶ Detección de contraindicaciones del tratamiento farmacológico

# Intervención precoz



## PLASTICIDAD SINAPTICA Y NEURONAL

*Las señales del mundo exterior recorren las redes neuronales (autopistas de la información) y se amplían las intensidades de los contactos sinápticos Goldberg E.*



# Neuroplasticidad



- ▶ Los dos primeros años de vida representan el periodo de mayor transformación del cerebro:
  - Durante el primer año de vida se duplica el peso del cerebro del R.N., y el 2º años aumento otro 30%.
  - La densidad de las sinapsis se cuadruplica en el primer año de vida; la sinaptogénesis alcanza sus valores máximos del 6º al 12º mes, para luego disminuir a partir del 15º mes
- ▶ La mayoría de TND se diagnostican una vez que aparecen los síntomas característicos que requieren las clasificaciones diagnósticas (ej. TEA a partir de los 15 meses)
- ▶ Estamos perdiendo una ventana de oportunidad para la intervención

# Detección precoz de los trastornos del neurodesarrollo en la consulta de pediatría

- ▶ Marcadores de riesgo durante el primer año de vida
  - Hiperexcitabilidad
  - Sobresalto excesivo ante ruidos
  - Dificultad para conciliar el sueño
  - Lactante excesivamente apacible
  - Llanto incontrolable, irritabilidad.
  - Ausencia/escaso reconocimiento de caras

*Keefe et al. Newborn predictors of infant irritability. J Obstet Gynecol Neonatal Nurs 1988.*

*Rao et al. Long term cognitive developmental in children with prolonged crying. Arch Dis Child 2004.*

# Detección precoz de los trastornos del neurodesarrollo en la consulta de pediatría

## ▶ Signos de alerta (> 1 año):

Aparte de los clásicos, otros signos de alerta que nos deben de preocupar:

- Dificultades en el procesamiento sensorial: exceso/defecto: hipersensibilidad a texturas, prendas de ropa, ruidos fuertes (TEA, otros TND)
- Trastorno motores: torpeza motora, movimientos hipercinéticos e incoordinados, otros movimientos (sincinesias, tics, estereotipias). (TDAH, TEA, TEL, TDC,...)
- Dificultades precoces en la interacción social: preferencia por objetos, escaso interés social, hipoactividad (TEA)
- Juego: poco interés (RGD, TEA), juego pobre y repetitivo (TEA), escasa persistencia (TDAH, TEA), mal uso de objetos (TDAH, TEA).
- Dificultades o retraso en habilidades prelingüísticas (TEL)
- Reacción ante el “extraño”: hiperreacción a la separación (inseguridad, miedos, excesiva dependencia del adulto)(RGD); hiporreactividad, indiferencia (TEA, TDAH)

# Características de la consulta de A.P.

- ▶ La consulta del pediatra es un entorno “ideal” para reconocer signos precoces que nos hagan sospechar un posible TND.
- ▶ Cercanía con la familia
- ▶ Revisiones periódicas y frecuentes en niños pequeños (procesos intercurrentes, revisiones del niño sano,...)
- ▶ La “American Academy of Pediatrics” aconseja encarecidamente el cribado universal precoz del autismo en el segundo año de vida porque la intervención en esa edad temprana mejora notablemente los desarrollos evolutivos posteriores e incluso consigue normalizar algunos aspectos de la función cerebral *(Venkataraman A, Yang DY, Dvornek N, et al. Neuroreport 2016; 27: 1081-5; Reichow B, Barton EE, Boyd BA, Hume K. Early intensive behavioral intervention (EIBI) for young children with autism spectrum disorders (ASD). Cochrane Database Syst Rev 2012; 10: CD009260).*




ELSEVIER

## Windows of opportunity: timing in neurodevelopmental disorders

Los parámetros de mejor práctica para la pediatría, en todos sus campos de especialidad, destacan sin excepción las ventajas que la detección precoz de los problemas del neurodesarrollo y la mejora del acceso al tratamiento y la intervención comportan para el paciente y su vida futura

*Ami Klin*

Early intervention for very young children with or at high likelihood for autism spectrum disorder: An overview of reviews

Lauren Franz<sup>1,2</sup>  | Cara D. Goodwin<sup>3</sup> | Amber Rieder<sup>4</sup> | Maya Matheis<sup>5</sup> | Diane L. Damiano<sup>6</sup>

# Trastornos primarios vs secundarios??

- ▶ Actualmente existe una falta de consenso acerca de la diferenciación entre TND primarios o secundarios.
- ▶ Existen otras enfermedades neurológicas o sistémicas que a lo largo de su evolución pueden desarrollar síntomas y signos compatibles con un TND, llegando a cumplir los criterios diagnósticos.
- ▶ Aunque estos pacientes se pueden beneficiar de una intervención específica del TND (farmacológica o no farmacológica), hay que tener en cuenta la etiología para intervenir de forma más específica.
- ▶ Ej. Epilepsia, secuelas de tumores del SNC, diabetes mal controlada, etc...



## HISTORIAS

## Álex, la historia del niño que creían Asperger y tiene una enfermedad mortal

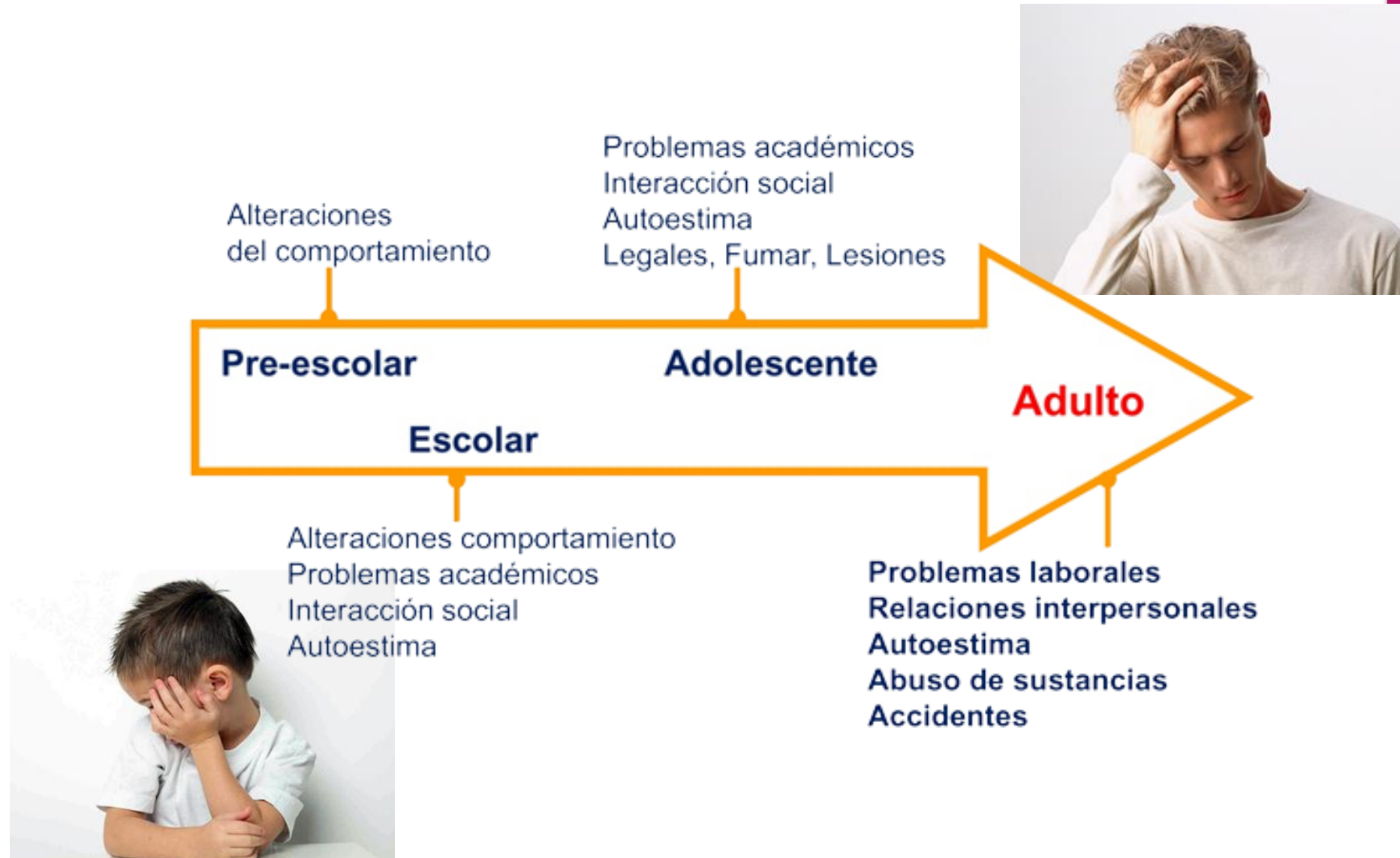
A los 12 años, le diagnosticaron Déficit de Atención y a los 16, Espectro Autista. Pero lo que tenía era una enfermedad neurodegenerativa no detectada hasta los 24. De conocerse a tiempo, habría bastado un trasplante de médula para frenar su deterioro



# Transición al Adulto

- ▶ Los TND no se limitan a la edad pediátrica.
- ▶ Su perfil evolutivo suele mantenerse estable en el tiempo, aunque las manifestaciones clínicas se modifican de acuerdo a los cambios madurativos del SNC, o se enmascaran por mecanismos compensatorios.
- ▶ Incluso en los casos con buena evolución, aunque no se cumplan los criterios diagnósticos en la edad adulta, la calidad de vida puede afectarse por la alta tasa de comorbilidades que pueden ir apareciendo evolutivamente (ej. tics-Tourette-TOC-trastorno depresivo)

# Clínica



Muchas Gracias

