

DESARROLLO PSICOMOTOR Y SIGNOS DE ALARMA

A García Pérez y MA Martínez Granero
Neurología Infantil. Hospital Universitario Fundación
Alcorcón.





INTRODUCCION

El desarrollo psicomotor (DPM) es un proceso continuo que va de la concepción a la madurez, con secuencia similar en todos los niños pero con un ritmo variable.

El niño va adquiriendo habilidades motoras, manipulativas, comunicativas y sociales, que le permiten una progresiva independencia y adaptación al medio.

Depende de la maduración del SNC y de los órganos de los sentidos, y de un entorno psicoafectivo adecuado y estable.

El término DPM se emplea durante los primeros 2-3 años de vida, periodo de gran plasticidad y muy sensible a los estímulos externos.

Características del DPM

- Sigue una dirección cefalo-caudal y de axial a distal
- Diferenciación progresiva: de respuestas globales a actos precisos individuales
- Los reflejos primitivos preceden a los movimientos voluntarios y al desarrollo de las reacciones de equilibrio.
- Los reflejos primitivos deben desaparecer para que la actividad voluntaria se desarrolle.
- El tono muscular progresa de un predominio flexor en el RN, a un equilibrio flexo-extensor. La extensibilidad de las articulaciones va incrementándose.



¡Cuanto más lejos esté un niño del promedio de edad a la que se adquiere un logro concreto, menos probable es que sea normal!

FUNCIÓN	MEDIA EDAD	MARGEN NORMALIDAD
Sonrisa	4-6 semanas	1-8 semanas
<u>Sostén cefálico</u>	<u>3 meses</u>	2-4 meses
Acercamiento / <u>prensión de objeto</u>	<u>5 meses</u>	4-6 meses
<u>Sedestación</u>	6-7 meses	4-12 meses
<u>Andar sin ayuda</u>	13 meses	<u>8-18 meses</u>
<u>Palabras con sentido</u>	<u>12 meses</u>	8-24 meses
Frases	21-24 meses	10-36 meses
Bebe de la taza solo	15 meses	9-21 meses
Se viste solo	3-4 años	33-72 meses
<u>Control de esfínteres de día</u>	<u>2 años</u>	16-48 meses
Control de esfínteres de noche	3 años	18-72 meses

El grado de madurez debe valorarse en función de la edad del niño y su edad gestacional. Debe aplicarse la 'edad corregida' hasta los 2-3 años.

SIGNOS DE ALARMA

- Retraso significativo en la aparición de adquisiciones del desarrollo global o de un área específica, para la edad del niño.
- Persistencia de patrones que deberían haber desaparecido (ej. reflejos arcaicos) o de signos que son anómalos a partir de una edad (ej. movimientos repetitivos en mayores de 8 meses)
- Existencia de signos anómalos a cualquier edad (ej. movimientos oculares anormales, asimetría en la movilidad)

Un signo de alarma no presupone un problema, pero obliga a un examen y seguimiento

El RN se limita a coordinar percepciones sensoriales con conductas motoras simples o automatismos (patrones reflejos de tronco y médula). *Estadio sensoriomotor* (Piaget)
Estas sinergias desaparecen tras 6 meses de vida, cuando la inhibición cortical y la actividad motora voluntaria comienza.

Patológico >3º mes

Reflejo
tónico del
cuello



Reflejo de
prensión



Desaparece sobre los 4 meses



Reflejo
de la
marcha

Desaparece a 6ª sem (1-2 meses)



Reflejo
de moro

Empieza a desaparecer a 2m y a 4-6m
empiezan reacc de equilibrio (paracaídas)

LO NORMAL

- Buen nivel de vigilancia
- Reactividad sensorial (luz, sonidos, tacto)
- Llanto vigoroso pero consolable
- Cuadriflexión de las 4 extremidades
- Dedos de las manos activos en semiflexión
- Rotación cefálica activa
- Enderezamiento truncal progresivo
- Automatismos eficientes (succión)
- Sinergias completas (Moro, TFA, grasping,...)



RN a término



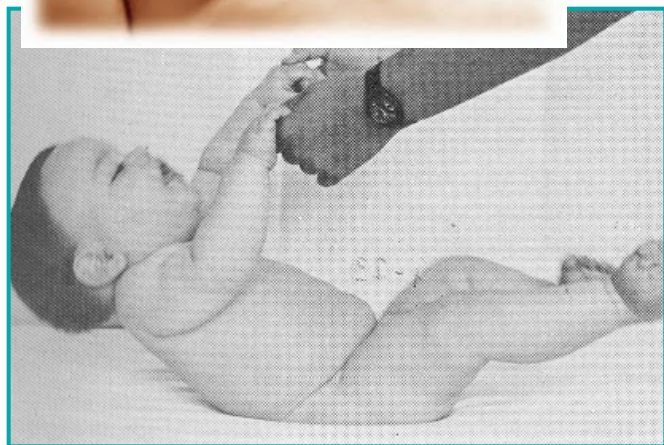


LO PATOLOGICO

Vigilancia inadecuada
Reactividad sensorial pobre
Llanto anormal (agudo, corto,...)
Actitud en hiperflexión o deflexión
Manos cerradas, dedos en garra o lacios
Ausencia de rotación cefálica
Ausencia de enderezamiento
Dificultad de succión/deglución
Sinergias incompletas



De 1-3 meses

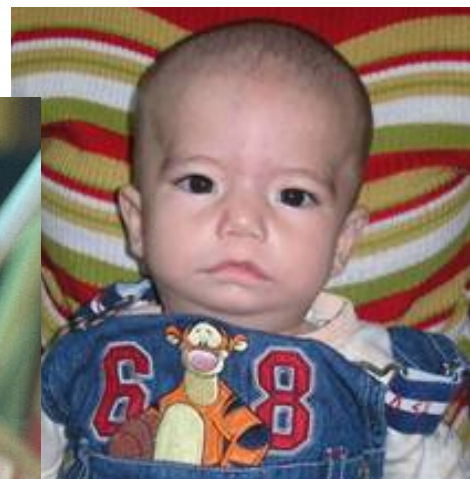
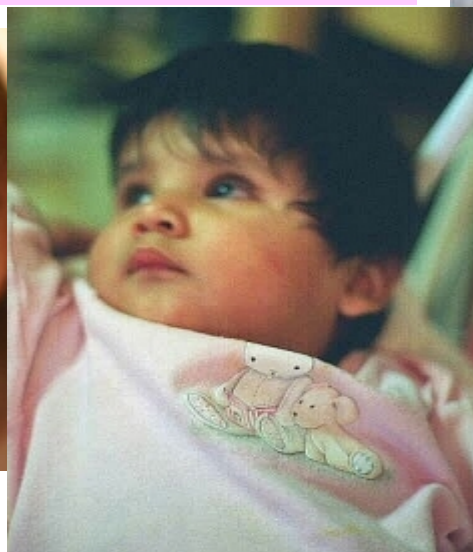


LO NORMAL

- Perfeccionamiento visual en todas las direcciones
- Sonrisa mimética social
- Balbuceo no imitativo
- Motilidad espontánea rica, global, amplia
- Desaparición automatismos, liberación manos/MMSS
- Sostiene y mira lo que se le pone en las manos
- Sostén cefálico, ladea cabeza
- Enderezamiento truncal rápido

LO PATOLOGICO

Ausencia de sonrisa afectiva y seguimiento ocular
Llanto excesivo, irritabilidad persistente
Motilidad anormal
Persistencia TFA, prensión
Pulgar aducido en mayores de 2 meses
Ausencia de sostén cefálico
Hipo o hipertonicidad axial



Segundo trimestre



LO NORMAL

Diálogo vocal, balbuceo no imitativo (gorjeo)
Juego con su cuerpo: juego dedos, manos a la boca
Presión de ropas: barrido cubital y radial
Astasia-abasia fisiológica
Aproximación bimanual al objeto
Alcance del objeto
Control musculaxial. Voletos (1º ventral)
Inicio de sedestacion con cifosis dorsal
Paracaídas laterales
Localiza fuente sonido



Segundo trimestre Patológico



Signos de alarma a los 6 meses

Hipertonía o hipotonía de miembros, cuello tronco
Alteración de la motilidad (asimetrías)
Persistencia de reflejos primarios
Ausencia de sedestación con apoyo
Ausencia de prensión voluntaria (no alcanza objetos a los 5-6 meses)
No se orienta hacia la campanilla



Tercer trimestre

LO NORMAL

Empatía electiva

Prensión manual radial e inicio de pinzas

Transferencia contralateral del objeto

Inicia juego con juguetes (expl oral, golpea)

Permanencia del objeto (lo busca si cae)

Balbuceo imitativo, mono-bisílabos.

Sedestación sólida

Abandona astasia / abasia

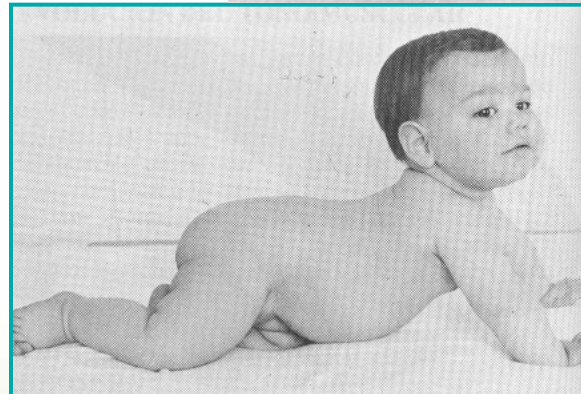
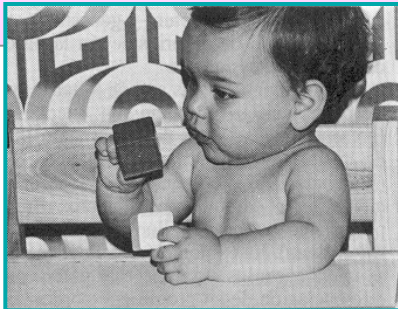
Reacciones de paracaidistas

Pasa a sentado

Bipedestación

Desplazamientos laterales con apoyos

Gateo



Tercer trimestre. Patológico.

Signos de alarma a los 9 meses

Espasticidad de miembros inferiores

Hipotonía de tronco

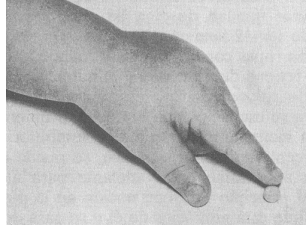
Ausencia de pinza manipulativa

Ausencia de sedestación sin apoyo

Ausencia de monosílabos y bisílabos



Cuarto trimestre

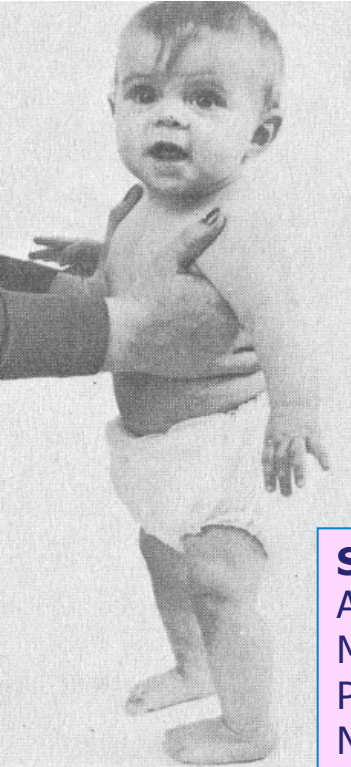


LO NORMAL

- Señalización hacia adelante con índice
- Prensión fina con pinza índice-pulgar (saca obj.)
- Permanencia del objeto (sigue obj.movil, descubre obj.)
- Uso de medios: suelta para coger, tira de cinta, usa palo
- Imitaciones (subir brazos, palmas, adios,...)
- Relajación prensora: introduce obj. en recipientes
- Balbuceo imitativo prelingüístico.
- Imita sonidos y fonemas de la lengua materna
- Expresión de familiaridad
- Inicia su carácter y personalidad (oposición)
- Bipedestación
- Marcha independiente



Cuarto trimestre - inicio primer año. Adquisición de la marcha.



Signos de alarma a los 12 meses

Ausencia de bipedestación

Manipulación repetitiva, torpe, asimétrica

Presencia de movimientos involuntarios o asimétricos

No repite los sonidos que oye. Empatía pobre.



De 12-18 meses

Camina, se interesa y acciona



LO NORMAL

Causalidad operacional: intenta accionar

Da en mano, muestra y ofrece

Esquemas: empuja, arrastra, transporta, pasa pág

Relaciones espaciales: apila aros, torre de 2-3 cubos

Sabe para que se utilizan los objetos

Designa en si mismo y designa objetos

Acepta, rehusa, abraza

Repite acciones riéndose (causalidad operacional)

Lenguaje: 2-10 fonemas (bisilabos).

Decodifica 10 palabras

Anda con obj en las manos.

Perfecciona marcha (marcha-stop-marcha).

Saltea obstaculos. Sube y baja rampas y escaleras.

Se agacha y sigue.

De 12-18 meses Patológico

Signos de alarma a los 18 meses

- Manipulación torpe, estereotipada
- Ausencia de marcha autónoma
- Ausencia de iniciativa. No construye torre con cubos
- No sube escalones gateando
- No emite ninguna palabra
- No nombra objetos o señala objetos.
- Afectividad pobre



2º semestre del 2º año

Juega, comprende.



Relación papel-lápiz (trazos)

Espacio con formas: dimensión vertical y horizontal (torre 6 cubos, tren de cubos, piezas geométricas).

Utiliza la taza y la cuchara sin derramar

Pensamiento representativo-simbólico (un objeto puede representar otro en un juego imaginativo)

Sube y baja cogido de la baranda o de la mano (muebles, escaleras,...). Corre.

Pasa páginas de un libro, 1º designación, 2º denominación (1º objetos, 2º imágenes)

A los 18 m. abundante jerga y hasta 50 términos inteligibles

A los 2 años llega a comprender hasta 500 palabras y frases sencillas de una sola orden

Periodo de 'palabra-frase': múltiples significados dependiendo de las situaciones ('gau-gau')

Conecta 2 palabras 'papa-aquí', 'se acabó'

Sigue más ocupado en actividades-cosas que en personas

Lateralidad (50%)

Esfínteres (40%)



2º-3º año. Se socializa, 'yo solito', se comunica.

Resolución problemas complejos: hace un puente, dobla papel, dibuja círculo,...

Afianza precisión manipulativa fina: coloca clavijas, prensión lápiz,...

Equilibrio sobre un pie y sobre alturas. Salta mejor. Triciclo.

Inicia conceptos numéricos (unidad-totalidad). Preposiciones espaciales (dentro, detrás, sobre).

Contrarios: grande-pequeño, bueno-malo, bonito-feo. Reconoce 2 colores a los 3 años

Disocia de sí mismo ('Marina') y del otro que llama 'tu'

Se domestica: ayuda a vestirse, lava y seca sus manos, come por sí mismo, pide comida, pis.

Control esfínteres, duerme sin mojar

Juega e imita en sus juegos (cap. representación mental): peina muñeca, rutinas domésticas,...

Le gusta agradar, desea y guarda los límites: espera su turno, coopera en juegos con niños.

Se resiste, se rebela, exige ser atendido, celos, berrinches.

A 30 meses: frases de 3 palabras y vocabulario de 275-300 palabras (nombres, verbos, adjetiv)

Conversaciones con sus juguetes. Conoce el uso de los objetos.

Frases negativas, pronombres posesivos, términos cuantitativos e interrogativos: quién? cuándo?



3º-4º año. Colegio. ¿Por qué?.

Conceptos espaciales más amplios (cruz, cuadrado, triángulo)
Perfección del trazo (no se sale), se inicia en el dibujo.

Puntea, ensarta, corta.

Más conceptos contrarios

Conceptos numéricos hasta 10 ("dame 3")

Colores no básicos.

Cumple proposiciones con diversas acciones. Obedece y es capaz de inhibir.

Escucha cuentos con atención y los repite.

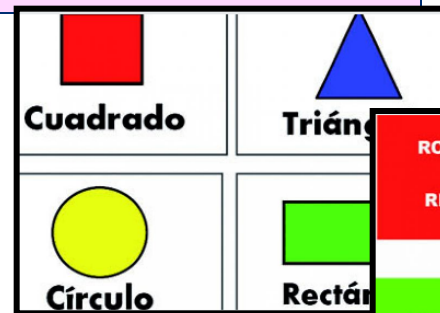
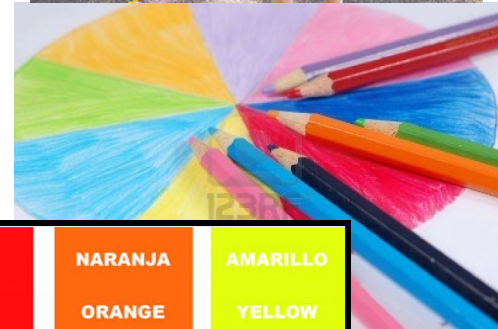
Imitación diferida y juego simbólico más elaborado

Surgen emociones secundarias como pena, orgullo, vergüenza, culpa (se esconde).

Pregunta el por qué, cuándo, cómo, qué es?.

Juegos grupales y riñe a sus compañeros si no le hacen caso. Colabora.

4-5 años: acrobacias, grafismo, sentido del humor, chistes y acertijos, cuida, consuela.



VARIACIONES DE LA NORMALIDAD SIN CARÁCTER PATOLÓGICO

- Pinza manual entre el dedo pulgar y medio
- Desplazamiento sentado sobre las nalgas o gateo apoyando una rodilla y el pie contralateral
- Marcha sin pasar por la fase de gateo (18% de niños)
- Rotación persistente de la cabeza
- Retraso de la marcha y se 'sienta en el aire' (suspensión axilar)
- Marcha de puntas los primeros meses tras inicio de marcha
- Tartamudeo fisiológico entre 2-4 años
- Dislalias fisiológicas hasta 4-5 años



TRAMPAS EN LA EVALUACIÓN DEL DPM

Un desarrollo motor grueso normal no indica normalidad intelectual.

Niños con retraso motor grueso (ej. PCI), no necesariamente tienen déficit intelectual.



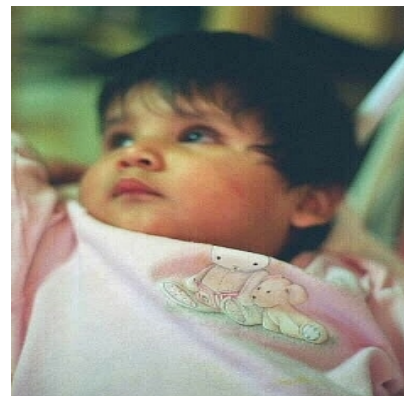
TRAMPAS EN LA EVALUACIÓN DEL DPM

Interpretación errónea de los signos exploratorios

(ej. niños con PCI a 4 meses pueden sostener la cabeza en prono por hipertonía de extensores del cuello, e incluso voltear, por lo que pueden aparentar un desarrollo motor normal)

Excusar el desarrollo cognitivo, social y del lenguaje hasta los 2 años

Dar valor únicamente hasta entonces al desarrollo motórico.



TRAMPAS EN LA EVALUACIÓN DEL DPM

Los niños hipoacúsicos pueden tener lenguaje expresivo normal en los primeros 6m (gorjean, ríen)

El balbuceo inicial no imitativo se interrumpe a los 5-6 meses de edad por falta de retroalimentación.

El diagnóstico de hipoacusia se basa en demostrar la incapacidad del lactante para responder al ruido.

El lactante sordo no tiene reacciones ante el sonido y muestra desinterés por los juguetes musicales.

Confundir orientac al sonido con orientac visual

Los lactantes no se orientan al ruido hasta los 4-5m. Siguen visualmente un objeto a 1-2 meses.

A los 12m responden a órdenes con gestos o solo a gestos (“dame el cubo” y estiramos la mano).

El niño sordo también lo hace

A los 14-15m responden las órdenes sin el



TRAMPAS EN LA EVALUACIÓN DEL DPM

Tendencia a atribuir el retraso del lenguaje a otitis recurrentes.

Las otitis pueden ocasionar una hipoacusia leve con falta de discriminación de algunos fonemas, pero el retraso grave o moderado del lenguaje no se le

Atribuir al bilingüismo el 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 los 2 idiomas



Niño de riesgo neurológico

Aquél que debido a sus antecedentes presenta más probabilidades estadísticas que la población general de manifestar un déficit sensorial, motor y/o mental.



Factores de riesgo neurológico

- Peso <1.500gr y/o EG <32 semanas
- 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
- Cromosomopatías, síndromes dismórficos o neurometabólicos



Factores de riesgo auditivo

- Inmadurez extrema
- Meningitis
- Lesión del parénquima cerebral
- Hiperbilirrubinemia >25 o ET
- Antecedente familiar de hipoacusia
- Malformación craneofacial
- Tratamientos ototóxicos



Factores de riesgo visual

- P Nto $<1250-1500$ grs
- EG $<30-32$ sem
- Ventilación mecánica prolongada
- Infecciones congénitas SNC
- Patología craneal detectada por ECO/TAC
- Sd Malformativo con compromiso visual
- Infecciones postnatales del SNC
- Asfixia severa

Factores de riesgo psicosocial

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



POURQUOI FAIS-TU
DES CHOSES
PAREILLES ?!

Secuelas PRECOCES de la prematuridad

Se detectan en el primer año:

GRAVES Y MODERADAS 10-15%:

- PCI 10%
- RPM 15%
- Déficits auditivos/visuales 9% (3% afectación severa)
- Epilepsia 2%.

LEVES 15-30%.



P
R
E
M
A
T
U
R
I
D
A
D

Secuelas TARDÍAS (leves) de la prematuridad (30%):

A los 6-7 años en niños con DPM aparentemente normal. Se triplica el riesgo

- trastornos de aprendizaje escolar
- trastornos visoperceptivos, visoconstructivos o grafomotores
- torpeza motriz
- retraso del lenguaje (sin relación con pérdida auditiva)
- afectación de la memoria auditiva
- problemas de adaptación social y trastornos de conducta (comportamiento inestable, hiperactividad, inatención).



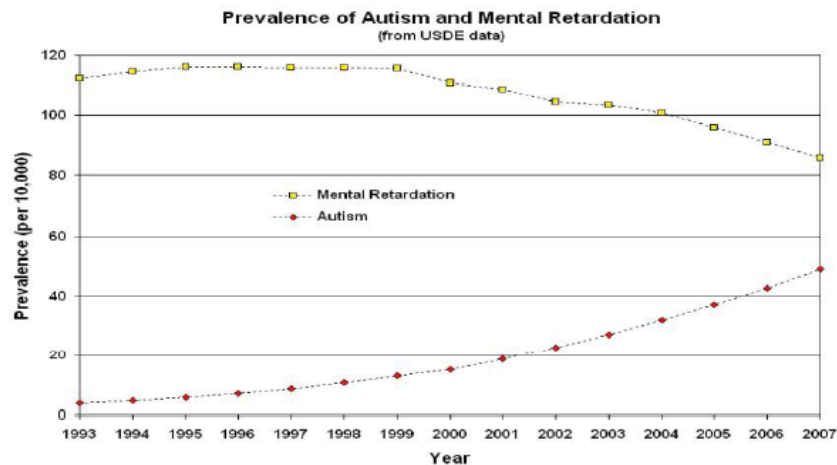
Posibilidades diagnósticas ante un RPM

- *Variante normal del desarrollo* con normalización posterior
- Retraso por *pobre y/o inadecuada estimulación* familiar, también normalizable.
- Retraso por *enferm crónica extraneurológica* (celiaquía, cardiopatía congénita).
- Efecto de un *déficit sensorial aislado* (ej: sordera y/o ceguera).
- El preludio de un *futuro retraso mental (RM)*.
- Manifestación de un *trastorno motor* : PCI, afección neuromuscular
- Un futuro *TEA (trastorno espectro autista)*: hipotonía-torpeza, alt lenguaje y sociabilidad
- Expresión de torpeza psicomotora: *Trastorno del desarrollo de la coordinación*.
- *Trastorno específico del lenguaje* (retraso simple del habla, disfasia).
- Niño con estigmas *neurocutáneos o dismórficos* sugestivos de un síndr concreto.
- Una *regresión psicomotriz* más que un RPM con base genética o metabólica.

Prevalencia de las principales causas de RPM:

- Retraso mental: 1%
- PCI: 0.2-0.3% RN vivos
- Trastornos del habla y lenguaje 3-6%
- TEA: 0.6% de la población
- Discapacidad visual infantil: 0.1-0.4%, ceguera 0.4-0.7 / 1000
- Discapacidad auditiva infantil: 1.6% y > 45db 0.3%
- TDAH 4-6% / Trastorno del aprendizaje 5-10%

Evolución de la Prevalencia del Autismo y del Retraso Mental



RETRASO PSICOMOTOR

El término de retraso del desarrollo para el DSM-5 (*Developmental Delay* para la *Child Neurology Society*): es un rendimiento menor a 2ds en al menos dos escalas: motórica (gruesa/fina), lenguaje, social y habilidades de la vida diaria; de inicio en la infancia y con curso evolutivo estable (no regresivo).

Usamos el término retraso psicomotor (RPM) en menores de 5 años, y en mayores de 5 años usamos el de retraso mental (RM) o discapacidad intelectual (en menores de 5 años la colaboración en los test es menor).



RETRASO PSICOMOTOR

Prevalencia de RPM es 3% pero no siempre predice un RM, ya que algunos mejoran /desarrollan sus capacidades potenciales.

Encontramos causa (generalmente genética/malformativa) en un 60-70% del retraso grave, y en un 25-30% del leve.

En el RM de origen genético hay el sindrómico y el no sindrómico.

Los retrasos de causa desconocida se atribuyen a interacciones entre múltiples genes, asociado a factores epigenéticos (factores no genéticos que regulan la expresión genética) y exposición a factores ambientales desfavorables.



EVALUACION DEL DESARROLLO PSICOMOTOR POR PARTE DEL PEDIATRA

La evaluación del DPM es importante en los programas de seguimiento del niño sano (detección de signos de alerta). Hay evidencia acerca de los beneficios de los programas de atención temprana.

La impresión subjetiva de un retraso en el desarrollo es insuficiente, por lo que es importante conocer y utilizar test de cribado o *screening* (Denver y Haizea-Llevant) y escalas del desarrollo (Bayley, Batelle, McCarthy,...), que sistematizan la exploración, evitan no valorar algún aspecto y aumentan la detección de trastornos.

Un 16 % de niños presenta algún trastorno del neurodesarrollo (sin incluir los trastornos de aprendizaje). Solo el 40% se detecta antes de escolarizar

Las escalas del desarrollo dan un cociente de desarrollo (CD) que alerta cuando no es satisfactorio, aunque su poder predictivo del CI futuro es escaso

Los pediatras también pueden realizar preguntas exploratorias sobre las preocupaciones de los padres sobre el desarrollo de sus hijos aprovechando cuestionarios como el PEDS o la Escala de desarrollo infantil de Kent.

-Por favor, díganos si le preocupa algo de la manera en que su hijo/a está aprendiendo, se desarrolla o se comporta.

-¿Le preocupa cómo su hijo/a habla y emite los sonidos al hablar?.

-¿Le preocupa cómo su hijo/a entiende lo que le dicen?.

-Le preocupa como su hijo/a usa las manos y dedos para hacer las cosas?

-¿Le preocupa cómo su hijo/a utiliza las piernas y los brazos para hacer las cosas?.

-¿Le preocupa cómo se comporta su hijo/a?

-¿Le preocupa cómo su hijo/a se relaciona con otras personas?.

-¿Le preocupa cómo su hijo/a está aprendiendo a hacer cosas por sí mismo?.

-¿Le preocupa cómo su hijo/a está adquiriendo habilidades en la guardería o en el colegio?.

PEDS (Parent's evaluation of developmental status)

La Academia Americana Pediatría recomienda un test de cribado a los 9, 18 y 24-30 meses. Aconseja además en cada control del niño sano detectar factores de riesgo, y si los hay aplicar herramienta de cribado en todas las visitas. A los 18 meses recomienda realizar *screening* de autismo mediante señales de alerta.

RECOMENDACIONES PARA LA SUPERVISIÓN DEL DESARROLLO PSICOMOTOR

1.- Identificar mediante anamnesis aquellos recién nacidos de riesgo de trastorno del desarrollo psicomotor (DPM).

- Debe valorarse el DPM de todo niño desde su nacimiento hasta los 2 años de edad.
- Esta valoración puede realizarse en todas las visitas del programa del niño sano.
- Debe procederse al estudio de las causas del retraso psicomotor y a su derivación a centros especializados si es procedente.
- En los niños con riesgo de parálisis cerebral infantil se deben supervisar el tono muscular, los patrones posturales y los reflejos osteotendinosos.

2.- Identificar a aquellas familias de alto riesgo psicosocial (ARPS).

- Antecedentes de trastornos psiquiátricos o de adicciones.
- Antecedentes de negligencia, abuso o maltrato en cualquier miembro de la familia.
- Pobreza y marginalidad.
- Madres adolescentes.

Para Previnfad la evidencia es insuficiente para aconsejar o desaconsejar usar herramientas de *screening*. La recomendación general es mantener la vigilancia en cada una de las revisiones del niño. Ante cualquier preocupación aplicar un test para la identificación precoz de trastornos y derivar (tratamiento precoz).



- Además de valorar el desarrollo psicomotor y de una exploración neurológica, hay que realizar un examen dismorfológico completo.
- El grupo de niños con síndromes genéticos conocidos son solo un 5% de RPM, pero se deben diagnosticar y dar un consejo genético, por el riesgo de transmisión.
- Hay que buscar signos clínicos de etiología genética (cabeza, extremidades, piel, corazón, genitourinarios).
- Las pruebas genéticas tienen un alto rendimiento en el retraso sindrómico: arrays CGH -hibridación genómica comparada- un 15%, secuenciación genómica masiva (NGS) un 15-25%.

RECOMENDACIONES PARA EL CRIBADO DE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA	CALIDAD DE LA EVIDENCIA (GRADE)	FUERZA DE LA RECOMENDACIÓN (GRADE)
Utilización de la escala M-CHAT para todos los niños en el contexto del programa de seguimiento del niño sano en el período 18-24 meses.	MODERADA	DÉBIL EN CONTRA (Se sugiere no hacer)
Utilización de la escala M-CHAT para niños de alto riesgo de TEA* en el contexto del programa de seguimiento del niño sano, en el período 18-24 meses.	ALTA	FUERTE A FAVOR (Se propone hacer)
Utilización de escalas de cribado del desarrollo tipo Haizea-Llevant o similar para el cribado de TEA en atención primaria en población de bajo riesgo.	BAJA	FUERTE EN CONTRA (Se propone no hacer)
Valoración de las preocupaciones de los padres para la detección de los TEA en atención primaria	BAJA	DÉBIL A FAVOR (Se sugiere hacer)


* Preocupaciones sobre el desarrollo comunicadas por los padres. AF de TEA en hermanos. Comunicación de síntomas de trastorno de comunicación, social o presencia de conductas repetitivas o de signos de alerta de TEA

Recomendaciones PrevInfad / PAPPS (actividades preventivas y promoción salud) para el cribado de TEA

Nombre de la escala	Edad de aplicación	Qué evalúa?
Brunet-Lezine	0 a 30 meses	Control postural Coordinación óculo-motriz Lenguaje/Comunicación Sociabilidad/Autonomía
Bayley	de 2 a 30 meses	Escala mental Escala de Psicomotricidad Registro de comportamiento
Battelle	0-8 años	Área personal/social Área adaptativa Área motora Área comunicativa Área cognitiva
McCarthy	2.5-8.5 años	Verbal Perceptivo-Manipulativa Cuantitativa Memoria Motricidad General Cognitiva
KAUFMAN, K-ABC	2,5-12,5 años	Procesamiento simultáneo Procesamiento secuencial Conocimientos
CUMANIN	3 a 6 años	Psicomotricidad, Lenguaje, Atención, Estructuración espacial, Visopercepción, Memoria Estructuración rítmico-temporal Lateralidad.
WPPSI-III	2.5 años a 7 años	CIV, CIM, CIT



CASOS CLÍNICOS



18 meses sin antecedentes. EAT: coordinación, lenguaje y sociabilidad normal. Desarrollo postural de 10-11 meses, camina de la mano, arrastra algo pierna izda. En las últimas semanas comienza a gatear, se pone de pie con apoyo, se desplaza lateralmente y hacia delante con un andador. Manipulación bimanual. Dice varias palabras, comprende órdenes

Exploración: Manipulación normal. Sedestación estable no atáxica. No atrofas musculares. Fuerza normal en MMII, no rigidez ni espasticidad. ROTs simétricos normales. RCP flexor. En suspensión axilar mantiene MMII elevados. Pasa a bipedestación con apoyo. Marcha de la mano con adecuada elevación y apoyo de MMII. Gatea con rapidez.

Exploraciones complementarias:

- CPK 17.844, GPT 469 , GOT 555
- EMG: afectación miopática de grado severo en todos los territorios explorados.
- Genética: duplicación del gen DMD de exones 8 al 17. El predictor de marco de lectura sugiere la forma más grave, la de Duchenne. Madre: portadora.

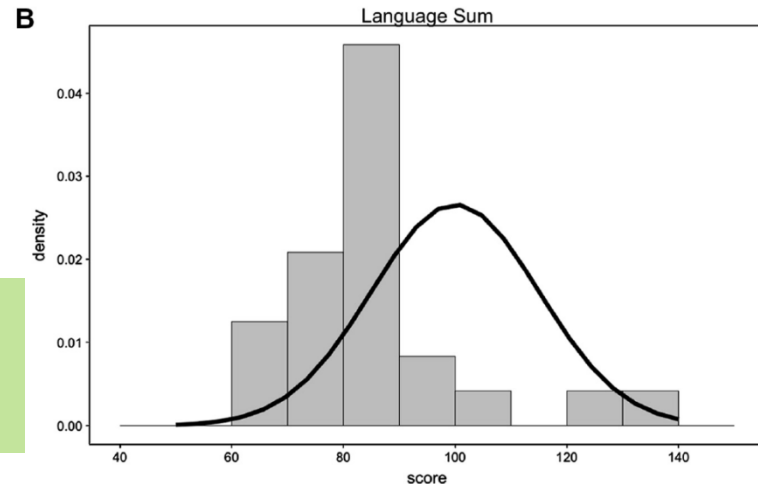
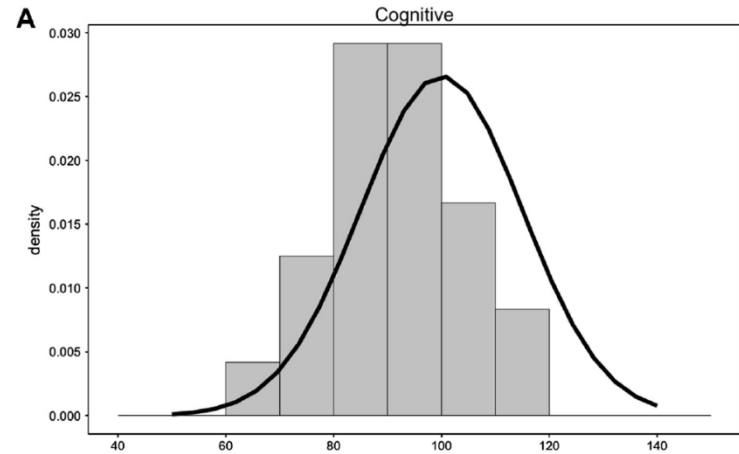
Juicio Clínico Distrofia muscular de Duchenne.
Se cursa estudio genético familiar en la rama materna

Afectación cognitiva en la DMD

- Retraso del neurodesarrollo muy frecuente en la DMD (aprox 1/3)
- CI medio de 87
- 1 DS por debajo de la media
- La subescala motora es la más afectada, seguida de la del lenguaje
- No progresa (sólo escalas motoras), CIV mejora con la edad.



Mutaciones que no afectan a isoformas de distrofina presentes en cerebro (antes del exón 44) conllevan CI mas alto



3 años, remitido porque no salta, sube escaleras apoyándose, corre de manera peculiar sin levantar las rodillas. Rendimiento cognitivo y manipulación normal
AP: Deambulación a los 14 meses. No problemas neuromusculares en la familia.

EF: Gowers 1. Marcha algo dandinante con pies evertidos y cierta lordosis lumbar. Tono algo bajo. Fuerza 5/4+. Hipertrofia gemelos.

CPK: 7362 a los 3.5 años, GOT/GPT: 127/182
Estudio del gen de la distrofina: no presenta delección

Biopsia muscular: músculo dístrofico. Ausencia total de distrofina con los 3 Ac: Dys-1, Dys-2 Dys-3. Sarcoglicanos con leve palidez. Distrofinopatía grave, enf Duchenne.

Sant Pau: mutación puntual (codon-stop) en locus 33 del gen de la distrofina, que para la secuencia de lectura del gen faltándole el extremo carboxílico de la proteína por lo que no se ancla a las pt de membrana y se metaboliza. Madre no portadora de la mutación.

Evolución: A 6 años inicia corticoides orales
A los 9 años entra en ensayo clínico con Ataluren oral que salta la secuencia de lectura del codon-stop, dando lugar a una transcripción correcta de la distrofina. Actualmente 10 años, fuerza a 4- proximal, deambulación independiente, pies equinos.

Varón de 17 meses que no camina. DPM: sedestación a 6 m, gateo a 11m, bipedestación a 12 m. Antes subía escaleras gateando ahora gateo débil y lento, temblor en manos. Sin AP ni AF de interés.

Exploración: Manipulación normal (apila cubos). Musculatura óculo-facial normal. Tono bajo con ROTS abolidos y masas musculares hipotróficas en EEII. Se desplaza gateando o reptando pero sin agilidad. No se incorpora a bipedestación. Base amplia y necesita apoyo para mantenerse de pie. Cogido por los brazos apenas hace por andar y claudica en abasia.

Laboratorio: CPK, h tiroideas, láctico, pirúvico, amonio normal

EMG/VC (18m): patrón neurógeno con fibrilaciones (AME II) y VC normal

Genética: deleción en homocigosis del gen SMN1 (exones 7 y 8). Padres, hno, abuela mat, abuela pat, tio rama paterna, 2 tios rama mat portadores

Diagnóstico: Atrofia espinal-II

Evolución: Desde los 5 años no se mantiene en bipedestación ni con apoyo, escoliosis dorsolumbar y caderas subluxadas. En silla de ruedas eléctrica. A los 9 años capacidad resp algo comprometida.



Niño de 23 meses con inestabilidad de la marcha y temblor.

AF: Nacido en Rumanía. Un hermano falleció a 2 años sin diagnóstico.

Exploración: Hipotonía, hipotrofia y debilidad muscular, junto a ataxia en bipedestación, temblor en la manipulación y necesidad de apoyo en la deambulaci3n. ROTs disminuidos

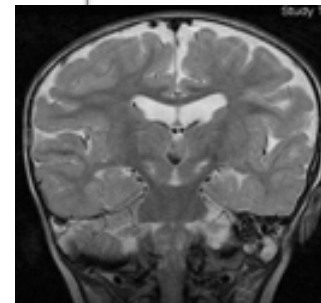
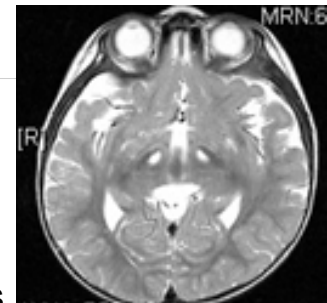
Pruebas complementarias:

- Acidosis leve sanguínea mantenida. Lactato sérico 3 mmol/L y en LCR de 3.14 mmol/L.
- RMC: Lesiones subtalámicas y en tronco cerebral, aumento de espacios perisilvianos.
- EMG y ENG: Polineuropatía mixta sensitivo-motora.
- Biopsia muscular: leves alteraciones inespecíficas. Cadena respiratoria mitocondrial: déficit de complejo IV.
- Biopsia de piel: Actividad enzimática de PC y PDH normal.

Diagnóstico: Leigh o encefalopatía miopátia necrotizante subaguda

Tratamiento: Coenzima Q, tiamina, carnitina, arginina y vitaminas C y E.

Evoluci3n: descompensaciones con v3mitos, disfagia, dificultad respiratoria y acidosis. Fallece a los 3,5 años. En los últimos 6 meses desarrolla oftalmoplejía internuclear..



- 10 meses. En los últimos 3 meses mueve menos el brazo izdo.
- **AP:** EG: 33+5, P: 1.950g. Apgar 6/9. Anemia ag. por desprendimiento placenta. Trasfundido al nto. TBC pulmonar en ttro desde los 4 meses d.v.
- **AF:** Hna de 11 años y padres sanos.
- **Exploración:** Actitud de brazo izdo flexionado y pronado con tendencia a flexión de dedos e inclusión del pulgar. Manipulación con apertura de mano izda (al igual que al reptar) aunque con actitud distónica de dedos en. Tono algo incrementado, ROTs vivos y respuesta aquilea clonoide bilateral.
- **RMC:** area corticosubcortical frontoparieto-occipital dcha de porrencefalia y gliosis con pérdida de volumen y leve retracción del ventrículo homolateral
- **Diagnóstico:** Hemiparesia ppalm de MSI 2ª a infarto frontoparietoccipital D. Hiperlipoproteina A como único factor trombofilico positivo.
- **Evolución:** deambulación a 18 meses con mínimo arrastre de pierna izda.
 - 4 años:infiltraciones con toxina en músculos de brazo y pierna izdos, y férulas
 - 6 años: AC significativa y Rubifén 10. WIPPSI: CIV 94, CIM 82, CIT 86.
 - 8 años: apoyo plantar pie izdo, pies paralelos. Brazo y dedos izdos extendidos



15 meses. Retraso psicomotor. No se sienta todavía. No se pone de pie.

AP: DM gestacional con insulina. P: 3110, T 50, PC 31. Apgar 8/9. Sosten cefálico 'desde que nació'.

Exploración: Buen seguimiento visual y contacto. Babeo cte, sonriente, gorjea. Tendencia a hiperextensión, con brazos extendidos y manos más bien cerrada con pulgares incluidos. Movilización en bloque, movimientos segmentarios simples y lentos. Abre manitas y adopta actitudes distónicas para alcanzar objetos que se intercambia de mano. Rigidez en rueda dentada grlzda con ROTs vivos.

-Estudio metabólico amplio, CPK y cariotipo: normal

-**RMC:** Polimicrogiria perisilviana bilateral y simetrica en probable relación con displasia opercular. Focos de heterotopia subependimaria parieto-occipital bilateral.

Diagnóstico: Tetraparesia espasticodistonica 2^a a displasia cortical. Microcefalia. Retraso ligero-límite. Madre con displasia cortical parasagital frontal bilateral.

Evolución: Lioresal + Infiltraciones con toxina + ferulas desde los 3 años, ahora con 5 en silla de ruedas. Traqa mejor y casi sin babeo. Habla distónica

