



## ORIGINAL

# Nuestra experiencia en el diagnóstico etiológico del retraso global del desarrollo y discapacidad intelectual: 2006-2010



J. López-Pisón<sup>a,\*</sup>, M.C. García-Jiménez<sup>b</sup>, L. Monge-Galindo<sup>a</sup>, M. Lafuente-Hidalgo<sup>a</sup>, R. Pérez-Delgado<sup>a</sup>, A. García-Oguiza<sup>a</sup> y J.L. Peña-Segura<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Unidad de Neuropediatría, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud, Zaragoza, España

<sup>b</sup> Unidad de Enfermedades Metabólicas, Hospital Universitario Miguel Servet, Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud, Zaragoza, España

Recibido el 3 de junio de 2013; aceptado el 20 de octubre de 2013

Accesible en línea el 11 de diciembre de 2013

### PALABRAS CLAVE

Retraso psicomotor global;  
Discapacidad intelectual;  
Diagnóstico etiológico;  
Microarray comparative genomic hybridisation

### Resumen

**Introducción:** El retraso global del desarrollo (RGD) y la discapacidad intelectual (DI) son motivos de consulta frecuentes en la práctica neuropediátrica. El rendimiento de los estudios diagnósticos en niños con RGD/DI varía ampliamente y, en consecuencia, no hay acuerdo universal respecto a los estudios que se deben realizar.

**Material y método:** Revisamos nuestra experiencia en el diagnóstico etiológico de los niños con RGD/DI valorados en la consulta de Neuropediatría durante un periodo de 5 años: 2006-2010. **Resultados:** Durante el periodo de estudio fueron valorados 995 niños con RGD/DI. El diagnóstico etiológico fue establecido en 309 (31%) y no en 686 (69%), a pesar de múltiples estudios realizados. En 142 niños, el 46% de los casos con diagnóstico etiológico establecido, la causa es genética: 118 encefalopatías genéticas y 24 enfermedades metabólicas hereditarias. Nuestros datos indican que establecer un diagnóstico etiológico es más fácil cuando el RGD/DI está asociado a parálisis cerebral infantil, epilepsia, espasmos infantiles/síndrome de West o déficit visual, pero más difícil en casos de trastorno del espectro autista. Los estudios genéticos están incrementando los diagnósticos etiológicos y constituyéndose en el primer escalón de estudio. El microarray comparative genomic hybridisation es la prueba con mayor rentabilidad diagnóstica en el estudio de RGD/DI.

**Discusión:** El coste-efectividad de los exámenes complementarios es aparentemente bajo en ausencia de orientación clínica. Incluso en ausencia de tratamiento, el diagnóstico etiológico es importante para establecer un consejo genético y posible diagnóstico prenatal, resolver cuestiones a padres y profesionales, y cesar la realización de más pruebas complementarias.

© 2013 Sociedad Española de Neurología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [jlopezpi@salud.aragon.es](mailto:jlopezpi@salud.aragon.es) (J. López-Pisón).

**KEYWORDS**

Global developmental delay;  
Intellectual disability;  
Microarray comparative genomic hybridisation

## Our experience with the aetiological diagnosis of global developmental delay and intellectual disability: 2006-2010

**Abstract**

*Introduction:* Global developmental delay (GDD) and intellectual disability (ID) are common reasons for consultation in paediatric neurology. Results from aetiological evaluations of children with GDD/ID vary greatly, and consequently, there is no universal consensus regarding which studies should be performed.

*Material and method:* We review our experience with determining aetiological diagnoses for children with GDD/ID who were monitored by the paediatric neurology unit over the 5-year period between 2006 and 2010.

*Results:* During the study period, 995 children with GDD/ID were monitored. An aetiological diagnosis was established for 309 patients (31%), but not in 686 (69%), despite completing numerous tests. A genetic cause was identified in 142 cases (46% of the total aetiologies established), broken down as 118 cases of genetic encephalopathy and 24 of metabolic hereditary diseases. Our data seem to indicate that diagnosis is easier when GDD/ID is associated with cerebral palsy, epilepsy, infantile spasms/West syndrome, or visual deficit, but more difficult in cases of autism spectrum disorders. Genetic studies provide an increasing number of aetiological diagnoses, and they are also becoming the first step in diagnostic studies. Array CGH (microarray-based comparative genomic hybridisation) is the genetic test with the highest diagnostic yield in children with unexplained GDD/ID.

*Discussion:* The cost-effectiveness of complementary studies seems to be low if there are no clinically suspected entities. However, even in the absence of treatment, aetiological diagnosis is always important in order to provide genetic counselling and possible prenatal diagnosis, resolve family (and doctors') queries, and halt further diagnostic studies.

© 2013 Sociedad Española de Neurología. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

**Introducción**

El retraso psicomotor global (RGD) y la discapacidad intelectual (DI) son motivos de consulta frecuentes en la práctica neuropediátrica. La prevalencia estimada de retraso psicomotor y retardo mental oscila entre un 1 y un 10%<sup>1</sup>. Entre un 50 y un 80% de los casos no tienen un diagnóstico etiológico establecido<sup>2</sup>. El rendimiento de la evaluación diagnóstica de niños con RGD/DI varía ampliamente (10-81%), reflejando muchos factores, incluidas diferencias de las poblaciones estudiadas y extensión de los estudios realizados, lo que dificulta las revisiones sistemáticas<sup>3</sup>. En consecuencia, no hay acuerdo universal respecto a los estudios que deben ser realizados ante los niños afectados de RGD/DI<sup>1-11</sup>. Además, los estudios deben actualizarse y adaptarse a los continuos avances sociales, técnicos y científicos. Se revisa de forma retrospectiva la experiencia de la sección de Neuropediatria en el diagnóstico etiológico en los casos afectados de RGD/DI en un periodo de 5 años, entre 2006 y 2010.

**Material y método**

La unidad de Neuropediatria de nuestro hospital (hospital terciario) fue creada en 1990 y dispone de una base de datos con todos los casos valorados en la unidad desde su inicio en mayo de 1990. Dicha base de datos es actualizada cada vez que se produce una novedad clínica, evolutiva, de tratamiento o de exámenes complementarios<sup>12-14</sup>.

En 2008, ampliamos nuestra estrategia diagnóstica ante diferentes problemas neuropediátricos, como encefalopatías prenatales o RGD/DI, en un intento de identificar

alteraciones genéticas y enfermedades metabólicas hereditarias (EMH). Aplicamos dicha estrategia a casos nuevos y casos antiguos sin diagnóstico etiológico. A la mayoría de los niños incluidos en la revisión se les ha hecho un extenso estudio bioquímico en sangre y orina, neuroimagen (en la mayoría resonancia magnética (RM) cerebral), cariotipo y estudio de síndrome X-frágil y otros estudios genéticos orientados; dichos estudios quedan recogidos en resultados. Diagnosticamos de RGD a aquellos pacientes que, con una edad inferior a 5 años, presentaban una alteración del neurodesarrollo en 2 o más áreas según la escala de desarrollo de Denver o Llevant. Diagnosticamos de DI a aquellos niños que, con una edad igual o mayor a 5 años, disponían de un estudio de cociente intelectual < 85 o bien precisaban educación especial o adaptación curricular significativa.

Revisamos nuestra experiencia en el diagnóstico etiológico en los casos afectados de RGD/DI en un periodo de 5 años, entre 2006 y 2010.

Este es un estudio de incidencia de casos en este periodo y de prevalencia de aquellos casos diagnosticados previamente y controlados durante el periodo de estudio. Se incluye a niños con RGD/DI aislado o asociado a otras afecciones concomitantes, como parálisis cerebral infantil (PCI), trastorno del espectro autista (TEA) o epilepsia; se incluyen también casos de regresión. Se excluyen TEA con inteligencia normal o de altas capacidades. Se revisan los diagnósticos y los estudios realizados en los casos sin diagnóstico etiológico establecido.

Se ha realizado una prueba de chi cuadrado de Pearson con un grado de libertad para establecer la asociación estadística entre las diferentes afecciones concomitantes y padecer o no RGD/DI.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3075790>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3075790>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)