

# Discapacidad intelectual

Andrea Campo Barasoain<sup>(1)</sup>, Aránzazu Hernández Fabián<sup>(2)</sup>, Ana Pérez Villena<sup>(3)</sup>,  
Cristina Toledo Gotor<sup>(4)</sup>, Ana Laura Fernández Perrone<sup>(5)</sup>

<sup>(1)</sup>Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla

<sup>(2)</sup>Hospital Universitario de Salamanca. Salamanca

<sup>(3)</sup>Hospital Universitario Infanta Sofía. Madrid

<sup>(4)</sup>Hospital San Pedro. Logroño

<sup>(5)</sup>Hospital Universitario Quirónsalud. Madrid

Campo Barasoain A, Hernández Fabián A, Pérez Villena A, Toledo Gotor C, Fernández Perrone AL. Discapacidad intelectual. *Protoc diagn ter pediatr.* 2022;1:51-64.



## 1. INTRODUCCIÓN

La **discapacidad intelectual (DI)** es la nueva denominación del DSM-5 que sustituye a la previa de retraso mental, y aparece además el término **retraso global** del desarrollo para niños menores de 5 años. Implica déficits en el funcionamiento intelectual (razonamiento, resolución de problemas, planificación, abstracción, aprendizaje académico y de la experiencia y juicio, entre otros) y adaptativo (dominios conceptual, social y práctico) de la persona, con distintos grados de gravedad. Se considera que en torno al 1% de la población española tiene algún tipo de discapacidad intelectual o del desarrollo, aunque menos de un 10% de las personas afectadas la tengan reconocida.

Es un trastorno plurietiológico, habitualmente de causa genética. Es frecuente que los pacientes con DI asocien otros problemas neurológicos que contribuyen de forma desfavorable a su evolución. Se describe su coexistencia con trastornos motores en el 7%, epilepsia en el 10%, alteraciones neurosensoriales en el 7% o

autismo en el 2-3%; estas asociaciones son más frecuentes cuanto más grave es la discapacidad. No es una entidad fija e inmutable, sino que va siendo modificada por el crecimiento y el desarrollo biológicos y por la disponibilidad y calidad de los apoyos que se reciben. La detección precoz y una intervención temprana en los niños con DI es fundamental para mejorar el pronóstico funcional y, con él, la calidad de vida de los niños y sus familias.

## 2. ASPECTOS GENERALES DEL DESARROLLO

El neurodesarrollo es un proceso dinámico, en cambio continuo, dirigido a la progresiva adquisición de habilidades de la persona para conseguir su independencia y su adaptación al medio. Es un proceso complejo, resultante de la interacción entre la maduración del sistema nervioso, otros órganos y sistemas, el ambiente (el entorno social y físico) y los estímulos que se reciben.

Después de las 25 semanas de gestación, se producen en el cerebro millones de conexiones

sinápticas entre las neuronas y la arborización dendrítica. Se estima que cada neurona puede llegar a tener entre 7000 y 10 000 sinapsis, las cuales posteriormente podrán ser modeladas según la exposición a factores externos e internos y experiencias que modifican su conformación en forma permanente. Los potenciales acontecimientos nocivos durante este tiempo intrauterino (como la exposición al alcohol u otros teratógenos) o ambientales (como la desnutrición, el hipotiroidismo o la hipoestimulación), afectan a la organización y perfeccionamiento de las estructuras neuronales y pueden afectar al neurodesarrollo. La plasticidad cerebral confiere cierta capacidad de adaptación al cerebro, minimizando efectos de las alteraciones sobrevenidas, por lo que es esencial en las primeras etapas de vida extrauterina la atención en programas de Atención Temprana (AT) que se describen en otro protocolo.

Durante los primeros años de vida, el niño construye el conocimiento sobre el ambiente que le rodea, aprende las habilidades motoras necesarias para la supervivencia, adquiere la capacidad del lenguaje que le permite comunicarse y desarrollar su propio razonamiento interior, toma conciencia de sí mismo, aprende a regular sus emociones y adquiere el comportamiento necesario para integrarse en la sociedad. En el desarrollo típico, el niño alcanza las habilidades correspondientes para su edad dentro de la normalidad estadística.

Existen distintos patrones de desarrollo atípico:

- **Retraso** en el logro de hitos o habilidades en uno o más dominios en una secuencia esperada.

- **Desviación** de la secuencia esperada.
- **Disociación** entre los ritmos de adquisición entre dos o más dominios.
- **Regresión** o pérdida de habilidades previamente adquiridas.

La vigilancia y el cribado periódicos en los programas de salud de Atención Primaria ayudan a identificar a los bebés y niños en riesgo, que pueden necesitar una evaluación adicional profunda. Las primeras señales de la presencia de un retraso/discapacidad con presentación más grave se detectan y atienden antes de los 2 años, mientras que aquellos con formas más leves pueden no llegar a identificarse hasta la edad escolar si no se realiza una vigilancia continua del desarrollo.

### 3. RETRASO GLOBAL DEL DESARROLLO (RGD)

El retraso global del desarrollo (RGD) hace referencia a la limitación persistente para alcanzar los hitos del desarrollo dentro del rango de edad esperado. Clásicamente, el retraso global del desarrollo se define como un retraso significativo en dos o más dominios del neurodesarrollo, incluyendo: motor fino/grueso, habla/lenguaje, cognitivo, social/personal y actividades de la vida diaria. En el DSM-5 la definición resulta algo más restrictiva, especificando que el sujeto no debe cumplir con los hitos esperados en varios campos del funcionamiento intelectual (ver **Tabla 1**). Este diagnóstico se reserva para menores de 5 años, época en la no resulta sencillo medir de manera precisa y fiable el cociente intelectual (CI) ni el nivel de gravedad clínica. Se trata, por tanto, de un diagnóstico “provisional”; algunos finalmente tendrán un

diagnóstico de discapacidad intelectual (DI), o tal vez de otros trastornos de neurodesarrollo, o incluso alcanzarán un desarrollo típico.

gravedad y con etiología múltiple. Se origina y manifiesta antes de los 18 años y puede asociarse a otros trastornos de neurodesarrollo o a problemas de salud física o mental.

#### 4. DISCAPACIDAD INTELECTUAL (DI)

Se caracteriza por la presencia problemas en las habilidades mentales generales, que provocan déficits cognitivos y adaptativos de distinta

Desde el punto de vista funcional, un diagnóstico de DI conlleva implicaciones importantes para el paciente y su entorno, como la necesidad de servicios de apoyo, la elección de ayudas, atención social, beneficios fiscales

**Tabla 1.** Trastornos del desarrollo intelectual según la DSM5

<b>Discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual)</b>		
Trastorno que comienza durante el periodo de desarrollo y que incluye limitaciones del funcionamiento intelectual y también del comportamiento adaptativo en los dominios conceptual, social y práctico. Se deben cumplir los tres criterios siguientes:		
<p><b>A.</b> Deficiencias de las funciones intelectuales, como el razonamiento, la resolución de problemas, la planificación, el pensamiento abstracto, el juicio, el aprendizaje académico y el aprendizaje a partir de la experiencia, confirmados mediante la evaluación clínica y las pruebas de inteligencia estandarizadas individualizadas.</p> <p><b>B.</b> Deficiencias del comportamiento adaptativo que producen fracaso del cumplimiento de los estándares de desarrollo y socioculturales para la autonomía personal y la responsabilidad social. Sin apoyo continuo, las deficiencias adaptativas limitan el funcionamiento en una o más actividades de la vida cotidiana, como la comunicación, la participación social y la vida independiente en múltiples entornos, tales como el hogar, la escuela, el trabajo y la comunidad.</p> <p><b>C.</b> Inicio de las deficiencias intelectuales y adaptativas durante el periodo de desarrollo.</p>		
<b>317 (F70) Leve (CI 50-69)</b>		
<b>Dominio conceptual</b>	<b>Dominio social</b>	<b>Dominio práctico</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Preescolar:</b> puede no haber diferencias manifiestas</li> <li>• <b>Escolares:</b> dificultades del aprendizaje (lectura, escritura, aritmética, tiempo y dinero). Ayuda en 1 o más campos</li> <li>• <b>Adultos:</b> alteración del pensamiento abstracto, la función ejecutiva (es decir, planificación, definición de estrategias, determinación de prioridades y flexibilidad cognitiva), de la memoria a corto plazo y del uso funcional de las aptitudes académicas</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Inmaduro en cuanto en las relaciones sociales</li> <li>• La comunicación, la conversación y el lenguaje son más concretos o inmaduros</li> <li>• Dificultades de regulación de la emoción y el comportamiento que son apreciadas por sus iguales en situaciones sociales</li> <li>• Comprensión limitada del riesgo en situaciones sociales; riesgo de ser manipulado por los otros (ingenuidad)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Apropiado a la edad en el cuidado personal</li> <li>• Cierta ayuda con tareas de la vida cotidiana complejas Adultos: ayuda en la compra, el transporte, la organización doméstica y el cuidado de los hijos, la preparación de los alimentos y la gestión bancaria y del dinero</li> <li>• Habilidades recreativas son similares</li> <li>• Competencia en trabajos que no destacan en habilidades conceptuales</li> <li>• Precisan ayuda para tomar decisiones sobre el cuidado de la salud y legales, y para aprender a realizar de manera competente una vocación que requiere habilidad</li> <li>• Se necesita típicamente ayuda para criar una familia</li> </ul>

318.0 (F71) Moderado (CI 36-49)		
<p><b>Dominio conceptual</b></p> <p>Habilidades conceptuales notablemente retrasadas</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Preescolares:</b> desarrollo lento en lenguaje y habilidades preacadémicas</li> <li>• <b>Escolares:</b> progreso lento y notablemente reducido del aprendizaje (lectura, escritura, matemáticas, tiempo de comprensión y manejo del dinero)</li> <li>• <b>Adultos:</b> aptitudes académicas en un nivel elemental</li> </ul> <p>Precisan ayuda para todas las habilidades académicas, en el trabajo y en la vida personal</p>	<p><b>Dominio social</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Notables diferencias respecto a sus iguales en el comportamiento social y comunicativo</li> <li>• Lenguaje hablado mucho menos complejo</li> <li>• Capacidad de relación vinculada a la familia y los amigos</li> <li>• Puede tener amistades satisfactorias y, en ocasiones, relaciones sentimentales en la vida adulta</li> <li>• Pueden no percibir o interpretar con precisión las señales sociales</li> <li>• El juicio social y la capacidad para tomar decisiones son limitados, y los cuidadores han de ayudar al individuo en las decisiones de la vida</li> <li>• La amistad con los iguales en desarrollo con frecuencia está afectada por limitaciones de la comunicación o sociales</li> <li>• Se necesita ayuda importante social y comunicativa en el trabajo para obtener éxito</li> </ul>	<p><b>Dominio práctico</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Con aprendizaje puede responsabilizarse de sus necesidades personales (como comer, vestirse), de las funciones excretoras, la higiene personal, de las tareas domésticas, etc.</li> <li>• Se requiere ayuda continua para lograr un nivel de funcionamiento adulto</li> <li>• Puede realizar trabajos con baja exigencia en habilidades conceptuales y de comunicación</li> <li>• Precisa ayuda considerable para administrar las expectativas sociales, las complejidades laborales y responsabilidades complementarias, como programación, transporte, beneficios sanitarios y gestión del dinero</li> <li>• Pueden llevar a cabo una variedad de habilidades recreativas</li> <li>• Una minoría presenta comportamiento inadecuado con problemas sociales</li> </ul>
318.1 (F72) Grave (CI 20-35)		
<p><b>Dominio conceptual</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Las habilidades conceptuales reducidas</li> <li>• Poca comprensión del lenguaje escrito o de conceptos que implican números, cantidades, tiempo y dinero</li> <li>• Los cuidadores proporcionan un grado notable de ayuda para la resolución de problemas durante toda la vida</li> </ul>	<p><b>Dominio social</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• El lenguaje hablado está bastante limitado en cuanto a vocabulario y gramática (palabras sueltas o frases). Se puede complementar con medidas aumentativas</li> <li>• Los individuos comprenden el habla sencilla y la comunicación gestual</li> <li>• El habla y la comunicación se centran en el aquí y ahora dentro de acontecimientos cotidianos. El lenguaje se utiliza para la comunicación social más que para la explicación</li> <li>• La relación con los miembros de la familia y otros parientes son fuente de placer y de ayuda</li> </ul>	<p><b>Dominio práctico</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Necesita supervisión constante y ayuda para todas las actividades de la vida cotidiana (comer, vestirse, bañarse y las funciones excretoras)</li> <li>• No puede tomar decisiones responsables en cuanto al bienestar propio o de otras personas.</li> <li>• Adultos: apoyo y ayuda constante en tareas domésticas, de ocio y de trabajo</li> <li>• La adquisición de habilidades implica un aprendizaje a largo plazo y ayuda constante</li> <li>• En una minoría, existe comportamiento inadecuado que incluye autolesiones</li> </ul>

318.2 (F73) Profundo (CI <20)		
<p><b>Dominio conceptual</b></p> <p>Las habilidades conceptuales implican generalmente el mundo físico más que procesos simbólicos</p> <p>Utiliza objetos dirigidos a un objetivo para el cuidado de sí mismo, el trabajo y el ocio</p> <p>Algunas habilidades visuoespaciales, como la concordancia y la clasificación basada en características físicas</p> <p>La existencia concurrente de alteraciones motoras y sensitivas puede impedir un uso funcional de los objetos</p>	<p><b>Dominio social</b></p> <p>Comprensión muy limitada de la comunicación simbólica en el habla y la gestualidad Puede comprender algunas instrucciones o gestos sencillos</p> <p>Expresa su propio deseo y sus emociones mediante comunicación no verbal y no simbólica</p> <p>Disfruta de la relación con miembros bien conocidos de la familia, cuidadores y otros parientes, y da inicio y responde a interacciones sociales a través de señales gestuales y emocionales</p> <p>La existencia concurrente de alteraciones sensoriales y físicas puede impedir muchas actividades sociales</p>	<p><b>Dominio práctico</b></p> <p>Dependencia para aspectos del cuidado físico diario, la salud y la seguridad</p> <p>Si no presentan alteraciones físicas graves pueden ayudar en algunas de las tareas de la vida cotidiana en el hogar, como llevar los platos a la mesa</p> <p>Actividades recreativas: disfruta escuchando música, viendo películas, saliendo a pasear, actividades acuáticas, todo ello con la ayuda de otros</p> <p>La existencia concurrente de alteraciones físicas y sensoriales es un impedimento frecuente para la participación (más allá de la observación) en actividades</p> <p>En una minoría, existe comportamiento inadaptado</p>
315.8 (F88) Retraso global del desarrollo		
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Este diagnóstico se reserva para individuos menores de 5 años cuando el nivel de gravedad clínica no se puede valorar de forma fiable durante los primeros años de la infancia</li> <li>• Esta categoría se diagnostica cuando un sujeto no cumple con los hitos de desarrollo esperados en varios campos del funcionamiento intelectual, y se aplica a individuos en los que no se puede llevar a cabo una valoración sistemática del funcionamiento intelectual, incluidos niños demasiado pequeños para participar en las pruebas estandarizadas</li> <li>• Esta categoría se debe volver a valorar después de un periodo de tiempo</li> </ul>		
319 (F79) Discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual) no especificada		
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Esta categoría se reserva para individuos mayores de 5 años cuando la valoración del grado de discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual) mediante procedimientos localmente disponibles es difícil o imposible debido a deterioros sensoriales o físicos asociados, como ceguera o sordera prelingual, discapacidad locomotora o presencia de problemas de comportamiento graves o la existencia concurrente de trastorno mental</li> <li>• Esta categoría solo se utilizará en circunstancias excepcionales y se debe volver a valorar después de un periodo de tiempo</li> </ul>		

Extraído del DSM-5.

e incluso, en la edad adulta, las relacionadas con la responsabilidad penal. El diagnóstico y la intervención precoz se consideran fundamentales para su adecuado manejo y son decisivos en su evolución posterior. El diagnóstico se basa en la evaluación clínica y la determinación del nivel de capacidad intelectual y del nivel de función adaptativa mediante pruebas estandarizadas administradas individualmente. Es necesario además determinar la gravedad del déficit, que dependerá de la interferencia que produce la DI en su vida

diaria. Los criterios actuales de diagnóstico se recogen en la **Tabla 1**.

El **coeficiente intelectual (CI)** es una medida utilizada ampliamente para la determinación de la capacidad intelectual y se utiliza como criterio para definir la DI. El CI se obtiene al comparar la edad mental (EM) del individuo con su edad cronológica (EC)  $[(EM/EC) \times 100]$ . Se considera sugerentes de DI un CI <70, equivalente a dos desviaciones estándar o más por debajo de la media. La puntuación del CI no se utiliza en la

actualidad para determinar la gravedad de la DI, como ocurría en el DSM IV-TR; su determinación únicamente sirve para documentar la presencia de un déficit intelectual.

## 5. CAUSAS

Las causas de DI son muy numerosas. Se han establecido diversas clasificaciones y muchos grupos de investigación las subdividen en causas

prenatales, perinatales y posnatales y, dentro de ellas, en genéticas o adquiridas. La mayor parte de las causas de DI son genéticas o cromosómicas. La existencia de factores de riesgo como el bajo peso al nacimiento o la prematuridad no son causa suficiente para justificar la DI.

En la **Tabla 2** se puede ver las categorías y causas de una forma resumida. Las causas genéticas pueden consistir en una mutación de un gen, una variación del número de copias o una alte-

**Tabla 2.** Categorías y causas de discapacidad intelectual en función de la edad

Categorías	Causas
<b>Prenatal</b>	<p><b>Genéticas</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Cromosómicas (por ejemplo, trisomía del 21, síndrome de Prader-Willi, síndrome de Williams, translocaciones, etc.)</li> <li>• Síndromes monogénicos (por ejemplo, X Frágil, síndrome de Rubinstein-Taybi, Coffin-Lowry)</li> <li>• Alteraciones monogénicas no sindrómicas (por ejemplo, gen <i>FMR2</i>)</li> <li>• Trastornos metabólicos (fenilcetonuria, galactosemia, etc.)</li> </ul> <p><b>Adquiridos</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Síndrome alcohólico fetal (SAF)</li> <li>• Otros abusos de sustancias maternas</li> <li>• Nutricional (por ejemplo, fenilcetonuria materna, deficiencia de yodo)</li> <li>• Infecciones (por ejemplo, rubéola, toxoplasmosis, citomegalovirus, virus de inmunodeficiencia)</li> <li>• Accidente cerebrovascular</li> </ul> <p><b>Causa desconocida (muchas genéticas, pero pueden ser también adquiridas)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Síndromes clínicos sin diagnóstico genético (por ejemplo, los síndromes Schinzel-Giedion, Marinesco-Sjögren o Marden-Walker)</li> <li>• Anomalías congénitas múltiples y retraso mental</li> </ul>
<b>Perinatal</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Asfixia perinatal</li> <li>• Infecciones (encefalitis vírica o meningitis bacteriana)</li> <li>• Accidente cerebro vascular</li> <li>• Muy bajo peso al nacimiento o prematuridad extrema</li> <li>• Trastornos metabólicos (hiperbilirrubinemia, hipoglucemias)</li> </ul>
<b>Posnatal</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Tóxicos (por ejemplo, plomo)</li> <li>• Infecciones (por ejemplo, encefalitis, meningitis bacteriana)</li> <li>• Accidente cerebro vascular</li> <li>• Traumatismo craneal</li> <li>• Encefalopatías epilépticas (por ejemplo, síndrome de West)</li> <li>• Desnutrición</li> <li>• Pobreza</li> </ul>
<b>Otras</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Familiar</li> <li>• No familiar</li> </ul>

ración cromosómica que puede causar un error innato del metabolismo, alteraciones del neurodesarrollo o enfermedades neurodegenerativas. Otro gran grupo de causas son las adquiridas durante el embarazo, por ejemplo, la exposición a tóxicos, enfermedades infecciosas, embarazo no controlado o complicaciones durante el nacimiento. La DI se puede adquirir también durante la infancia precoz: infecciones de SNC (encefalitis y meningitis), traumatismos craneales, asfixias, tumores intracraneales, epilepsias de inicio precoz, desnutrición o exposición a tóxicos pueden provocar en los niños alteraciones del desarrollo.

## 6. EVALUACION NEUROLÓGICA Y ESCALAS DE EVALUACIÓN FUNCIONAL

La identificación de la presencia de RGD y DI requiere la utilización de herramientas diversas: seguimiento en programas de vigilancia del desarrollo en Pediatría de Atención Primaria (AP), entrevistas con los padres, obtención de datos académicos, exploración clínica del niño, herramientas de evaluación estandarizada (**Tabla 3**). El diagnóstico debe basarse en la integración de toda esta información, no solo en el resultado de las pruebas estandarizadas. La vigilancia periódica del desarrollo permite identificar la presencia de un RGD. Las herramientas habituales utilizadas para el cribado en el seguimiento en AP en nuestro país son el Haizea-LLevant y el Denver-II. Las derivaciones a los sistemas de valoración permiten una evaluación estandarizada más profunda, (escala Bayley III [BSID-III] o el inventario de desarrollo de Battelle, 2.ª edición [BDI-2]). Los instrumentos que puedan ser aplicados en el entorno familiar resultan muy interesantes. Uno de estos es el cuestionario Ages & Stages Questionnaires (ASQ-3), realizado por las fami-

lias, validado en varios países, con datos sobre sensibilidad y especificidad positivos. Los más utilizados se describen en la **Tabla 3**.

## 7. PROCESO DIAGNÓSTICO

Llegar a un diagnóstico permite valorar posibles opciones de tratamiento y acceso a recursos educacionales y sociales, proporcionar a la familia y al equipo médico información sobre posibles problemas clínicos y complicaciones concomitantes, así como datos del pronóstico a largo plazo (ver **Figura 1**). Además, la confirmación etiológica permite ofrecer un consejo genético adecuado y puede asesorarse a las familias acerca de los riesgos de recurrencia y las opciones para el diagnóstico prenatal y preimplantacional.

Se calcula que con los datos que se obtienen tras una historia clínica detallada y una exploración física minuciosa es posible establecer el diagnóstico del RGD o DI en un 17,2-34,5% de casos, obteniendo algunos datos que serán clave para un posterior diagnóstico en un 62-79%. Si se tiene una hipótesis diagnóstica, es recomendable realizar técnicas dirigidas a confirmar la presunción diagnóstica (estudios genéticos, metabólicos, neurofisiológicos o de neuroimagen). En los casos no sindrómicos se deben realizar pruebas de menor a mayor complejidad y coste para identificar una etiología.

### 7.1. Anamnesis

- Antecedentes familiares:
  - Realizar un árbol genealógico extendido: miembros de la familia afectos, grado de consanguinidad... Son útiles las fotogra-

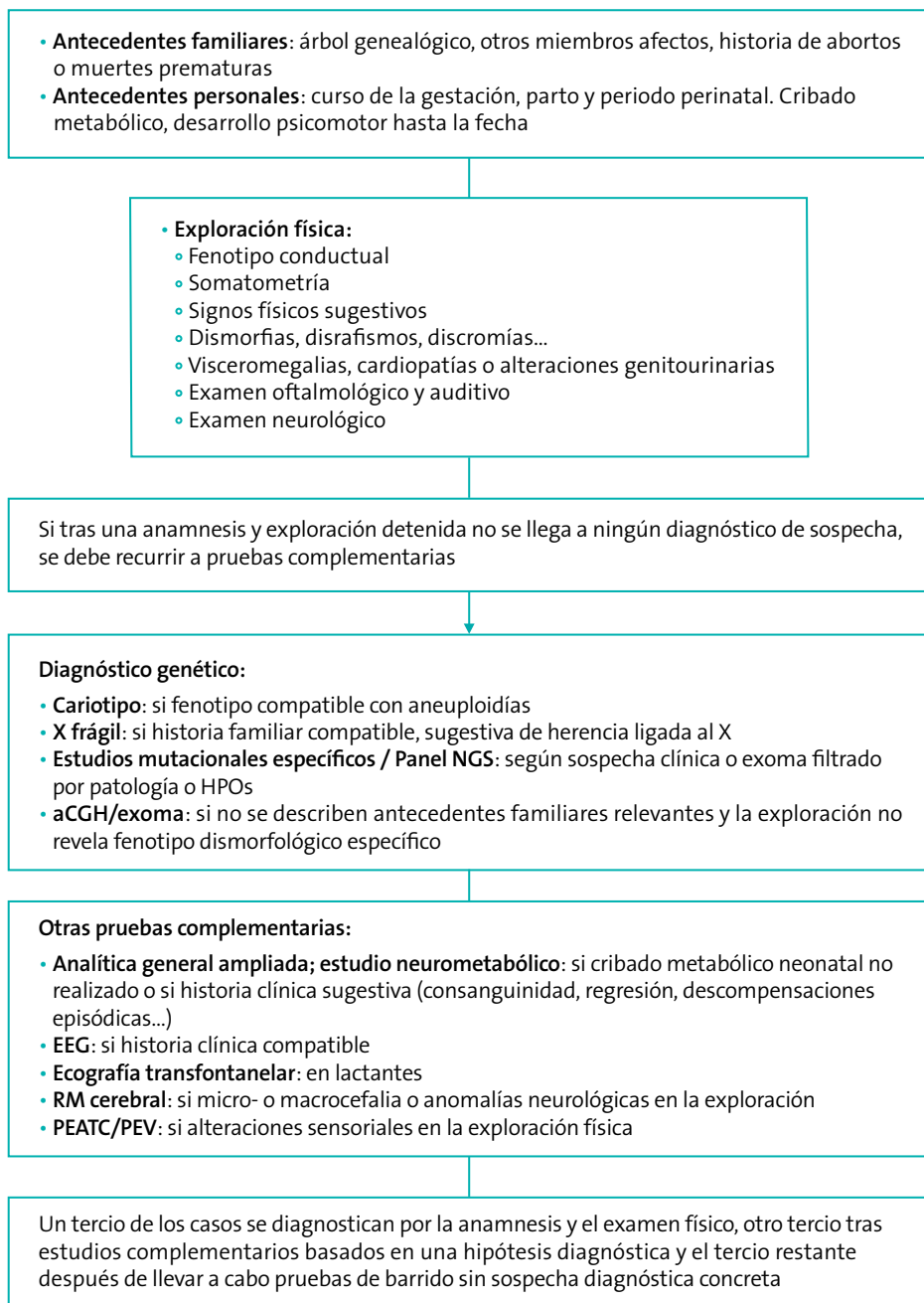
**Tabla 3.** Herramientas de evaluación en retraso global del desarrollo y discapacidad intelectual

Instrumento	Rango de edad	Persona que aplica	Tiempo aplicación	Áreas que evalúa
<b>BAYLEY-3</b> Bayley Infant Neurodevelopmental (3.ª edición)	1-42 meses	Profesional	Abreviada (cribado): 15-25 min Completa: 30-90 min	Escala cognitiva, motora y lenguaje
<b>DENVER- II</b>	0-71 meses	Profesional	20-30 min	Motricidad gruesa, motricidad fina adaptativa, lenguaje, personal social
<b>HAIZEA-LLEVANT</b> Tabla de desarrollo Haizea-Llevant	0-60 meses	Profesional	X	Socialización, lenguaje y lógica matemática, manipulación, postural
<b>BATELLE</b> Batelle Developmental Inventory Screening (2.ª edición)	0-95 meses	Profesional	Abreviada (cribado): 10-30 min Completa: 60-120 min	Personal/social, adaptativa, motora, comunicación y cognitiva
<b>ASQ 3</b> Ages and Stages Questionnaires 3	4-60 meses	Familia/ cuidadores	10-15 min*	Comunicación, motora gruesa, motora fina, resolución problemas, socio-individual
<b>WISC-V y WPPSI-IV</b> Escala de inteligencia de Wechsler	WPPSI-IV: 2-7 años WISC-V: 6-16 años	Profesional	WPPSI-IV: 30-60 min WISC-V: 48-65 min	<ul style="list-style-type: none"> <li>• WPPSI-IV: varían con edad; comprensión verbal, memoria de trabajo, adquisición de vocabulario, no verbal, capacidad general</li> <li>• Similar a WISC-V a partir de 4 años</li> <li>• WISC-V: comprensión verbal, visoespacial, razonamiento fluido, memoria de trabajo, velocidad de procesamiento</li> </ul>
<b>LEITER-3</b> Escala manipulativa internacional de Leiter	3-75 años	Profesional	20-45 min	Inteligencia fluida, atención y memoria, socioemocional
<b>WNV</b> Escala no verbal de aptitud intelectual de Wechsler	5-21 años	Profesional	20-45 min	Matrices, claves, memoria espacial, historietas
<b>Vineland-3</b> Escala de comportamiento adaptativo de Vineland	0-90 años	Familia/ cuidadores	20-60 min	Comunicación, las habilidades de la vida diaria, la socialización, las habilidades motoras y el índice de conducta adaptativa
<b>ABAS-II</b> Sistema de evaluación de la conducta adaptativa	0-89 años	Familia/ cuidadores Profesores	20 min	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Índices globales: conceptual, social y práctico + índice global de conducta adaptativa (CAG)</li> <li>• Áreas: comunicación, utilización de los recursos comunitarios, habilidades académicas funcionales, vida en el hogar o vida en la escuela, salud y seguridad, ocio, autocuidado, autodirección, social, motora y empleo</li> </ul>

\* Tiempo para la realización del cuestionario, requiere observación de conductas por la familia/cuidadores.



Figura 1. Algoritmo para el proceso diagnóstico



fías de los familiares afectos con el fin de estudiar un posible fenotipo común a todos ellos.

- Historia familiar de abortos, fetos muertos, muertes neonatales o infantiles inexplicables en familiares de primer y segundo grado.
- Antecedentes personales:
  - Gestación: edad materna y paterna, técnicas de fertilidad, consumo de posibles teratógenos fetales (alcohol, drogas, fármacos, etc.).
  - Parto: prematuridad, CIR, otros factores de riesgo neurológico o psicosocial.
  - Lugar de realización y resultado del cribado endocrinometabólico.
  - Desarrollo psicomotor hasta el momento de consulta de todas las áreas: regresión o pérdida de habilidades, variabilidad, edad de inicio de los síntomas.

## 7.2. Exploración y evaluación

Al igual que la historia clínica, el examen físico debe ser también ordenado, completo y detallado para no dejar pasar ningún detalle. Es esencial asegurarse de que no hay déficits sensoriales. Puede ser de utilidad también (previo consentimiento informado de la familia) documentar todos los hallazgos mediante fotografías.

- Fenotipo conductual: mímica y mirada, impresión subjetiva global del nivel intelectual y lenguaje.

- Examen físico: somatometría, esencial medir el perímetro craneal, signos físicos que orientan a una posible causa genética y búsqueda de posibles dismorfias, visceromegalias, alteraciones genitourinarias, cardiopatías...
- Examen visual y auditivo.
- Examen neurológico: tono muscular, fuerza, movimientos anormales, pares craneales, reflejos osteotendinosos, coordinación y equilibrio, sensibilidad...
- Valoración de escalas y la información de educación y servicios sociales.

Si tras una anamnesis y exploración detenida no se llega a ningún diagnóstico de sospecha, se debe recurrir a pruebas complementarias.

## 7.3. Pruebas complementarias

### 7.3.1. Estudios genéticos

Es un estudio de primera línea en el diagnóstico de RGD/DI, aunque no ha sido siempre correctamente protocolizado. Hoy en día no existe un consenso uniforme en el algoritmo de estudio, sino que este debe adaptarse a las circunstancias específicas de cada caso.

- El cariotipo se ha relegado actualmente para el estudio de síndromes clínicamente tipificables como síndrome de Down o aquellos con un perfil clínico compatible con monosomías o trisomías completas, especialmente si se sospechan aneuploidías sexuales, síndrome de Turner, XYY, XXY...).
- Debe descartarse el síndrome del cromosoma X frágil (causa genética hereditaria más

común de retraso mental) en RGD/DI inexplicable tanto en varones como mujeres, con historia familiar positiva compatible con herencia ligada al cromosoma X, con un fenotipo físico y conductual compatible. Del mismo modo, deben contemplarse los estudios mutacionales del gen *MECP2* (síndrome de Rett) en niñas (aunque no es exclusivo) o genes relacionados con la presencia de rasgos clínicos o de fenotipo conductual.

- Cuando no es posible lograr una orientación clínica respecto a qué genes estudiar (retraso mental inespecífico o no sindrómico), se debe recurrir a técnicas que busquen alteraciones genéticas en amplias regiones del genoma.
  - CGH (hibridación genómica comparada): actualmente el *gold standard* del análisis de variaciones en número de copias de primera línea, reemplazando al cariotipo. Su rendimiento diagnóstico se debe a su sensibilidad para deleciones y duplicaciones submicroscópicas y por la posibilidad de identificar genes específicos incluidos en pérdidas o ganancias de material genético.
  - Secuenciación NGS (*next generation sequencing*): se utiliza para el estudio de mutaciones puntuales asociadas a RGD/DI. Para ello se pueden realizar paneles NGS en el caso de pacientes con un fenotipo característico, sospecha de enfermedad asociada a genes de gran tamaño, enfermedades con heterogeneidad genética con diversos genes específicos (por ejemplo, paneles diseñados para genes causantes de epilepsia) o en sospecha de

enfermedades con signos clínicos comunes (por ejemplo, miopatías congénitas) o en casos sin características fenotípicas o de gran heterogeneidad genética haciendo análisis familiar “a trío”.

### 7.3.2. Estudios de neuroimagen

Durante el primer año de vida, se recomienda solicitar ecografía transfontanelar. La resonancia cerebral puede aportar información que oriente a una etiología particular en aproximadamente el 30% de los niños con RGD/DI. Se suele emplear cuando el retraso es moderado/grave, cuando existen alteraciones del examen neurológico, ante la presencia de micro- o macrocefalia y en caso de regresión del desarrollo.

### 7.3.3. Estudios neurofisiológicos

Si se describen en la historia clínica datos sugestivos de crisis, regresión del lenguaje o trastorno neurodegenerativo es recomendable solicitar un EEG para descartar actividad eléctrica anómala. Cuando se sospechan trastornos sensoriales asociados, pueden practicarse potenciales evocados visuales o de tronco (PEV, PEAT). En las pocas ocasiones en que acompaña clínica sugestiva de enfermedad neuromuscular o neuropatía, se puede realizar electroneurograma o electromiograma (EMG o ENG).

### 7.3.4. Otros

Los estudios neurometabólicos de rutina tienen un rendimiento diagnóstico escaso (<1%) en los países donde se abordan los estudios de cribado neonatal, como ocurre en nuestro

medio. Existe consenso en practicar estos estudios en la evaluación inicial cuando existen elementos clínicos, bioquímicos básicos o de neuroimagen orientadores.

Se propone un algoritmo de estudio (**Figura 1**) basado en los criterios de la Academia Americana de Neurología, adaptado y revisado para nuestro medio.

## 8. TRATAMIENTO

### 8.1. Prevención

La DI no es un trastorno curable; por lo tanto, la prevención es esencial y se ejerce en diferentes momentos.

- En la **prevención primaria** destaca el consejo genético, con un despistaje adecuado de genopatías ante la presencia de DI u otros trastornos del neurodesarrollo, epilepsia, trastornos psicóticos en la familia o de malformaciones congénitas o abortos de repetición. Forman parte de esta prevención los controles periódicos serológicos (rubeola, sífilis, VHB y VIH, citomegalovirus y toxoplasmosis), ecográficos, el test combinado del primer trimestre de la gestación (valores séricos de la fracción beta de la hCG y PAPP-A y la translucencia nuchal) con elevada sensibilidad y especificidad en la anticipación de las trisomías 21, 18 y 13. Se puede valorar la práctica de procedimientos como amniocentesis y biopsia corial en casos de malformaciones fetales, genopatías en gestaciones previas o en progenitores, para estudio genético. Se debe informar a las gestantes de los efectos tóxicos del alcohol (primera causa prevenible de origen exógeno de de-

fectos congénitos y DI), la nicotina u otras sustancias tóxicas. El *screening* neonatal con la técnica de espectrometría de masa en tándem permite la sospecha temprana de algunas enfermedades metabólicas con el consecuente tratamiento precoz e intervención temprana. Los avances en los cuidados perinatales y la vacunación son claves en la prevención.

- La **prevención secundaria** incluye la detección y atención temprana de los pacientes con DI. Hay programas específicos para el seguimiento de nacidos con factores de riesgo para la DI (prematuridad, bajo peso al nacimiento, asfisia al nacimiento, etc.).
- La **prevención terciaria** incluye las medidas dirigidas a mejorar los aspectos clínicos y funcionales de la DI, minimizando el impacto, facilitando la adaptación y previniendo problemas asociados. Estas medidas incluyen: estimulación cognitiva, tratamiento psicológico, abordaje farmacológico y medidas de apoyo al paciente, la familia y el entorno en general.

### 8.2. Abordaje terapéutico

#### 8.2.1. Atención Temprana / Estimulación cognitiva

Se detalla en el protocolo de Atención Temprana; son medidas que basan su aplicación en la plasticidad neuronal en las etapas tempranas del desarrollo neurológico. El objetivo es desarrollar/mejorar las habilidades cognitivas optimizando la funcionalidad. Muchos estudios sugieren la mejora cognitiva en pacientes que han recibido estimulación. Se aplican a

menores de 6 años, de forma directa y a través de la familia, y son dirigidas por equipos interdisciplinares (psicólogos, logopedas, fisioterapeutas, profesores...). Si bien la mejora en la capacidad intelectual puede ser discreta (5-8 puntos; 0,3-0,5 DS) e incluso transitoria, a largo plazo influyen positivamente en la capacidad adaptativa del paciente, capacidades de aprendizaje, funcionamiento ejecutivo, rendimiento escolar y capacidad cognitiva.

### 8.2.2. Tratamiento psicológico

Los trastornos comórbidos y los comportamientos inapropiados en la DI tienen alta prevalencia. El abordaje psicológico y el tratamiento farmacológico intentan mejorar la capacidad adaptativa del paciente y su calidad de vida, pero la eficacia de la intervención psicológica es moderada. Muchos estudios demuestran cómo diferentes tipos de intervención psicológica mejoran los indicadores de irritabilidad, agresividad o sintomatología depresiva en estos pacientes. Similares efectos demuestran programas entrenamiento de competencias sociales y de intervención familiar. La terapia más estudiada es la cognitivo-conductual, y se utilizan también intervenciones psicodinámicas, meditación o dialéctica (se sustentan en series de casos, casos aislados o ensayos abiertos sin grupo control) con resultados positivos en el desarrollo emocional, el aprendizaje en general o en la reducción de los comportamientos agresivos.

### 8.2.3. Tratamiento farmacológico

El tratamiento farmacológico se dirige a aquellos comportamientos inapropiados que interfieran en la capacidad adaptativa del paciente

o a los trastornos comórbidos como la epilepsia, el trastorno atencional, los trastornos del sueño, etc. Entre los tratamientos que en ocasiones se emplean se encuentran los psicoestimulantes, antiepilépticos, antipsicóticos, antidepresivos, melatonina, etc., que se describen de forma más extensa en los protocolos de epilepsia, trastorno por déficit de atención e hiperactividad, trastornos de conducta, trastornos del sueño, etc.

## BIBLIOGRAFÍA

- Asociación Americana de Psiquiatría. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. 5.ª edición. Arlington (VA): American Psychiatric Association; 2013.
- Brown KA, Parikh S, Patel DR. Understanding basic concepts of developmental diagnosis in children. *Transl Pediatr.* 2020;9(Suppl 1):S9-S22.
- Fernández-Jaén A, Fernández-Mayoralas M, Fernández-Perrone A. Evaluación, diagnóstico etiológico y planteamiento terapéutico. En: Fernández-Jaén A, Fernández-Mayoralas DM, Fernández-Perrone AL. *Trastorno del Neurodesarrollo. Discapacidad Intelectual y Trastornos de la Comunicación.* Madrid: Editorial Médica Panamericana; 2018. p. 84-90.
- García Pérez A, García Cruz JM. Retraso del desarrollo psicomotor. *Fundamentos diagnósticos. Form Act Pediatr Aten Prim.* 2017;10(4):154-62.
- Gómez-Andrés D, Pulido Valdeolivas I, Fiz Pérez L. Desarrollo neurológico normal del niño. *Pediatr Integral.* 2015;XIX(9):640.e1-640.e7.
- Lee K, Cascella M, Marwaha R. *Intellectual disability.* Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020.

- Narbona J, Schlumberger E. Retraso psicomotor. En: Protocolos de la AEP [en línea]. Disponible en: [www.aeped.es/protocolos/](http://www.aeped.es/protocolos/)
- Papazoglou A, Jacobson LA, McCabe M, Kaufmann W, Zabel TA. To ID or not to ID? Changes in classification rates of intellectual disability using DSM-5. *Intellect Dev Disabil.* 2014;52(3):165-74.
- Poch Olivé ML. Evaluación y diagnóstico del paciente con retraso del desarrollo: protocolos estandarizados desde el punto de vista del neuropediatra. *Rev Neurol.* 2006;42(S01):S99-S102.
- Vasudevan P, Suri M. A clinical approach to developmental delay and intellectual disability. *Clin Med (Lond).* 2017;17(6):558-61.