



REVISIÓN

Aproximación clínica al retardo del desarrollo psicomotor y discapacidad intelectual

Clinical approach to developmental delay and intellectual disability

María de los Ángeles Avaria^a✉

^a Universidad de Chile. Facultad de Medicina. Santiago, Chile.

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del Artículo:

Recibido: 08 04 2022.

Aceptado: 30 06 2022.

Key words:

Developmental Psychomotor Disorders; Global Development Delay; Intellectual Disability.

Palabras clave:

Trastornos del Desarrollo Psicomotor; Retraso Global del Desarrollo; Discapacidad Intelectual.

RESUMEN

El diagnóstico precoz de los trastornos del desarrollo permite detectar causas tratables, realizar intervenciones oportunas y dar respuestas a inquietudes de la familia evitando procedimientos innecesarios. Se requiere un enfoque clínico que permita distinguir entre retraso en la emergencia de habilidades, desarrollo atípico o pérdida de habilidades ya adquiridas, como también si se trata de un retraso en un área específica del desarrollo o compromete el desarrollo en forma global. Es necesario considerar el retraso global del desarrollo o discapacidad intelectual como un fenotipo amplio y heterogéneo, manifestación de diversos trastornos o etiologías subyacentes, por lo que se han diseñado algoritmos estructurados por asociaciones académicas, que incluyen estrategias para la sospecha etiológica y recomendaciones de estudios de neuroimagen, metabólicos o genéticos, reconociendo a la historia y el examen físico como fundamentales en el proceso de diagnóstico, permitiendo además la pesquisa de trastornos asociados de visión o audición y el manejo oportuno de comorbilidad psiquiátrica de mayor prevalencia en este grupo de niños. Considerando que el estudio diagnóstico puede requerir bastante tiempo, se deben iniciar intervenciones en los problemas detectados y en apoyo a los padres y al desarrollo del niño mientras se esperan resultados.

Participar en estrategias de prevención de discapacidad intelectual, tanto como en las de promoción de desarrollo óptimo en la infancia, es una responsabilidad para todos los profesionales dedicados a desarrollo infantil.

ABSTRACT

Early diagnosis of developmental disorders makes it possible to detect treatable causes, carry out timely interventions and respond to family concerns, avoiding unnecessary procedures. A clinical approach is required to distinguish between delay in the emergence of skills, atypical development or loss of skills already acquired, as well as whether it is a delay in a specific area of development or compromises development globally. It is necessary to consider global developmental delay or intellectual disability as a broad and heterogeneous phenotype, a manifestation of various disorders or underlying etiologies, which is why algorithms structured by academic associations have been designed, which include strategies for etiological suspicion and recommendations for studies of neuroimaging, metabolic or genetic, recognizing the history and physical

✉ Autor para correspondencia

Correo electrónico: maavaria@gmail.com

<https://doi.org/10.1016/j.rmcl.2022.06.003>

e-ISSN: 2531-0186/ ISSN: 0716-8640/© 2021 Revista Médica Clínica Las Condes.

Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND

(<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).



examination as fundamental in the diagnostic process, also allowing the investigation of associated vision or hearing disorders and the timely management of psychiatric comorbidity of greater prevalence in this group of children. Considering that the diagnostic study can take a long time, interventions should be started on the problems detected and in support of the parents and the child's development while the results are awaited.

Participating in strategies for the prevention of intellectual disability, as well as in those for the promotion of optimal development in childhood, is a responsibility for all professionals dedicated to child development

INTRODUCCIÓN

El nacimiento de un niño o niña habitualmente genera en los padres y la familia extendida un impacto emocional único. Desde los primeros momentos se establece un vínculo de una fortaleza no comparable a otras relaciones sociales y se genera un cúmulo de expectativas, sueños, esperanzas, y también temores, acerca del futuro de esta nueva persona. La principal preocupación al inicio de este camino es la salud física, siendo el desarrollo ponderal controlado con gran acuciosidad como signo de salud y bienestar del recién nacido. El recién nacido, aun cuando totalmente dependiente del medio para su supervivencia, es capaz de una amplia gama de conductas que reflejan el funcionamiento de su sistema nervioso en desarrollo, conductas que abarcan actividades motoras, sensoriales de origen reflejo, pero también otras que demuestran el componente cerebral cortical, como son la habituación a estímulos y la consolabilidad, lo que se ha demostrado en evaluaciones que se centran en el desarrollo neuroconductual del recién nacido, relacionando el sistema nervioso en desarrollo con el comportamiento funcional y temperamento del niño o niña en el futuro¹.

Considerando que un recién nacido normal duerme alrededor de 14 a 16 horas al día, y que su nacimiento genera un aumento extraordinario en el número de tareas diarias que deben realizar su madre y padre, estas conductas pueden pasar desapercibidas, así como también la alteración o no presencia de éstas. Es, por lo tanto, como se ha aconsejado desde hace décadas, necesario incorporar la vigilancia del desarrollo neuroconductual en el control rutinario de la salud de niños y niñas².

Con el paso del tiempo, los padres o cuidadores pueden percibir que algunas conductas de su hijo o hija no se ajustan a lo esperado de acuerdo con sus experiencias previas o al compararlo con otros niños. Se genera ansiedad, preocupación, en ocasiones negación, y se buscan explicaciones en la familia y en el médico de su confianza, esperando de éste empatía y respuestas, con la esperanza de que este médico, entrenado en evaluación de niños, será capaz de tranquilizarlos con un adecuado esclarecimiento de las causas de preocupación: variante de lo normal, fase esperada del desarrollo u otra. Sin embargo, esta gran responsabilidad debe ser asumida de forma ordenada y científicamente válida, con humildad y cuidando de valorar las preocupaciones de los padres y poniendo a su servicio los recursos necesarios para un diagnóstico correcto e intervenciones apropiadas si la situación lo demanda; comunicando de forma adecuada los hallazgos y pronóstico.

Aunque existe conciencia acerca de la importancia de identificar tempranamente a los niños con problemas de su desarrollo, aún existe tardanza en el diagnóstico. El diagnóstico precoz de los trastornos del desarrollo permite detectar causas tratables (ej. hipotiroidismo), efectuar una terapia rehabilitadora (ej. sordera) o instaurar un tratamiento a una edad en que mejore el pronóstico (ej. fenilcetonuria) y brindar asesoría genética. El diagnóstico precoz requiere un alto grado de sospecha y el uso de instrumentos normados. Se ha usado ampliamente la escala de desarrollo de Denver³, y en Chile, la escala de desarrollo de Soledad Rodríguez⁴. La percepción de los padres se ha demostrado útil como herramienta de tamizaje (*screening*)⁵. Es necesario tener un concepto definido acerca de las edades máximas (banderas rojas) en las que el no haber adquirido un hito en particular es signo de alto riesgo de retraso (Tabla 1)⁶.

La evaluación del niño o niña con problemas en su desarrollo requiere que el médico distinga en una primera etapa, si se trata de un **retraso** en la emergencia de habilidades o más bien de un **desarrollo atípico**, en que el comportamiento del niño hace presumir un nivel cognitivo adecuado, pero sin lograr habilidades básicas, o muestra intereses muy restringidos como en el caso de niños con trastorno del espectro autista (TEA).

Finalmente, un grupo menos numeroso, pero de gran gravedad, lo constituyen niños y niñas que muestran pérdida de habilidades ya adquiridas, lo cual constituye una emergencia médica, ya que es un signo de una enfermedad progresiva.

La evaluación para realizar, adecuada a cada edad, incluye una historia personal y familiar exhaustiva y un examen físico acucioso, incluyendo en forma primordial la observación del comportamiento esperable a la edad: exploración del ambiente, motricidad, relación con su madre/padre/cuidador(a), relación con el examinador, interés por los objetos, contacto visual, comunicación verbal o gestual, reacción al estrés, tolerancia a la frustración, consolabilidad, etc. Esto requiere tiempo y un ambiente apropiado y tener claridad sobre los comportamientos esperables a cada edad.

Se recomienda el uso de instrumentos normados que permitirán apreciar el grado de retraso en las distintas áreas. El objetivo es definir si se trata de un retraso global o de un retraso en un área específica del desarrollo, como el aspecto motor o de lenguaje. Este proceso se esquematiza en la figura 1.

Tabla 1. Signos de alerta de retraso del desarrollo

2 -3 meses	<ul style="list-style-type: none"> no muestra alerta especial a la madre no fija la mirada no tiene sonrisa social no sujeta la cabeza en supino no levanta la cabeza en prono
4 - 5 meses	<ul style="list-style-type: none"> no ayuda a sentarse no gira persiste reflejo de aprehensión palmar no es capaz de sujetar un cascabel no gorjea
6 - 8 meses	<ul style="list-style-type: none"> no se sienta sin apoyo no mantiene un objeto en cada mano no busca objeto caído no se ríe
9 - 10 meses	<ul style="list-style-type: none"> no se para afirmado no tiene pinza no dice pa-pa, ma-ma
12 meses	<ul style="list-style-type: none"> no busca objeto escondido no camina con apoyo de ambas manos no gatea o se traslada
15 meses	<ul style="list-style-type: none"> no camina solo no pone o saca objetos de un recipiente no se interesa en fenómeno de causa efecto
18 meses	<ul style="list-style-type: none"> no dice palabras sueltas no entiende orden verbal gestual (ej.: dame)
2 años	<ul style="list-style-type: none"> no sube o baja escaleras no dibuja (garabateos) no hace o repite frases de dos palabras no entiende orden verbal no salta en ambos pies
2 años 6 meses	<ul style="list-style-type: none"> no da vuelta página de un libro no usa al menos un pronombre personal no categoriza semejanzas (ej.: animales vs vehículos) no establece contacto visual, no juega con otros niños poco interés en mostrar sus juguetes

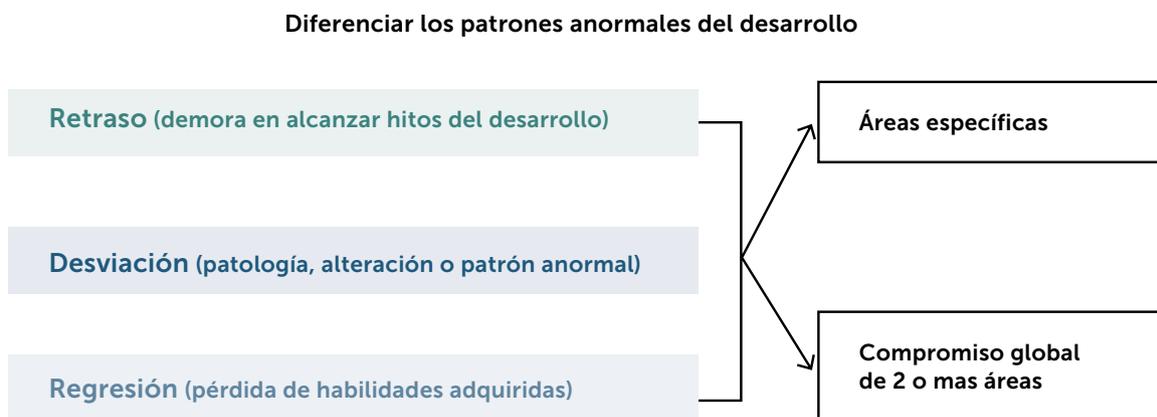
Adaptado de First L et al.⁶

RETRASO GLOBAL DEL DESARROLLO PSICOMOTOR

Se define **retraso global del desarrollo psicomotor (RDSM)** como un retraso significativo (definido como dos o más desviaciones estándar por debajo de las normas de referencia para la edad) en la adquisición de habilidades en dos o más áreas del desarrollo: área motora gruesa o fina, cognitiva, lenguaje, social / adaptativa y actividades de la vida diaria, que puede ser directamente observable y medible⁷. El término refleja la dificultad en la valoración objetiva confiable y consistente de inteligencia y procesos cognitivos en el niño menor de cinco años. En el niño mayor, en el que se puede hacer una medición formal de cociente intelectual, se aplica al término de discapacidad intelectual (DI), preferible al término, hoy en desuso, de retardo mental. Se ha llamado la atención en relación con la posible interpretación del término retraso o retardo como un continuum del desarrollo típico más que como una discapacidad, lo que se presta a confusión y expectativas poco reales en la familia afectada, así como también existe la tendencia a darle la calidad de diagnóstico, y no considerar el RDSM como un fenotipo amplio y heterogéneo, manifestación de diversos trastornos o etiologías subyacentes⁸.

Se estima que el RDSM afecta entre 1 a 3% de todos los menores de cinco años en países industrializados, cifra que es probablemente superior en países en desarrollo⁹⁻¹¹. La mayoría de los estudios muestran preponderancia masculina de un 40% en la prevalencia de RDSM y DI, que se explica en parte por las causas de discapacidad ligadas al cromosoma X, como el síndrome de X frágil. Se han reportado más de 200 condiciones y más de 90 genes de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X, por lo que en niños con DI de etiología indeterminada es justificable realizar un estudio genético^{11,12}.

Figura 1. Aproximación clínica frente a consulta por alteraciones en el desarrollo del niño



El realizar un diagnóstico específico tiene implicancias para el tratamiento, pronóstico, pesquisa y manejo de condiciones relacionadas, valoración del riesgo de que el trastorno recurra de la familia y permite evitar estudios innecesarios invasivos o de alto costo. La estimación de hallazgo etiológico varía ampliamente en la literatura, con cifras entre un 20 y 80%. Desde hace ya más de dos décadas se estima que en más del 50% de los niños con RDSM se puede lograr un diagnóstico específico, independientemente del grado de retraso¹³.

El diagnóstico etiológico es un proceso que consume tiempo y recursos, por lo que se recomiendan algoritmos estructurados propuestos por las más importantes asociaciones académicas en el mundo, que incluyen desde un nivel de sospecha etiológica basado en la historia y examen físico a recomendaciones de estudios de neuroimagen, metabólicos o genéticos^{9,11}.

ANAMNESIS Y EXAMEN FÍSICO EN RDSM

Aun en la actualidad, pese a los exámenes genéticos disponibles, se reconoce la historia y el examen físico como elementos importantes en el proceso de diagnóstico en el retraso global del desarrollo¹⁴.

Existen factores identificables en la historia y en el examen físico que orientan al diagnóstico que se enumeran en las tablas 2 y 3. La probabilidad de lograr un diagnóstico específico aumenta si el trastorno del desarrollo no corresponde a un espectro autista y con la presencia de antecedentes pre/perinatales anormales, microcefalia o examen neurológico alterado¹⁴. Siempre es importante considerar en el diagnóstico diferencial de las posibles causas, en cualquier enfermedad, los cuadros de mayor prevalencia en la población y que tienen tratamiento causal, y luego considerar aquellas con tratamiento causal aun cuando sean de ocurrencia infrecuente. Es prioritario confirmar o descartar la presencia de cuadros con tratamiento específico, como errores innatos del metabolismo (EIM)¹⁵, infecciones crónicas como VIH/SIDA^{16,17}, y la presencia de trastornos asociados como epilepsia, trastornos de conducta o déficits asociados de visión y/o audición con las pruebas clínicas y exámenes correspondientes. Ante la sospecha de un origen sindrómico considerar descartar compromiso de otros sistemas (cardíaco, renal) de acuerdo con los hallazgos de historia y examen físico. Algunas de las distrofias musculares más frecuentes en la edad pediátrica como la distrofia de Duchenne y la distrofia miotónica de Steinert, característicamente se presentan tempranamente con un retraso global del desarrollo, con mayor compromiso de la esfera de lenguaje previo a que la debilidad se haga más evidente.

Se ha reportado mayor prevalencia de comorbilidad psiquiátrica y otros trastornos del neurodesarrollo en niños con discapacidad intelectual: trastornos de la comunicación y de aprendizaje,

trastornos del estado de ánimo y psicosis; trastornos de conducta disruptivos, trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH); rasgos desadaptativos como alta ansiedad o impulsividad; estereotipias o comportamiento autoagresivo. Se ha notificado que hasta el 30% de las personas con discapacidad intelectual pueden tener características que se diagnostican como trastorno del espectro autista^{18,19}.

Hay que recordar que el estudio diagnóstico puede requerir bastante tiempo, por lo que se deben iniciar intervenciones en los problemas detectados y en apoyo a los padres y al desarrollo del niño mientras se esperan resultados¹⁸.

Tabla 2. Factores de riesgo de retardo del desarrollo identificables en la historia clínica

MATERNOS PRENATALES	<ul style="list-style-type: none"> • Enfermedades agudas o crónicas • Consumo de alcohol/drogas • Toxemia • Aborto o muerte neonatal previa • Nutrición inadecuada o restringida
PERINATALES	<ul style="list-style-type: none"> • Complicaciones obstétricas: distocia de posición, polihidramnios • Prematuridad/bajo peso • Gestación múltiple • Convulsiones • Accidente vascular encefálico perinatal: hemorragia intracraneana/infartos • Sepsis/meningitis • Hiperbilirrubinemia severa • Encefalopatía hipóxico-isquémica.
POSTNATALES	<ul style="list-style-type: none"> • Infecciones recurrentes • Convulsiones • Sepsis/meningitis • Dificultad de alimentación, intolerancia alimentaria, vómitos recurrentes • Retardo de crecimiento • Exposición a tóxicos
HISTORIA FAMILIAR	<ul style="list-style-type: none"> • Consanguinidad • Retraso del desarrollo/ discapacidad intelectual • Sordera • Ceguera • Anormalidades cromosómicas
HISTORIA SOCIAL	<ul style="list-style-type: none"> • Abuso o negligencia • Bajo nivel socioeconómico • Padres adolescentes • Familia uniparental

Tabla 3. Factores de riesgo de retardo del desarrollo identificables en el examen físico.

Crecimiento anormal	<ul style="list-style-type: none"> • Peso o talla bajo el percentil 5 o sobre percentil 97 • Obesidad mórbida • Circunferencia de cráneo bajo el percentil 5 o sobre el percentil 97
Anomalías congénitas mayores	<ul style="list-style-type: none"> • Espina bífida, defectos de línea media • Cardiopatías complejas
Anomalías congénitas menores	<ul style="list-style-type: none"> • Micrognatia, hipertelorismo, blefarofimosis, ojos almendrados • Filtrum nasal largo • Puente nasal bajo • Surco palmar único, clinodactilia
Lesiones Neurocutáneas	<ul style="list-style-type: none"> • Manchas, hipocrómicas, café con leche, angiomas
Anormalidades oculares	<ul style="list-style-type: none"> • Ceguera • Estrabismo, cataratas • Anomalías de la papila o retina
Anormalidades auditivas	<ul style="list-style-type: none"> • Malformaciones pabellón auricular • Hipoacusia
Anormalidades viscerales	<ul style="list-style-type: none"> • Hepatomegalia, esplenomegalia
Anormalidades esqueléticas	<ul style="list-style-type: none"> • Huesos friables • Displasia ósea • Malformaciones vertebrales
Anormalidades neurológicas	<ul style="list-style-type: none"> • Falta de respuesta a estímulos • Falta de contacto visual • Conducta anormal: risa inmotivada, inconsolabilidad • Anormalidades del tono muscular • Atrofia o hipertrofia muscular • Asimetría de movimientos • Posturas o movimientos anormales: Estereotipias, distonía, coreoatetosis • Persistencia de reflejos arcaicos

PROCEDIMIENTOS Y LABORATORIO

La Asociación Americana de Pediatría (APA, por sus siglas en inglés)⁹ y la Sociedad Canadiense de Pediatría¹⁴, entre otras, han publicado guías acerca de los exámenes a realizar en los niños o niñas con RDSM o DI y algoritmos diagnósticos de utilidad, que deben ser considerados en relación con el contexto local y epidemiológico de nuestro país.

La guía APA 2014 incorpora recomendaciones para el estudio genético, definiendo como primera línea los microarreglos de DNA¹¹, aunque varios reportes plantean partir con estudios de secuenciación genómica por ser más costo-efectivo^{20,21}.

Aunque la prevalencia de los EIM varía en diferentes estudios entre 0 y 5%, considerando que su diagnóstico y tratamiento se asocian con una alta mejoría del pronóstico, es necesario descartarlos, especialmente si no se han incluido en el tamizaje neonatal²².

Se recomienda realizar neuroimágenes en niños con RDSM, con indicación destacada si existe microcefalia o alteración del examen neurológico, siendo el examen de elección la resonancia magnética⁹.

Si pese al estudio no se logra un diagnóstico etológico, es necesario mantener una estrategia de control y reevaluación periódica dependiendo de la edad y evolución de las características clínicas presentes.

TRATAMIENTO

En un grupo reducido de niños y niñas con DI se cuenta con tratamientos dirigidos a la causa, como es el caso de los errores innatos del metabolismo¹⁵. En la mayoría, el tratamiento se dirige a lograr una buena integración social y habilidades funcionales que contribuyan a una buena calidad de vida, incluyendo apoyo farmacológico e intervenciones tempranas dirigidas a regulación emocional, control del comportamiento, desarrollo de funciones ejecutivas entre otras, que permitan la inclusión integral en la sociedad y una adolescencia y adultez sana con el máximo posible de autonomía. El apoyo psicológico y social a la familia juega un rol fundamental²³.

La evaluación de los programas de intervención temprana ha mostrado beneficios en cuanto a disminuir las tasas de abandono escolar, repitencia, necesidad de educación especial, y a aumentar la probabilidad de completar la educación media y reducción de conductas antisociales. Los resultados son mejores si la intervención se mantiene a largo plazo y se basa en la familia, obteniéndose mayores beneficios en familias con varios factores de riesgo, incluyendo el bajo nivel educacional de la madre²⁴.

Retraso en áreas específicas del desarrollo motor o lenguaje:

RETRASO DEL DESARROLLO MOTOR

El primer año de vida se asiste a un asombroso proceso de cambios en las habilidades de movimiento que permite al niño evolucionar de un estadio de movimientos voluntarios muy limitado, a la autonomía en su desplazamiento a través del gateo o la marcha.

El año 2007 la OMS publicó un estudio internacional sobre edades de adquisición de 6 hitos motores, (sentarse sin apoyo, pararse con ayuda, caminar con asistencia, gateo en 4 puntos, pararse solo y caminar solo) en 816 niños y niñas provenientes de distintas culturas, representando la variación normal en las edades de logro de hitos entre niños sanos²⁵. En este estudio, el 90% de los

niños logró la marcha a los 14,4 meses y el 95% a los 15,3 meses. Aunque existen niños sanos que inician la marcha independientemente más tarde, es necesario tener una actitud vigilante y descartar causas que podrían estar interfiriendo en el desarrollo de la motricidad gruesa.

El desarrollo de la motricidad gruesa no requiere mayor estimulación del ambiente, por lo que su retraso se debe con frecuencia a causas neurológicas. Estudios de seguimiento de niños con retraso de la marcha muestran que entre un 30 a 50% presentarán alguna patología^{26,27}.

Un desarrollo motor grueso dentro de lo esperado no es garantía de inteligencia normal a futuro. Los niños con discapacidad intelectual sin otras discapacidades adquieren la marcha a edades más tardías, pero en cada nivel de DI hay niños que caminan a edades comparables a los niños sin discapacidad²⁸. Más predictivo es el uso que hace el niño de sus manos en relación con la exploración del ambiente. La inhibición de los reflejos primitivos y la maduración de la función visual permiten al lactante el uso de sus manos. Desde los 3 a los 6 meses progresivamente logra la aprehensión voluntaria y visualmente guiada, primero en el plano lateral y luego en la línea media. La dominancia (diestro o zurdo) no se desarrolla hasta después del primer año y está claramente definida después de los 2 años. Un lactante que muestra una persistente preferencia por usar una de sus manos y cruza la línea media para tomar un objeto debe hacer pensar en una hemiparesia contralateral.

La manipulación de objetos en el lactante refleja la progresiva comprensión del mundo que lo rodea. A los 9 meses el niño examina los objetos en forma sistemática, gracias a la capacidad de procesar información en forma simultánea, y no secuencial como anteriormente, y aparece la pinza fina que permite una exploración más detallada. Manifestaciones claves de este desarrollo cognitivo asociado a la motricidad fina son la aparición alrededor de los 9 meses del *sentido de permanencia* que demuestra la representación simbólica de los objetos y la *relación causa-efecto*, pero es el lenguaje el mejor indicador de desarrollo cognitivo.

Frente a un niño que no ha adquirido la marcha se deben considerar los mecanismos subyacentes a la falla o lentitud en la adquisición de hitos motores, que se pueden dividir en 3 grupos:

A. Debilidad muscular: causada por enfermedades neuromusculares, que pueden comprometer desde la motoneurona periférica hasta la fibra muscular, incluyendo los trastornos de la transmisión en la unión neuromuscular. Característicamente se compromete la motricidad gruesa más que la fina (dependiendo del grado de debilidad). No es infrecuente que se asocie compromiso cognitivo y de lenguaje, como en la distrofia muscular de Duchenne o la distrofia miotónica. Por el contrario, los niños y

niñas con atrofia muscular espinal presentan un muy buen desarrollo de estas áreas^{29,30}.

B. Falta de equilibrio: secundario a ataxias congénitas o adquiridas por trastornos cerebelosos o neuropáticos (sensibilidad propioceptiva). En los cuadros sin compromiso de otras estructuras encefálicas, habitualmente el retraso motor afecta la bipedestación y la marcha, con presencia habitual de hipotonía muscular, siendo posible el gateo y un mejor uso de las manos en la exploración del ambiente. Las causas son múltiples, desde alteraciones del desarrollo cerebeloso, síndrome genéticos/metabólicos, hasta cuadros progresivos como tumores del sistema nervioso central o hidrocefalia dando perfiles temporales agudos, crónicos o intermitentes³¹.

C. Alteración en desarrollo de programas motores: se refiere al desarrollo anormal o lesiones en las redes neuronales requeridas para el movimiento. En este grupo se incluye la parálisis cerebral³², discapacidad intelectual y la dispraxia del desarrollo o trastorno de la coordinación motora³³.

DESARROLLO DE LA COMUNICACIÓN Y LENGUAJE

En esta área el debate sobre la importancia relativa de mecanismos biológicos y ambientales en su desarrollo ha recibido mayor atención. La investigación apunta a que los menores de un año estarían dotados de habilidades lingüísticas desde el nacimiento, e incluso antes³⁴.

Al evaluar un niño es necesario diferenciar la fonación, el habla, lenguaje y la comunicación social. El lenguaje se define como el conocimiento y uso de un sistema de símbolos para la comunicación interpersonal. El lenguaje comprende no sólo el habla, sino también el escuchar, comprender, y la comunicación por medios no verbales.

Retraso en adquisición de lenguaje

Aunque retraso del lenguaje no es sinónimo de discapacidad intelectual, ésta es la causa más frecuente de retraso del lenguaje, y todos los niños con DI presentan algún grado de retraso del lenguaje³⁵. Clínicamente pueden evaluarse los componentes expresivos y receptivos, tanto como el aspecto fonológico, sintáctico, semántico y pragmático, siendo de utilidad la clasificación de Rapin y Allen³⁶.

Es difícil diferenciar en el niño pequeño si el retraso es específicamente del área de lenguaje o es retardo global, especialmente si el desarrollo motor grueso ocurre dentro de límites esperados. En este caso es necesario prestar especial atención a los aspectos de desarrollo social/adaptativo, como el juego, control de esfínteres y actividades de la vida diaria (vestirse, lavarse, etc.). Extremadamente importante es detectar hipoacusia precozmente para

lograr un mejor desarrollo de lenguaje y tener presente que se ha reportado asociación leve a inexistente entre otitis media con líquido y desarrollo de habla y lenguaje³⁷. Otros cuadros a considerar en un niño con retardo en la adquisición de las habilidades lingüísticas incluyen el autismo infantil, en el cual existe un trastorno de la comunicación, no solo lenguaje oral, el trastorno específico del lenguaje (disfasia), trastornos motores severos (anartria) y un ambiente extremadamente empobrecido.

El tratamiento en niños con trastorno específico del lenguaje ha sido objeto de revisión. Los resultados de un metaanálisis en 2004³⁸ indicaron que la terapia del habla y el lenguaje podría ser efectiva para los niños con dificultades fonológicas o expresivas, pero con respecto a la efectividad para los niños con dificultades de sintaxis y especialmente con dificultades del lenguaje receptivo se consideró débil y se concluyó que faltaban estudios con metodología adecuada. Una nueva revisión sistemática del 2021 replica algunos resultados, como la mayor efectividad en mejorar habilidades expresivas fonológicas, con menor impacto sobre las habilidades morfosintácticas, metafonológicas y narrativas y la evidencia más débil de efectividad con respecto a las habilidades receptivas³⁹.

Finalmente, es necesario tener presente que es responsabilidad de todos promover intervenciones que pueden disminuir la prevalencia de RDSM y actividades de promoción de desarrollo óptimo, que incluyen:

- Evitar el embarazo adolescente/parto prematuro
- Aumentar el número de enfermedades a pesquisar en el recién nacido (tamizaje)
- Disminuir la contaminación ambiental (plomo)
- Información a la comunidad sobre el efecto del alcohol en el feto
- Prevención de accidentes y abuso infantil
- Protección a familias en riesgo socio-cultural
- Consultas oportunas ante desviaciones o retrasos del desarrollo
- Mayor capacitación al equipo de salud en supervisión del desarrollo infantil
- Sensibilizar a la población acerca de la importancia del desarrollo del niño y la necesidad de estimulación temprana de lenguaje y juego.
- Promover el uso de guía anticipatoria

Declaración de conflicto de interés

La autora declara no tener conflictos de intereses.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Sicard-Cras I, Rioualen S, Pellae E, Misery L, Sizun J, Roué JM. A review of the characteristics, mechanisms and clinical significance of habituation in fetuses and newborn infants. *Acta Paediatr.* 2022;111(2):245-258. doi: 10.1111/apa.16115.
2. Glascoe FP. Early detection of developmental and behavioral problems. *Pediatr Rev.* 2000;21(8):272-279; quiz 280. doi: 10.1542/pir.21-8-272.
3. Frankenburg WK, Dodds J, Archer P, Shapiro H, Bresnick B. The Denver II: a major revision and restandardization of the Denver Developmental Screening Test. *Pediatrics.* 1992;89(1):91-7.
4. Rodríguez S, Arancibia V, Undurraga C. EEDP. Escala de evaluación desarrollo psicomotor de 0 a 24 meses. Santiago: Ed. Galdoc. 1996.
5. Glascoe FP. Parents' concerns about children's development: prescreening technique or screening test? *Pediatrics.* 1997;99(4):522-528. doi: 10.1542/peds.99.4.522.
6. First LR, Palfrey JS. The infant or young child with developmental delay. *N Engl J Med.* 1994;330(7):478-483. doi: 10.1056/NEJM199402173300708.
7. Vasudevan P, Suri M. A clinical approach to developmental delay and intellectual disability. *Clin Med (Lond).* 2017;17(6):558-561. doi: 10.7861/clinmedicine.17-6-558.
8. Jimenez-Gomez A, Standridge SM. A refined approach to evaluating global developmental delay for the international medical community. *Pediatr Neurol.* 2014;51(2):198-206. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2013.12.018.
9. Shevell M, Ashwal S, Donley D, Flint J, Gingold M, Hirtz D, et al.; Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology; Practice Committee of the Child Neurology Society. Practice parameter: evaluation of the child with global developmental delay: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and The Practice Committee of the Child Neurology Society. *Neurology.* 2003;60(3):367-380. doi: 10.1212/01.wnl.0000031431.81555.16.
10. Maia N, Nabais Sá MJ, Melo-Pires M, de Brouwer APM, Jorge P. Intellectual disability genomics: current state, pitfalls and future challenges. *BMC Genomics.* 2021;22(1):909. doi: 10.1186/s12864-021-08227-4.
11. Moeschler JB, Shevell M; Committee on Genetics. Comprehensive evaluation of the child with intellectual disability or global developmental delays. *Pediatrics.* 2014;134(3):e903-e918. doi: 10.1542/peds.2014-1839.
12. Stevenson RE, Schwartz CE. X-linked intellectual disability: unique vulnerability of the male genome. *Dev Disabil Res Rev.* 2009;15(4):361-368. doi: 10.1002/ddrr.81.
13. Majnemer A, Shevell MI. Diagnostic yield of the neurologic assessment of the developmentally delayed child. *J Pediatr.* 1995;127(2):193-199. doi: 10.1016/s0022-3476(95)70294-6.
14. Bélanger SA, Caron J. Evaluation of the child with global developmental delay and intellectual disability. *Paediatr Child Health.* 2018;23(6):403-419. doi: 10.1093/pch/pxy093.

15. van Karnebeek CD, Stockler-Ipsiroglu S. Early identification of treatable inborn errors of metabolism in children with intellectual disability: The Treatable Intellectual Disability Endeavor protocol in British Columbia. *Paediatr Child Health*. 2014;19(9):469-471. doi: 10.1093/pch/19.9.469.
16. Durkin M. Control of infectious causes of childhood disability in developing countries. In: *Institute of Medicine (US) Forum on Microbial Threats. The Infectious Etiology of Chronic Diseases: Defining the Relationship, Enhancing the Research, and Mitigating the Effects: Workshop Summary*. Knobler SL, O'Connor S, Lemon SM, Najafi M, eds. Washington (DC): National Academies Press (US); 2004. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK83707/>
17. Belman AL. AIDS and pediatric neurology. *Neurol Clin*. 1990;8(3):571-603.
18. Dykens EM. Psychopathology in children with intellectual disability. *J Child Psychol Psychiatry*. 2000;41(4):407-417.
19. Gillberg C, Persson E, Grufman M, Themner U. Psychiatric disorders in mildly and severely mentally retarded urban children and adolescents: epidemiological aspects. *Br J Psychiatry*. 1986;149:68-74. doi: 10.1192/bjp.149.1.68.
20. Bowling KM, Thompson ML, Amaral MD, Finnila CR, Hiatt SM, Engel KL, et al. Genomic diagnosis for children with intellectual disability and/or developmental delay. *Genome Med*. 2017;9(1):43. doi: 10.1186/s13073-017-0433-1.
21. Binquet C, Lejeune C, Faivre L, Bouctot M, Asensio ML, Simon A, et al. Genome Sequencing for Genetics Diagnosis of Patients With Intellectual Disability: The DEFIDIAG Study. *Front Genet*. 2022;12:766964. doi: 10.3389/fgene.2021.766964.
22. van Karnebeek CD, Stockler S. Treatable inborn errors of metabolism causing intellectual disability: a systematic literature review. *Mol Genet Metab*. 2012;105(3):368-381. doi: 10.1016/j.ymgme.2011.11.191.
23. Patel DR, Apple R, Kanungo S, Akkal, A. Intellectual disability: definitions, evaluation and principles of treatment. *Pediatr Med*. 2018;1:11. doi: 10.21037/pm.2018.12.02
24. Bonnier C. Evaluation of early stimulation programs for enhancing brain development. *Acta Paediatr*. 2008;97(7):853-858. doi: 10.1111/j.1651-2227.2008.00834.x.
25. WHO Multicentre Growth Reference Study Group. WHO Motor Development Study: windows of achievement for six gross motor development milestones. *Acta Paediatr Suppl*. 2006;450:86-95. doi: 10.1111/j.1651-2227.2006.tb02379.x.
26. Chaplais JD, Macfarlane JA. A review of 404 'late walkers'. *Arch Dis Child*. 1984;59(6):512-516. doi: 10.1136/ad.59.6.512.
27. Johnson A, Goddard O, Ashurst H. Is late walking a marker of morbidity? Steering Committee, Oxford Region Child Development Project. *Arch Dis Child*. 1990;65(5):486-488. doi: 10.1136/ad.65.5.486.
28. Hreidarsson SJ, Shapiro BK, Capute AJ. Age of walking in the cognitively impaired. *Clin Pediatr (Phila)*. 1983;22(4):248-250. doi: 10.1177/000992288302200402.
29. Avaria MA, Kleinsteuber SK. Enfermedades Neuromusculares. En: *Neurología Pediátrica* Eds. David P, Foster J, Díaz M, Ed. Mediterráneo. Santiago, Chile. 2012;461-479.
30. Kleinsteuber K, Castiglioni C. Enfermedades Neuromusculares en Niños. *Rev Méd Clín Las Condes* 2003;(14):2. Disponible en https://www.clinicalascondes.cl/clcprod/media/contenidos/pdf/MED_14_3/EnfermedadesNeuromuscularesNinos.pdf
31. Pavone P, Praticò AD, Pavone V, Lubrano R, Falsaperla R, Rizzo R, et al. Ataxia in children: early recognition and clinical evaluation. *Ital J Pediatr*. 2017;43(1):6. doi: 10.1186/s13052-016-0325-9.
32. Kleinsteuber K, Avaria MA, Varela X. Parálisis Cerebral. En: *Neurología Pediátrica*: David P, Foster J, Díaz M. Eds. Ed. Mediterráneo. 2012: 407-411.
33. Gillberg C, Kadesjö B. Why bother about clumsiness? The implications of having developmental coordination disorder (DCD). *Neural Plast*. 2003;10(1-2):59-68. doi: 10.1155/NP.2003.59.
34. Peña M. Habilidades lingüísticas de niños menores de un año. *Rev Neurol*. 2005;41(5):291-298. doi: 10.33588/rn.4105.2004563.
35. Coplan J. Evaluation of the child with delayed speech or language. *Pediatr Ann*. 1985;14(3):203-208. doi: 10.3928/0090-4481-19850301-05.
36. Rapin I. Practitioner Review: Developmental Language Disorders: A Clinical Update. *J Child Psychol Psychiatry*. 1996. 37(6):643-655. doi: 10.1111/j.1469-7610.1996.tb01456.x.
37. Roberts JE, Rosenfeld RM, Zeisel SA. Otitis media and speech and language: a meta-analysis of prospective studies. *Pediatrics*. 2004;113(3Pt1):e238-48. doi: 10.1542/peds.113.3.e238.
38. Law J, Garrett Z, Nye C. The efficacy of treatment for children with developmental speech and language delay/disorder: a meta-analysis. *J Speech Lang Hear Res*. 2004;47(4):924-943. doi: 10.1044/1092-4388(2004)069.
39. Rinaldi S, Caselli MC, Cofelice V, D'Amico S, De Cagno AG, Della Corte G, et al. Efficacy of the Treatment of Developmental Language Disorder: A Systematic Review. *Brain Sci*. 2021;11(3):407. doi: 10.3390/brainsci11030407.