

American Academy of Pediatrics John B, MD, Michael Shevell MD,
and the Committee on Genetics – **Clinical Genetic Evaluation of
the Child with Mental Retardation or Developmental Delays.**

COMMITTEE ON GENETICS, **2005–2006**

G. Bradley Schaefer, MD, Chairperson

<p>EVALUACION GENETICA CLINICA EN NIÑOS CON RETARDO MENTAL o RETRASO DEL DESARROLLO</p>

El propósito de este relato es describir una óptima evaluación clínica en niños con retardo mental (RM) y/o con retraso del desarrollo (RD).

El primer nivel de cuidado es en el hogar y mucho se ha hablado de la importancia de la identificación temprana del retraso del desarrollo y la trascendencia que tiene en el nivel primario de atención. La evaluación deberá identificar la etiología incluyendo la causa genética y el grado de discapacidad. Esto permitirá un mejor manejo de la situación y mayores posibilidades de éxito.

Cada tipo y severidad del retraso ya sea mental, motor, cognitivo o del lenguaje requieren especialistas diferentes. El retraso en el desarrollo implica frecuentemente déficit en el aprendizaje, dificultades en la adaptación y predicen un futuro con discapacidad cognitiva e intelectual.

La prevalencia en el retraso del desarrollo es estimada entre 1% y 3% sobre la base de la tasa frecuentemente citada del retardo mental. Otros relatos consideran que todas las discapacidades pueden llegar entre el 5% y 10% de los niños.

El Comité de Retardo de la AAP considera que todos los niños deben ser evaluados en su discapacidad.

Hay gran variabilidad de causas de retardo mental (RM) y retraso del desarrollo (RD) (10% y 81%). Ello implica la necesidad de hacer estudios poblacionales exhaustivos. Las amplias categorías de causas de RM oscilan entre 19% y 44% por factores exógenos (ambientales) y entre 17% y 47% por causas genéticas.

Recientemente el Colegio de Genética Médica Americano y la AAP han publicados las etapas para la evaluación de los niños con RM y/o RD.

Hay tablas diseñadas para las familias referidas en lo que podrían esperar antes de la primera visita, durante la visita y después de la

visita. Se destaca la importancia de la historia clínica, la historia familiar, las habilidades diagnósticas y de la genética clínica. Es clave el examen neurológico, estudios citogenéticos, dismorfias, diagnóstico molecular genético y estudios metabólicos diversos.

EN SUMA: El propósito de esta guía es describir como tanto los pediatras como los pacientes pueden planificar una óptima evaluación genética de los niños con Retardo Mental y/o Retraso del Desarrollo y anticipar los beneficios de este resultado.

En muchos pacientes hay dificultades para el diagnóstico etiológico y varias consultas con los genetistas son realizadas.

Es importante que en el nivel primario la consulta con el genetista sea efectuada en el hogar y tenga la familia la oportunidad discutir problemas, el intervalo entre las evaluaciones y la aparición de algunos signos o síntomas de alarma que podrían indicar el temprano retorno al genetista clínico.