

Atraso global do desenvolvimento psicomotor

JOSÉ CARLOS FERREIRA*

INTRODUÇÃO

O atraso global do desenvolvimento psicomotor (AD-PM) é definido como um atraso significativo em várias domínios do desenvolvimento como sejam a motricidade fina e/ou grosseira, a linguagem, a cognição, as competências sociais e pessoais e as actividades da vida diária. Qualquer destes domínios pode estar mais ou menos comprometido e assim o ADPM é uma entidade heterogénea, não apenas na sua etiologia mas também no seu perfil fenotípico. A prevalência é em grande medida desconhecida mas estimada em 1 a 3% das crianças abaixo dos cinco anos.

Define-se um atraso significativo o que se situa dois desvios-padrão abaixo da média das crianças da mesma idade. Nos testes de avaliação formal de inteligência do tipo Wechsler (WPPSI, WISC, WAIS), mais válidos e fiáveis nas crianças mais velhas, adolescentes e adultos, corresponde a um QI igual ou inferior a 70. Actualmente classifica-se de atraso mental grave os casos com QI inferior a 50 e atraso mental ligeiro os casos com QI entre 50 e 69.

IDENTIFICAÇÃO

A primeira fase da intervenção médica numa criança com ADPM é o seu reconhecimento. Sem negligenciar o papel dos pais e educadores, a responsabilidade desta identificação cabe ao

médico comunitário que acompanha a saúde da criança, seja pediatra ou médico de família. Estabelecer o diagnóstico de um atraso do desenvolvimento pode constituir um difícil desafio. A muito grande variação nas aquisições entre crianças normais pode tornar difícil a detecção de alterações subtis mas com significado. Por outro lado, o natural receio dos pais em relatar as suas preocupações quanto ao desenvolvimento dos filhos e uma inibição do clínico em confrontá-los com a realidade da existência de um atraso podem conduzir ao erro de considerar todas as alterações como uma variação do normal e confiar exageradamente que elas «desapareçam com a idade». É mais eficaz considerar a avaliação do desenvolvimento infantil como uma vigilância contínua do que um procedimento de rastreio a ser efectuado numa consulta específica a uma determinada idade, do mesmo modo que a informação acumulada na evolução do peso, crescimento e perímetro craniano é muito mais rica do que a medição destes parâmetros numa altura isolada. Essa vigilância deve incluir a monitorização de várias áreas do desenvolvimento (motricidade grosseira e fina, linguagem, cognição e competências sociais). Muitas alterações do desenvolvimento infantil, como as perturbações da linguagem, da atenção ou da empatia poucas vezes são diagnosticadas antes dos três a quatro anos e as perturbações específicas da aprendizagem como a dislexia ou discalculia, só depois da idade escolar. No entanto, deve haver um

*Neurologista pediátrico
Hospital Egas Moniz

esforço para identificar as perturbações mais graves e globais numa idade precoce. Embora a maioria das crianças pequenas com ADPM não esteja associada a uma entidade causal específica curável ou mesmo tratável, mesmo na ausência de uma explicação etiológica definitiva, a identificação precoce ajuda as crianças e as famílias a encontrarem o equilíbrio justo de expectativas e de estimulação adequada.

Sem ser exaustivo, o Quadro I fornece algumas indicações dos parâmetros que podem servir como sinais de alarme de um desenvolvimento que não se está a processar dentro dos limites da que é considerada a norma para a idade da criança. Deve ter-se sempre em linha de conta a variação individual normal, mas a média das crianças sem problemas atinge os estádios do desenvolvimento citados bem antes da idade referida na tabela.

DIAGNÓSTICO CLÍNICO

Estabelecida a existência de um atraso global do desenvolvimento da criança, é necessária uma avaliação e caracterização detalhadas.

Nesta avaliação clínica deve ter-se em conta dois níveis, igualmente determinantes para o acompanhamento clínico e terapêutica subsequentes.

Um é o diagnóstico etiológico, que pode implicar ou não o recurso a vários tipos de avaliações e exames complementares; o outro é o diagnóstico descritivo, ou seja, a caracterização dos vários aspectos do quadro clínico.

De facto, para uma determinada criança, pode ser tanto ou mais importante o diagnóstico detalhado dos seus défices e limitações das suas competências e potencialidades, como o da etiologia que lhes deu origem.

Diagnóstico descritivo

A necessidade de uma avaliação des-

critiva a mais completa possível decorre da grande heterogeneidade dos quadros clínicos que globalmente denominamos atraso do desenvolvimento. A variedade de parâmetros cognitivos e de processos neuropsicológicos que podem estar perturbados numa determinada criança, contribuindo para um mau desempenho nos testes de avaliação global, é muito grande. Processos complexos envolvidos em funções tão diversas como a atenção, a memória de curto prazo, o «armazenamento» na memória de longa duração (aprendizagem), a recuperação a partir desta, os processos perceptivos nos vários canais e a vários níveis de complexidade, a elaborada teia de funções envolvidas no processamento receptivo e produtor da linguagem, as programações motoras mais ou menos voluntárias ou automáticas, para dar apenas exemplos, encontram-se afectados em grau variável e essa variabilidade deve ser conhecida se quisermos ter uma acção baseada em fundamentos sólidos.

O diagnóstico descritivo deve, tanto quanto possível, incluir quatro dimensões:

As capacidades cognitivas e do comportamento adaptativo

As escalas de avaliação do desenvolvimento são úteis no esclarecimento mais detalhado das capacidades da criança nas várias áreas referidas acima. Sem cair na tentação de preciosismos numéricos minuciosos, sem significado real na prática clínica, uma quantificação aproximada pode ser vantajosa para servir de comparação no tempo;

Os factores etiológicos e da patologia orgânica associada

O diagnóstico etiológico é só em parte independente do diagnóstico descritivo. Em alguns casos, o facto de se ter uma etiologia específica influencia o modo de apoiar a criança e traz elementos de previsão e prognóstico relevantes. Também a co-existência de patologia

QUADRO I

SINAIS DE ALARME DE ATRASO DE DESENVOLVIMENTO PSICOMOTOR

Área e Idade	Sinal de alarme
MOTRICIDADE GROSSEIRA	
4 ½ meses	Não puxa para se sentar, com a cabeça alinhada com o corpo
5 meses	Não rebola
9 meses	Não fica sentado sem apoio
10 meses	Não fica de pé com apoio
15 meses	Não anda sem apoio
2 anos	Não sobe ou desce escadas
2 ½ anos	Não salta
3 anos	Não pedala no triciclo
4 ½ anos	Não salta «ao pé-coxinho»
5 anos	Não é capaz de andar pé-ante-pé numa linha recta
MOTRICIDADE FINA	
3 ½ meses	Persistência do reflexo de preensão
4-5 meses	Não segura a roca; não junta as mãos na linha média
8 meses	Não transfere os objectos de uma mão para a outra
10-11 meses	Ausência de pinça dedos-polegar
15 meses	Não põe ou tira de uma caixa
20 meses	Não tira meias ou luvas sem ajuda
2 anos	Não faz torre de 5 cubos ou não rabisca
2 ½ anos	Não volta a página de um livro
3 anos	Não faz torre de 8 cubos ou não esboça uma linha recta
4 anos	Não faz torre de 10 cubos ou não copia um círculo
4 ½ anos	Não copia uma cruz
5 anos	Não constrói uma escada com cubos ou não imita um quadrado
LINGUAGEM	
5-6 meses	Não palra
8-9 meses	Não diz «da» ou «ba»
10-11 meses	Não diz «dada» ou «baba»
16 meses	Não produz palavras únicas
2 anos	Não faz frases de 2 palavras
2 ½ anos	Não usa pelo menos um pronome pessoal
3 ½ anos	Não fala de modo inteligível
4 anos	Não compreende preposições
5 anos	Não utiliza a sintaxe correcta em frases curtas
COGNIÇÃO	
2-3 meses	Não faz sentir necessidades
6-7 meses	Não procura o objecto caído
8-9 meses	Não se interessa por fazer «cu-cu»
12 meses	Não procura o objecto escondido
12-15 meses	Não aponta
15-18 meses	Não se interessa por jogos de causa e efeito
2 anos	Não categoriza semelhanças (por ex. animais, veículos)
3/5 anos	Não sabe nome próprio e apelido
4 anos	Não sabe escolher entre a maior e a menor de 2 linhas

continua na página seguinte

QUADRO I

SINAIS DE ALARME DE ATRASO DE DESENVOLVIMENTO PSICOMOTOR (continuação)

Área e Idade	Sinal de alarme
4 ½ anos	Não sabe contar
5 anos	Não sabe as cores nem qualquer letra
5 ½ anos	Não sabe o seu próprio aniversário ou a morada
PSICOSSOCIAL	
3 meses	Não tem sorriso social
6-8 meses	Não ri numa situação apropriada
10 meses	Não estranha
1 ano	Não se consola, não aceita «mimos»
2 anos	Agride sem provocação; sem contacto ocular nem interação com crianças e adulto
3-5 anos	Não brinca com as outras crianças; desafia a obediência

associada, seja do foro neurológico ou sensorial, como um défice auditivo ou visual, uma dificuldade motora acrescida por paralisia cerebral, seja de outro sistema, como uma cardiopatia congénita, uma malformação gastrintestinal, urológica ou músculo-esquelética, pode ser fundamental na caracterização da situação da criança.

Os aspectos comportamentais, psicológicos e emocionais e as condições ambientais e do enquadramento sócio-familiar

Para além do nível de desenvolvimento psicomotor, o modo como a criança vive e aprende é influenciado por aspectos psicológicos, afectivos e comportamentais e pelo ambiente sócio-económico e familiar onde se enquadra. Não existe diferença maior entre a terapia e reabilitação de duas crianças com um défice cognitivo equivalente, sendo uma calma, disponível e interessada e outra permanentemente irritável, angustiada e agressiva ou entre a que provém de um meio desestruturado e sem recursos económicos e afectivos da que está bem apoiada por uma família interessada e empenhada no melhor bem-estar e interesse da criança.

Diagnóstico etiológico

As causas possíveis de atraso global do

desenvolvimento psicomotor são variadas. O Quadro II dá uma ideia da frequência relativa dos grandes grupos diagnósticos. Apesar do desenvolvimento técnico-científico, existe ainda um importante número de casos em que o diagnóstico etiológico fica por determinar.

O primeiro passo, fundamental, do diagnóstico etiológico, é a distinção entre uma lesão estática e uma encefalopatia progressiva. Na prática clínica esta questão põe-se desta forma: trata-

QUADRO II

CAUSAS POSSÍVEIS DE ATRASO GLOBAL DO DESENVOLVIMENTO PSICOMOTOR

Categorias diagnósticas	%
Anomalias cromossómicas	11,6
X-frágil	3,3
Síndromes de anomalias múltiplas conhecidos	15,8
Síndromes neurocutâneas	2,5
Doenças neurometabólicas	2,5
Tóxicos/teratogénicos	0,8
Encefalopatia hipoxico-isquémica	2,5
Infecções	0,8
Síndromes epilépticas	8,3
Malformações cerebrais	3,2
Síndromes de anomalias múltiplas indeterminados	29,1
Etiologia desconhecida	19,1

-se de um atraso na aquisição dos marcos normais do desenvolvimento ou, pelo contrário, verificou-se uma regressão, com perda de aquisições? Em alguns casos, numa determinada fase de uma doença progressiva pode haver algumas aquisições cognitivas, mas se estas aquisições se mantêm ao longo do tempo, por muito lentas que sejam, mais frequentemente se trata de uma lesão estática pré- ou pós-natal. Pelo contrário, a perda de capacidades previamente alcançadas é sempre indicadora de uma perturbação evolutiva.

A anamnese e o exame objectivo podem pôr-nos imediatamente na pista de uma etiologia específica. A existência, por exemplo, de antecedentes familiares de atraso do desenvolvimento ou de consanguinidade dos pais, pode indicar uma etiologia genética. A coexistência de paralisia cerebral ou outras alterações do exame neurológico, pode indicar a ocorrência de uma lesão pré ou perinatal. Manchas acrómicas ou hipermelânicas podem ser o indicio de uma síndrome neurocutânea como a esclerose tuberosa ou a neurofibromatose tipo 1, respectivamente. Num número não negligenciável de crianças com ADPM, podem encontrar-se pequenas dismorfias ou malformações *minor* (na face, nos pavilhões auriculares, na implantação do cabelo, nas mãos e pés, nos genitais) que no seu conjunto caracterizem um determinado síndrome genético ou indiquem uma perturbação de anomalias múltiplas que pode incluir o atraso do desenvolvimento.

Do mesmo modo, a associação a uma baixa estatura, de organomegalias, de doença ou malformação em outros órgãos ou sistemas (visual, cardiovascular, gastrointestinal, renal, osteoarticular) pode ser reveladora de uma patologia específica em que esteja também envolvido o sistema nervoso central e como tal, ser causa de ADPM. Este aspecto do exame objectivo global é fundamental no processo diagnóstico, tão

ou mais importante como o exame neurológico.

O processo diagnóstico de uma criança com regressão do desenvolvimento, em que se põe a hipótese de uma doença neurometabólicas ou neurodegenerativa é orientado por um conjunto de factores, de que se realçam: a idade de aparecimento dos sintomas, o padrão de envolvimento relativo do córtex cerebral (epilepsia, regressão cognitiva), da substância cinzenta subcortical (sintomas extrapiramidais), do cerebelo (ataxia), da substância branca (regressão cognitiva de instalação mais tardia, sinais e sintomas das vias longas de aparecimento mais precoce), o envolvimento paralelo do sistema nervoso periférico, a associação de envolvimento de um ou vários sistemas extra-neurológicos.

A urgência em chegar a um diagnóstico preciso, aliada à especificidade deste diagnóstico diferencial, exige que estas crianças sejam precocemente orientadas para uma consulta especializada de neurologia pediátrica.

EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO

Quando a história pessoal ou familiar ou o exame objectivo fornecerem uma orientação para o diagnóstico, podem estar indicados alguns exames ou investigações complementares para o confirmarem dependendo do caso específico.

Mesmo quando isso não sucede, alguns exames também são necessários. Então quais exames e quando os pedir numa criança com ADPM?

O cariotipo

Um exame cromossómico feito pelas mais modernas técnicas de citogenética deve ser obtido em todas as crianças em que exista um fenotipo característico (de síndrome de Down, síndrome de

Turner, de Klinefelter) ou outras distorções indiciadoras, sempre que haja antecedentes familiares de ADPM sem diagnóstico. Está igualmente indicado em todas as crianças com atraso do desenvolvimento não explicado que no fim da anamnese e da observação não demonstrem quaisquer pistas diagnósticas.

O estudo para X-frágil

O rastreio molecular para a mutação do X-frágil está indicado em crianças com antecedentes familiares de ADPM, sobretudo nos homens da via materna e se tiverem um fenotipo sugestivo, como a face longa com uma mandíbula proeminente, uma macrocefalia relativa, pavilhões auriculares grandes e/ou descolados, macrorquidia e um padrão de comportamento que pode incluir alguma hiperactividade e défice de empatia.

Outros estudos genéticos

Outras investigações genéticas específicas são reservadas para casos em que exista a suspeita clínica do respectivo diagnóstico. Por exemplo, numa criança com atraso grave, sobretudo da linguagem, aloirada, braquicefálica, atáxica, com epilepsia e bem disposta deve realizar-se um estudo para a síndrome de Angelman. Noutra com antecedentes de hipotonia e má progressão ponderal no primeiro ano de vida, por dificuldades alimentares ou com hipogenitalismo que evolui para uma hiperfagia e obesidade a partir dos três anos, deve procurar-se a síndrome de Prader-Willi. Numa menina autista, que sofreu uma desaceleração do perímetro craniano no final do primeiro ano e tem uma incapacidade na utilização pragmática das mãos, deve pesquisar-se a mutação específica da síndrome de Rett. Quando exista um atraso maior nas competências visuo-espaciais do que na linguagem, numa criança exageradamente sociável, com bochechas grandes e descaídas, lábio inferior proeminente,

por vezes com cardiopatia congénita ou hipocalcémia, pode estar indicado o estudo para a síndrome de Williams. Em outras crianças com cardiopatia congénita ou hipocalcémia, ou aplanamento da região malar, fendas palpebrais pequenas, mandíbula pequena, voz nasalada, pode estar indicado o estudo específico para a síndrome velocardio-facial.

A neuroimagem

Se o diagnóstico etiológico tiver sido estabelecido directamente pela anamnese e observação e confirmado pelos meios apropriados a cada caso, pode dispensar-se um exame imagiológico do encéfalo. Na maioria das outras crianças este é recomendado como parte da avaliação diagnóstica do ADPM. A probabilidade da imagiologia ser informativa, aumenta se estiverem presentes sinais neurológicos focais, estigmas de uma doença neurocutânea ou uma microcefalia. Por outro lado, na ausência de quaisquer sinais, essa probabilidade é baixa, sobretudo se o atraso for ligeiro. Quando se toma a decisão de realizar um exame de imagem para investigar um atraso, a ressonância magnética é superior à TAC na detecção de lesões sequestrares de pequena dimensão, alterações da substância branca e pequenas malformações cerebrais, devendo assim ser preferida, quando disponível.

Os estudos metabólicos

As análises para pesquisa de erros inatos do metabolismo (como aminoácidos, ácidos orgânicos, lactato e amónia) trazem informação útil em apenas cerca de 1% das crianças com ADPM estático, não progressivo. Como tal, mesmo considerando a possibilidade (real mas diminuta) de conduzirem ao diagnóstico de uma doença tratável, não estão indicados como investigações de primeira linha. Em algumas crianças, no entanto, a presença de certos sinais ou sintomas, pode aumentar a probabilidade

de se tornarem úteis os estudos metabólicos (Quadro IV).

O EEG

Um exame electroencefalográfico deve ser obtido nas crianças com ADPM em que haja qualquer sugestão da existência de crises epiléticas. Deve ainda ser obtido se houver regressão do desenvolvimento ou uma clara flutuação nas capacidades psicomotoras. Nos restantes casos, não existe evidência que apoie a indicação para um EEG.

O chumbo

Embora o chumbo seja um dos mais claros tóxicos para o sistema nervoso central, a sua pesquisa pode limitar-se às raras crianças com alto risco de exposição ambiental a esse elemento.

As hormonas tiroideias

A quase total universalidade do diagnóstico precoce neonatal reduziu muito

a importância de se explorar a função tiroideia nas crianças com ADPM. Esta não deve porém ser esquecida em crianças que não tenham realizado o rastreio ou que evidenciem estigmas de disfunção tiroideia.

Observações especializadas

Na maioria das crianças com ADPM existe vantagem na realização de um rastreio oftalmológico. Por outro lado, em casos específicos pode haver necessidade de uma avaliação por outras especialidades, como endocrinologia ou cardiologia pediátricas

CONCLUSÃO E RECOMENDAÇÕES

Em resumo, a investigação etiológica de uma criança com ADPM, pode esquematizar-se em quatro fases, que podem não se processar necessariamente por ordem sequencial.

Em todo o caso, a primeira fase constitui sempre a investigação clínica básica, aplicável a todas as crianças e que inclui uma anamnese pré-, peri- e pós-natal detalhada, os antecedentes familiares e árvore genealógica e o exame físico com especial destaque para a somatometria, o exame neurológico, a pele e a procura de dismorfias e malformações. Eventualmente, devem ainda ser submetidas a uma avaliação oftalmológica e audiológica.

A partir dos dados da investigação clínica básica obtêm-se logo três grupos de crianças:

Aquelas em que suspeita de uma doença progressiva, seja metabólica ou degenerativa, por haver regressão do desenvolvimento ou antecedentes familiares de uma dessas doenças, devem ser orientadas rapidamente para uma consulta especializada de neurologia pediátrica, para uma investigação etiológica específica;

As que aparentem um ADPM estático, cuja causa provável seja logo apa-

QUADRO III

CAUSAS DE ATRASO MENTAL «NÃO PROGRESSIVO»

Alterações cromossómicas

- Trissomia 21
- X-frágil
- Outros

Síndromes congénitas específicas e associações de anomalias congénitas

Síndromes neurocutâneas

- Esclerose tuberosa
- Neurofibromatose

Malformações cerebrais

Lesões sequelares pré-natais

- Infecções intra-uterinas (grupo TORCH)
- Teratogéneos (fármacos, diabetes, hiperfenilalaninemia)
- Lesões vasculares

Encefalopatia hipoxico-iscémica perinatal

Lesões sequelares pós-natais

- Infeciosas
- Vasculares
- Traumáticas

Desconhecido, idiopático ou familiar

rente pela evolução, antecedentes ou observação, devem realizar exames específicos (cromossómicos, genéticos, imagiológicos ou outros) para a respectiva patologia (por ex. trissomia 21, síndrome do X-frágil, síndromes neurocutâneas ou outras doenças genéticas);

As crianças que aparentem igualmente um ADPM estático, mas não apresentem qualquer pista diagnóstica após completarem a investigação clínica básica, devem ainda assim realizar um exame citogenético e eventualmente uma pesquisa de X-frágil. Poderá ainda estar indicado nesta fase um exame imagiológico encefálico, sobretudo se houver sinais neurológicos, história de problemas perinatais ou alteração da forma ou dimensões do crânio cranianas.

A consultadoria ou referência a uma consulta de neurologia pediátrica e/ou de genética clínica com experiência nesta área pode ser útil em caso de dúvida.

Em casos já seleccionados pode estar indicada uma investigação metabólica (Quadro IV). O mesmo se poderá apli-

car ao electroencefalograma, ao doseamento do chumbo ou a estudos endocrinológicos.

Um número considerável de crianças, depois de todo o processo diagnóstico julgado adequado caso a caso – que pode ter incluído apenas a primeira fase de investigação básica clínica ou, pelo contrário, uma longa lista de investigações – fica ainda sem um diagnóstico etiológico definido. Estas, como todas as outras, devem ser sinalizadas e orientadas para obterem as medidas pedagógicas e de reabilitação apropriadas ao seu grau e tipo de limitação que são habitualmente independentes da etiologia. No entanto, devem manter-se um acompanhamento clínico activo, já que uma determinada patologia pode não ser evidente numa determinada idade e tornar-se clara com a evolução e/ou com o desenvolvimento do conhecimento técnico ou científico.

QUADRO IV

ELEMENTOS PARA UMA EVENTUAL INVESTIGAÇÃO METABÓLICA

Baixa estatura
Doença recorrente
Epilepsia
Ataxia
Regressão DPM
Hipotonia
Facies grosseiro
Alterações oftalmológicas
Perturbação recorrente
Hepatoesplenomegalia
Acidose láctica
Hiperuricémia
Hiperamoníemia
Hipocolesterolemia
Alterações estruturais do cabelo
Surdez
Alterações esqueléticas
Alterações cutâneas

BIBLIOGRAFIA

Baraitser M. The genetics of neurological disorders. Oxford: Oxford University Press;1997.

Battaglia A, Bianchini E, Carey JC. Diagnostic yield of the comprehensive assessment of developmental delay/mental retardation in an Institute of Child Neuropsychiatry. Am J Med Genet 1999; 82:60-6.

Curry CJ, Stevenson RE, Aughton D, Byrne J, Carey JC, Cassidy S. Evaluation of mental retardation: Recommendations of a consensus conference. Am J Med Genet 1997; 72:468-77.

Garaitzar C, Martinez-Gonzalez MJ, Prats JM. Acerca del rendimiento del estudio diagnóstico del retraso mental. Rev Neurol 1999; 29:1356-7.

Gillberg C. Clinical Child Neuropsychiatry. Cambridge: Cambridge University Press;1995.

Shevell M, Ashwal S, Donley D, Flint J, Ginzgold M, Hirtz D. 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; 60:367-80.

Endereço para correspondência

Avenida das Tílias 36 E
1495-159 Algés