

BMJ Best Practice

Avaliação de dificuldade de aprendizado e atraso cognitivo

A informação clínica correta e disponível exatamente onde é necessária



Tabela de Conteúdos

Resumo	3
Visão geral	5
Etiologia	5
Emergencies	12
Considerações de urgência	12
Sinais de alarme	12
Diagnóstico	14
Abordagem passo a passo do diagnóstico	14
Visão geral do diagnóstico diferencial	20
Diagnóstico diferencial	22
Diretrizes de diagnóstico	38
Recursos online	40
Referências	41
Aviso legal	47

Resumo

- ◊ O comprometimento intelectual pode ser generalizado (comprometimento cognitivo) ou específico a uma área (dificuldade de aprendizagem). Crianças com comprometimento cognitivo apresentam quociente de inteligência (QI) abaixo da média, <70.[\[1\]](#) O grau de comprometimento cognitivo depende do distúrbio subjacente e da sua gravidade. Um QI de 50 a 70 é classificado como comprometimento cognitivo leve. Em contrapartida, crianças com dificuldades de aprendizagem específicas apresentam dificuldades em determinadas tarefas mentais, mas QI normal. Exemplos incluem dificuldades na fala (distúrbio específico de linguagem), leitura e escrita (dislexia) e no uso de números (discalculia). Embora os termos "dificuldade de aprendizagem" e "comprometimento cognitivo" tenham definições específicas, médicos costumam utilizá-los de forma intercambiável.[\[1\]](#)
- ◊ **Epidemiologia :**
Aproximadamente 1% das crianças apresentam comprometimento cognitivo. Síndrome de Down e síndrome alcoólica fetal estão entre as causas identificadas mais comuns de comprometimento cognitivo.[\[2\]](#) É mais difícil determinar a prevalência das dificuldades de aprendizagem dada a variação nos critérios de diagnóstico. A maior parte das estimativas sugere que a prevalência ao longo da vida das dificuldades de aprendizagem é de aproximadamente 10%; o sexo masculino tem maior probabilidade de ser acometido que o sexo feminino. Dislexia é a dificuldade de aprendizagem específica mais comum (acometendo cerca de 5% a 12% das crianças).[\[1\]](#) [\[3\]](#)
Em sua maioria, as condições associadas às dificuldades de aprendizagem específicas e ao comprometimento cognitivo generalizado são de origem relacionada ao desenvolvimento, estão associadas a anormalidades na estrutura e função cerebral e estão presentes desde o nascimento. O comprometimento cognitivo e as dificuldades de aprendizagem podem fazer parte de uma síndrome. Além disso, pode haver história familiar de dificuldades semelhantes. O comprometimento cognitivo generalizado geralmente está associado a uma história de atraso nas fases do desenvolvimento; a idade em que ele se torna aparente varia de acordo com a sua gravidade. Em algumas crianças, o comprometimento cognitivo leve generalizado torna-se mais aparente no início da vida escolar.
- ◊ **Abordagem por equipe multidisciplinar :**
Crianças que desenvolvem dificuldades de aprendizagem específicas novas, ou que tenham sido recém-identificadas como portadoras de comprometimento cognitivo, devem ser encaminhadas a um pediatra. Dificuldades adquiridas em razão de patologia intracraniana devem ser consideradas quando há início agudo ou regressão de habilidades previamente adquiridas. Entretanto, a presença de comprometimento cognitivo ou de dificuldades de aprendizagem específicas pode não ser tão nova, mas ser percebida apenas recentemente (por exemplo, no início da vida escolar).
Uma avaliação por equipe multidisciplinar é desejável para que se possa fazer um diagnóstico preciso e fornecer o devido aconselhamento em relação às intervenções apropriadas e ao posicionamento educacional. Uma avaliação por equipe multidisciplinar inclui pediatras ou psiquiatras infantis e profissionais interligados, como psicólogos e fonoaudiólogos. Crianças com dificuldades de coordenação motora (transtorno do desenvolvimento da coordenação ou disgraxia), resultantes em problemas físicos com a escrita, podem beneficiar-se da avaliação de um terapeuta ocupacional. A função do psicólogo clínico é identificar a habilidade cognitiva da criança (QI, ou nível de desenvolvimento equivalente para a idade, que pode ser comparado com a idade cronológica). Fonoaudiólogos ajudam a avaliar as habilidades de linguagem expressiva e receptiva

(compreensão) da criança e compará-las com o nível geral de habilidade cognitiva. Algumas crianças apresentam discrepância entre as habilidades cognitivas e de linguagem. Por exemplo, crianças com autismo às vezes apresentam habilidades não verbais relativamente superiores em comparação com o desempenho verbal.

◊ **Paralisia cerebral :**

O nome "paralisia cerebral" é um termo diagnóstico atribuído a crianças com lesão cerebral estática de etiologia variada (por exemplo, nascimento prematuro, lesão hipóxica-isquêmica, meningite ou hemorragia intracerebral), associada a distúrbios do movimento e da postura. A paralisia cerebral não é causa de comprometimento cognitivo. Entretanto, as duas condições podem coexistir. Por essa razão, uma relação de causa e efeito muitas vezes é erroneamente presumida por médicos e pelo público em geral.[\[4\]](#)

Etiologia

Crianças com comprometimento cognitivo apresentam quociente de inteligência (QI) abaixo da média, <70. Em contrapartida, dificuldades de aprendizagem específicas incluem dificuldades de aprendizagem, mas QI normal. Embora os termos "dificuldade de aprendizagem" e "comprometimento cognitivo" tenham cada qual definições específicas, eles costumam ser utilizados de forma intercambiável em crianças. Há uma ampla gama de etiologias, embora, inevitavelmente, em algumas crianças, o distúrbio não tenha causas identificáveis (idiopáticas).

O comprometimento cognitivo e as dificuldades de aprendizagem podem ser relacionados ao desenvolvimento (congênitos) ou adquiridos.

- Causas relacionadas ao desenvolvimento incluem uma variedade de doenças genéticas (como síndrome de Down ou transtornos do espectro autista), infecções intrauterinas, síndrome alcoólica fetal, medicamentos teratogênicos, nascimento prematuro e hipotireoidismo congênito.
- Causas adquiridas incluem infecções do sistema nervoso central (SNC), como meningite bacteriana e encefalite, tumores do SNC, hipóxia, lesão cerebral traumática e privação psicossocial.

Dificuldades de aprendizagem específicas sem comprometimento cognitivo generalizado

Em muitos casos, muitas dificuldades de aprendizado específicas podem ser comórbidas em relação umas às outras (por exemplo, dislexia e distúrbio específico de linguagem) ou com transtorno de déficit da atenção com hiperatividade (TDAH). Todavia, elas são consideradas dificuldades de aprendizado específicas separadas quando outros domínios de cognição são preservados.

Dislexia

- Caracterizada pelo comprometimento das habilidades cognitivas relacionadas à leitura; também conhecida como incapacidade específica de leitura.
- Geralmente associada com dificuldade na linguagem escrita (disgrafia), especialmente erros ortográficos.
- Em contraste a dificuldades na leitura e escrita, disléxicos podem demonstrar facilidade com processamento visual não verbal.^[5]
- Na maioria dos casos, é provavelmente atribuível a suscetibilidade genética que leva a deficit nas áreas do cérebro responsáveis pela linguagem.^{[6] [7]} Foram identificados cerca de 15 genes candidatos diferentes.^{[8] [9]}

Discalculia

- Condição caracterizada por habilidades em aritmética comprometidas.
- A etiologia é desconhecida, mas acredita-se que envolva uma suscetibilidade genética que cause deficit na rede neural envolvida nas habilidades em aritmética.^[10]

Transtorno de déficit da atenção com hiperatividade (TDAH)

- Condição caracterizada por falta de atenção, hiperatividade e/ou impulsividade.
- Embora não seja geralmente classificado como uma dificuldade de aprendizagem, pode ser comórbido com muitas dificuldades de aprendizagem.

- Uma combinação de suscetibilidade genética e fatores ambientais (por exemplo, baixo peso ao nascer e tabagismo materno) provavelmente contribui na etiologia.[11] [12]

Distúrbio específico de linguagem

- Caracterizado pelo uso desordenado da linguagem nas diferentes modalidades (falada, escrita, de sinais etc.), o que pode estar associado com atraso na fala.
- Altamente comórbido com dislexia, que pode ser diagnosticada posteriormente na infância.[13]
- Pode se dever a uma susceptibilidade genética;[14] alguns casos, nos quais os processos motores da fala são particularmente afetados, foram associados com mutações no gene FOXP2.[15]

Transtorno do processamento auditivo central

- Caracterizado pela dificuldade de localizar, diferenciar e/ou reconhecer elementos sonoros, o que pode causar dificuldades específicas de aprendizagem. A definição e o grau em que essa condição constitui uma entidade distinta permanecem controversos.

Transtorno do desenvolvimento da coordenação/dispraxia

- Caracterizado pela falta de coordenação, que pode resultar em dificuldades com habilidades motoras finas (escrita) ou dificuldade em coordenar uma simples resposta em tempo hábil em sala de aula (em razão do pensamento desorganizado).[16] [17] Alguns autores comentaram que a disgraxia de desenvolvimento a termo deve ser reservada especificamente para crianças com desempenho comprometido de gestos qualificados.[18]

Distúrbios genéticos

Síndrome de Down

- Causada por um cromossomo 21 extra e associada a aspectos físicos característicos, baixa estatura e hipotonía.
- Crianças com síndrome de Down geralmente apresentam comprometimento cognitivo[19] e podem ter outros transtornos de neurodesenvolvimento, como autismo.[20]

Síndrome do X frágil (SXF)

- Causada por uma ruptura no cromossomo X em Xp27.3.
- Homens geralmente apresentam comprometimento cognitivo de leve a moderado, e 30% das mulheres acometidas apresentam comprometimento cognitivo leve. Na ausência de comprometimento cognitivo, as crianças geralmente apresentam dificuldades de aprendizagem específicas.[21] [22]

Síndrome de Prader-Willi

- Causada por uma deleção na região 15q11-13 de origem paterna.
- As crianças apresentam atraso generalizado no desenvolvimento durante a primeira infância e comprometimento cognitivo leve.[23]

Síndrome de Angelman

- Causada por uma deleção na região 15q11-12 de origem materna.
- As crianças apresentam atraso no desenvolvimento e comprometimento cognitivo grave; geralmente não conseguem comunicar verbalmente.[24]

Síndromes de duplicação 15q11

- Duplicações no locus associadas com síndromes de Prader-Willi e Angelman estão relacionadas com fenótipos complexos, incluindo epilepsia, comportamento semelhante a autista, comprometimento na fala e problemas de comportamento.[25] [26]

Síndrome de Willian

- Causada por uma deleção cromossômica 7q11.23.
- A maioria dos indivíduos apresenta atraso no desenvolvimento e comprometimento cognitivo leve a moderado, mas com relativa preservação da linguagem falada.[27]

Síndrome de Rett

- A maioria dos indivíduos acometidos são meninas. Em 80% das meninas, o distúrbio deve-se a uma mutação esporádica no gene da proteína 2 de ligação a metil-CpG (MECP2). Uma forma mais rara, com espasmos infantis, ocorre com uma mutação das linhas germinativas no gene que codifica a quinase 5 dependente de ciclina (CDK5).
- Após um período de desenvolvimento normal por 6 a 18 meses depois do nascimento, meninas desenvolvem comprometimento cognitivo grave ou profundo[28] [29], resultando na regressão da linguagem e das capacidades motoras.

Síndrome de Turner

- Distúrbio que acomete mulheres, caracterizado pela perda parcial ou total de um dos cromossomos X.
- O comprometimento cognitivo é raro, mas dificuldades de aprendizagem específicas são comuns.[30]

Esclerose tuberosa

- Distúrbio de padrão autossômico dominante com penetrância variável. A esclerose tuberosa resulta de uma mutação genética em um dos dois genes: gene 1 do complexo da esclerose tuberosa (cromossomo 9q34) ou gene 2 do complexo da esclerose tuberosa (cromossomo 16p13.3). Esses genes codificam as proteínas que atuam como supressoras de tumor.
- Aproximadamente 50% dos indivíduos apresentam comprometimento cognitivo leve a moderado, e 20% a 30% apresentam comprometimento profundo. Crianças sem comprometimento cognitivo geralmente apresentam dificuldades de aprendizagem específicas.[31]

Síndrome de DiGeorge

- Causada por uma deleção do cromossomo 22.
- Frequentemente observa-se um atraso no desenvolvimento na primeira infância. As crianças geralmente apresentam quociente de inteligência (QI) mediano ou comprometimento cognitivo leve. Dificuldades de aprendizagem específicas são comuns em crianças sem comprometimento cognitivo.[32]

Síndrome da deleção 16p11.2

- Associada com distúrbios do espectro autista, assim como algumas dificuldades de aprendizado específicas, especialmente distúrbio específico de linguagem e transtorno do desenvolvimento da coordenação.[33] [34]
- As habilidades cognitivas variam; o histórico familiar contribui para diferenças fenotípicas.[35]

Autismo e transtornos relacionados

Transtorno do espectro autista

- Transtorno caracterizado por comprometimentos qualitativos na comunicação e interação social, com padrões restritivos, repetitivos e estereotipados de comportamentos e interesses. Há com frequência uma história de atraso na linguagem (atraso na fala de palavras isoladas ou frases simples), e 25% das crianças perdem habilidades de linguagem previamente adquiridas (regressão).
- Há fortes evidências de uma suscetibilidade genética subjacente. Algumas síndromes genéticas bem caracterizadas estão associadas com autismo (por exemplo, síndrome de Down, síndrome do cromossomo X frágil, esclerose tuberosa, síndromes da deleção 15q11 e 16p11.2). No entanto, na maioria dos casos, os fatores de risco genéticos específicos são desconhecidos.[\[36\]](#)
- Crianças com autismo muitas vezes apresentam comprometimento cognitivo. Aquelas com quociente de inteligência (QI) normal comumente apresentam dificuldades de aprendizagem específicas.[\[37\]](#)
- Categorias de diagnóstico anteriores de síndrome de Asperger (comprometimento de interação social e comunicação, com um padrão rígido e repetitivo de comportamento sem atraso na linguagem) e transtorno global do desenvolvimento são incluídos no distúrbio do espectro autista no Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais, quinta edição (DSM-5).[\[38\]](#)

Transtorno de comunicação social (pragmático)

- Caracterizado por dificuldades persistentes na comunicação verbal e não verbal, limitação na participação social, relacionamentos e/ou desempenho acadêmico.[\[39\]](#)
- Difere do autismo e não é acompanhado por comportamento de padrões restritos ou repetitivos.

Infecções intrauterinas e medicamentos

Citomegalovírus (CMV)

- Uma infecção durante a gestação produz defeitos neurocognitivos e do neurodesenvolvimento. Os efeitos são mais graves quando o CMV é contraído durante o primeiro e o segundo trimestres.[\[40\]](#)

Toxoplasmose

- A infecção pode ocorrer ou ser reativada durante a gestação. A infecção primária tem maior probabilidade de causar comprometimento neurológico, coriorretinite e deficiência visual.[\[41\]](#)

Rubéola

- Pode resultar em síndrome da rubéola congênita após infecção no primeiro trimestre. Pode causar comprometimento neurológico, surdez, cegueira e defeitos cardíacos.[\[42\]](#)
- A rubéola hoje é rara em razão da imunização no mundo desenvolvido.

Síndrome alcoólica fetal (SAF)

- Uma das causas mais comuns de comprometimento cognitivo.[\[2\]](#) A SAF pode ser causada por uso pesado de forma regular ou intermitente de bebidas alcoólicas (4-6 doses por ocasião) durante a gestação.[\[43\]](#)
- Comprometimento cognitivo e dificuldades de aprendizagem específicas são comuns em crianças com a síndrome completa.

Medicamentos teratogênicos

- Várias drogas recreativas e medicamentos de prescrição podem ser teratogênicos.[44] Historicamente, medicamentos antiepilepticos (especialmente ácido valproico) têm sido a principal causa de teratogenicidade.[45]
- Hoje em dia, essa causa é menos comum em vista do maior grau de conscientização sobre os efeitos dos medicamentos e das novas práticas de prescrição médica.

Eventos perinatais

Nascimento prematuro extremo

- A probabilidade de comprometimento cognitivo e neurológico com nascimento prematuro é variável; existe maior probabilidade na presença de outros fatores complicadores, como retardo de crescimento intrauterino ou infecções congênitas.[40] [46] A probabilidade de morbidade aumenta com a precocidade da idade gestacional e baixo peso ao nascer.[47]

Hipóxia perinatal

- Bebês a termo podem sofrer episódios hipóxicos antes ou durante o nascimento.[48] [49] A probabilidade de comprometimento cognitivo ou de dificuldades de aprendizagem específicas é variável; a presença de encefalopatia é um fator de risco particular.

Distúrbios do sistema nervoso central (SNC)

Meningite bacteriana

- A meningite aguda provavelmente não se manifesta como dificuldade de aprendizagem, mas uma história de meningite na infância pode ser responsável por comprometimento cognitivo residual e ser a causa de dificuldades de aprendizagem específicas.
- Meningite por Pneumococcus ou por Haemophilus tem maior probabilidade de causar comprometimento cognitivo.[50] [51]

Encefalite

- A encefalite devida ao vírus do herpes muitas vezes causa deficiências, particularmente em crianças pequenas.[50]

Tumor

- Tumor intracerebral maligno pode ser causado por mutações novas (conhecidas como mutações de novo) ou ser secundário a outro transtorno de neurodesenvolvimento (por exemplo, astrocitoma de células gigantes na esclerose tuberosa).
- As crianças muitas vezes apresentam comprometimento cognitivo ou dificuldades de aprendizagem específicas, resultantes do próprio tumor ou do tratamento (cirurgia, radioterapia ou quimioterapia).[52]

Lesão cerebral traumática

- A lesão cerebral traumática pode ocorrer após quedas, acidentes de trânsito ou abuso infantil. A probabilidade de comprometimento cognitivo aumenta com a gravidade da lesão, refletida pelo grau de coma e pela extensão da lesão cerebral. Em crianças sem comprometimento cognitivo, dificuldades comportamentais ou de aprendizagem específicas são comuns.[53] [54] [55]

Hipóxia/asfixia

- Embora seja um evento raro na infância, pode ocorrer hipóxia ou asfixia após parada cardíaca, sufocamento ou quase afogamento. A probabilidade de comprometimento cognitivo ou neurológico é alta em crianças com episódios fora do hospital; crianças com lesões cerebrais visíveis em exames de ressonância nuclear magnética (RNM) têm probabilidade de apresentar comprometimento cognitivo considerável.[56] [54]

Convulsões

Epilepsia tipo ausência

- As crianças com epilepsia tipo ausência podem apresentar dificuldades específicas com habilidades motoras finas e função executiva.[57]
- O transtorno de déficit da atenção com hiperatividade (TDAH) é comum em crianças com crises de ausência.[58]

Afasia epiléptica adquirida (síndrome de Landau-Kleffner)

- A síndrome de Landau-Kleffner apresenta-se com uma deterioração gradual da função de linguagem, tendo início geralmente por volta dos 3 a 6 anos de idade, associada a convulsões.
- Caracteristicamente, o eletroencefalograma (EEG) apresenta estado de mal epiléptico elétrico durante o sono (electrical status epilepticus during sleep, ESES).
- Até 20% dos pacientes podem apresentar mutações no GRIN2A; diversas outras causas genéticas também foram identificadas. Mutações no GRIN2A também podem causar dificuldades de fala na ausência de convulsões clínicas.[59]

Encefalopatias epilépticas

- Crianças com encefalopatias epilépticas apresentam convulsões e regressão do desenvolvimento em múltiplos domínios (incluindo linguagem, comportamento, memória e capacidades motoras); o desenvolvimento é geralmente normal até 2 a 4 anos de idade.
- Como na síndrome de Landau-Kleffner, EEG apresenta ESES.[60]

Distúrbios metabólicos/endocrinopatias

Hipotireoidismo congênito

- Distúrbio heterogêneo causado por insuficiência parcial ou total de desenvolvimento da glândula tireoide, ou por defeitos na produção do hormônio tireoidiano.
- Os bebês parecem normais ao nascimento, mas a ausência do hormônio tireoidiano causa retardo do crescimento pôndero-estatural, atraso no desenvolvimento e comprometimento cognitivo quando a condição não é identificada e tratada rapidamente.
- Em países desenvolvidos, todos os neonatos são submetidos a rastreamento para verificar a presença de hipotireoidismo congênito em 2 a 4 dias.

Erros inatos do metabolismo

- A fenilcetonúria é um distúrbio genético autossômico recessivo caracterizado por uma deficiência na enzima hepática fenilalanina hidroxilase. O acúmulo de fenilalanina no sangue causa mielinização anormal, redução do tamanho cérebro, convulsões e comprometimento cognitivo.
- A fenilcetonúria já foi uma das causas mais comuns de comprometimento cognitivo; entretanto, com a implementação de rastreamento de neonatos e tratamento precoce no mundo desenvolvido, o comprometimento cognitivo tornou-se raro atualmente.

Causas psicosociais

Privação

- Negligência, pobreza extrema ou institucionalização podem deixar as crianças sem estímulo e oportunidades suficientes para se desenvolverem normalmente. A probabilidade de comprometimento cognitivo ou de dificuldades de aprendizagem específicas está relacionada ao grau de privação.
- Em crianças que vivem sob privação significativa, há evidências de desfechos melhores em longo prazo quando esse quadro é revertido, mas não de recuperação completa.[61] [62]

Considerações de urgência

(Consulte [Diagnóstico diferencial](#) para obter mais detalhes)

Alteração súbita em habilidades cognitivas ou de aprendizagem

Crianças cujas habilidades cognitivas ou de aprendizagem sofrem alterações agudas, ou crianças que desenvolvem dificuldades agudas específicas em sala de aula (por exemplo, declínio da capacidade visual ou deterioração na habilidade de escrita), devem ser encaminhadas a um pediatra. A urgência do encaminhamento depende do grau de alteração. Em caso de alteração súbita de habilidades em uma criança previamente saudável, o encaminhamento é mais urgente e uma patologia intracerebral precisa ser descartada.

Uma história de cefaleias intensas que pioram pela manhã, vômitos, distúrbio visual, estrabismo que se desenvolveu recentemente ou deficit neurológico focal sugere lesão com efeito de massa. O desenvolvimento subagudo de problemas de atenção e novas dificuldades de aprendizagem e problemas comportamentais podem sugerir uma doença neurodegenerativa de início na infância, como adrenoleucodistrofia cerebral (em meninos).

Um exame neurológico detalhado é essencial. Achados neurológicos anormais indicam a necessidade de exames de imagem craniana urgentes por tomografia computadorizada (TC) ou ressonância nuclear magnética (RNM). Lapsos episódicos quanto a atenção ou fala em uma criança previamente normal, ou especialmente em uma criança com história pregressa de convulsões, podem sugerir novas crises de ausência ou focais, as quais devem ser investigadas com eletroencefalograma (EEG) (tanto no estado de vigília quanto no sono).

Se o exame neurológico estiver normal, o exame de imagem craniana pode não ser essencial, e investigações adicionais dependerão da história clínica, do desejo dos pais e da progressão dos sintomas. Uma avaliação educacional e psicológica pode ser benéfica.

Educação

Em anos recentes, tem ocorrido um processo de inclusão de crianças com deficiências na rede regular de ensino, com o apoio adicional de professores ou assistentes de apoio à aprendizagem. Embora essa iniciativa possa ser apropriada para algumas crianças, aquelas com dificuldades cognitivas ou transtornos de neurodesenvolvimento complexos (por exemplo, crianças com paralisia cerebral que acomete os 4 membros ou autismo típico) talvez possam beneficiar-se mais de um atendimento educacional especializado.

Sinais de alarme

- Síndrome de DiGeorge (síndrome velocardiofacial)
- Citomegalovírus congênito
- Toxoplasmose congênita
- Rubéola congênita
- Hipóxia perinatal

- Meningite bacteriana
- Encefalite
- Tumor cerebral
- Lesão cerebral traumática
- Hipotireoidismo congênito
- Afasia epiléptica adquirida (síndrome de Landau-Kleffner)
- Encefalopatias epilépticas

Abordagem passo a passo do diagnóstico

Crianças com comprometimento cognitivo apresentam quociente de inteligência (QI) abaixo da média, <70. Em contrapartida, dificuldades de aprendizagem específicas incluem dificuldades de aprendizagem, mas QI normal. Embora os termos "dificuldade de aprendizagem" e "comprometimento cognitivo" tenham definições específicas, médicos costumam utilizá-los de forma intercambiável.

Há uma ampla gama de etiologias. Crianças com fala desordenada e/ou atrasada podem ter transtorno do espectro autista ou um distúrbio específico de linguagem. Aquelas com atraso no desenvolvimento mais generalizado e uma aparência incomum têm maior probabilidade de ter um distúrbio genético. Entretanto, inevitavelmente, em algumas crianças, o distúrbio não tem causas identificáveis (idiopáticas).

A história de neurodesenvolvimento revela principalmente pistas diagnósticas. A história completa do desenvolvimento sempre deve ser colhida, mesmo quando a causa parecer óbvia, pois pode haver várias patologias coexistentes. Por exemplo, crianças com transtorno do espectro autista podem ter nascido na 25^ª semana de gestação, ter paralisia cerebral e também transtorno de déficit da atenção com hiperatividade (TDAH).

Pistas diagnósticas adicionais são fornecidas pela idade de início, pela progressão da doença e pelo exame físico. Muitas das síndromes subjacentes apresentam um fenótipo característico. As investigações são guiadas pela história e pelas características clínicas.

Fases do desenvolvimento

A história de neurodesenvolvimento é a parte da avaliação que costuma revelar mais pistas diagnósticas. Ela consiste na avaliação das fases do desenvolvimento (incluindo a taxa de evolução) e no estabelecimento do funcionamento atual em termos de linguagem e comunicação, desenvolvimento social e motor, audição evisão e nível de compreensão. Crianças com atraso cognitivo geralmente apresentam um atraso mais generalizado no desenvolvimento (por exemplo, atraso motor). Listas abrangentes das fases do desenvolvimento são fornecidas em todos os textos regulares de pediatria.^[63] As fases do desenvolvimento relevantes nos primeiros dois anos de vida incluem:

- Usar palavras acompanhadas de "mamã" e "papá" (geralmente 10-18 meses)
- Responder a instruções simples, explorar e usar abordagens de tentativa e erro (12 meses)
- Caminhar sem auxílio (12-18 meses)
- Apontar objetos que são de interesse (12-18 meses)
- Nomear partes do corpo (18 meses)
- Falar frases de duas palavras (geralmente antes dos 24-30 meses).

Entretanto, crianças com atraso no desenvolvimento podem não apresentar comprometimento cognitivo. Por exemplo, meninos com atraso motor e na fala, mas com ausência de comprometimento cognitivo geral, podem ter distrofia muscular de Duchenne e precisam ser submetidos a investigações apropriadas (por exemplo, exame de creatinina quinase).

O atraso nas fases do desenvolvimento pode estar associado a outras características específicas. Por exemplo, meninas com desenvolvimento inicial normal, seguido de regressão de habilidades na idade de 1 a 2 anos, podem ter síndrome de Rett. Crianças com comprometimento cognitivo leve que são inicialmente pequenas e comem mal, mas que, subsequentemente, tornam-se obesas por hiperfagia na idade de 4 a 5 anos, podem ter síndrome de Prader-Willi. As preocupações dos pais em relação a problemas de audição ou visão na criança devem ser encaminhadas ao especialista em questão.

Embora avaliações desenvolvimentais detalhadas sejam realizadas mais apropriadamente por pediatras experientes ou membros de equipes multidisciplinares, não especialistas são incentivados a realizar avaliações de "rastreamento do desenvolvimento", as quais podem servir de base para decisões sobre a necessidade de encaminhamento a um especialista (por exemplo, o Ages and Stages Questionnaire [The Ages and Stages Questionnaire] ou o Schedule of Growing Skills).[64]).

História

História pré-natal

- A história materna de uso de medicamentos prescritos, drogas recreativas e bebidas alcoólicas também deve ser colhida.
- É útil indagar sobre o número de exames por imagem pré-natais. A maioria das mães realiza de 1 a 2 exames de imagem; exames mais frequentes podem indicar preocupações com anormalidades fetais, como retardo de crescimento intrauterino.
- A idade dos pais também pode ser relevante. O risco de alterações cromossômicas, como síndrome de Down, aumenta com a idade materna, e algumas alterações genéticas que resultam em autismo e outros transtornos neuropsiquiátricos podem estar associadas com o aumento da idade paterna.

História perinatal

- A idade gestacional no nascimento deve ser observada.
- É importante estabelecer a ocorrência de episódios de hipóxia perinatal, ou se a criança precisou de ressuscitação. Também costuma ser útil perguntar aos pais se a criança chorou logo ao nascer ou se precisou de ajuda para respirar.

Internações hospitalares

- É importante estabelecer se houve internações hospitalares ou períodos de doença prolongada, seja durante o período neonatal ou posteriormente no ciclo de vida da criança.
- A maioria dos neonatos com problemas pré-natais e perinatais, como infecção intrauterina, toxicidade ou hipóxia perinatal, requer internação em unidades neonatais.
- Uma história de internações posteriores, por doenças graves, como meningite, encefalite ou trauma, também deve ser colhida. Crianças com lesão cerebral traumática significativa geralmente são hospitalizadas por muitas semanas durante a reabilitação inicial.

História familiar

- Uma história de atraso no desenvolvimento, dificuldades de aprendizagem específicas, comprometimento cognitivo e convulsões nos pais, irmãos, avós e em toda a família deve ser colhida.
- É importante indagar especificamente sobre casamentos consanguíneos, pois isso aumenta a probabilidade de distúrbios metabólicos raros ou autossônicos recessivos.
- Em razão da genética mendeliana ou complexa, algumas doenças, como esclerose tuberosa, transtornos do espectro autista e dislexia, comumente acometem famílias, assim como fenótipos menos graves de dificuldades de comunicação social sem transtorno do espectro autista.

História social

- Crianças adotadas ou acolhidas podem ter sido expostas a medicamentos no útero, ou podem ter sido fisicamente abusadas previamente. Embora pais adotivos possam conhecer alguns detalhes

- sobre as circunstâncias prévias da criança, informações detalhadas sobre os pais biológicos raramente são conhecidas, a menos que os pais tenham um diagnóstico específico.
- Crianças que crescem sob condições associadas à privação extrema podem ter comprometimento cognitivo ou dificuldades de aprendizagem específicas. Os comprometimentos podem ser passíveis de intervenção quando a privação for eliminada (por exemplo, no caso de crianças em orfanatos ou áreas associadas à fome extrema).

Vida escolar

- Dificuldades de aprendizagem específicas têm maior probabilidade de tornar-se aparentes durante a idade escolar, quando as crianças passam por dificuldades relativas ao progresso em sala de aula. As crianças podem ou não ter sido avaliadas por um psicólogo educacional, ou submetidas a testes de QI formais.
- Discussões detalhadas sobre dificuldades na vida escolar costumam fornecer pistas diagnósticas. Por exemplo, crianças com dislexia podem apresentar problemas apenas com leitura e escrita, e crianças que apresentam somente dificuldades em matemática podem sofrer de discalculia.
- Discussões com colegas de profissão, ou com membros da equipe pedagógica que conheçam bem a criança, geralmente são valiosas para avaliar as dificuldades da criança, os fatores desencadeantes e o efeito na aprendizagem e no comportamento escolar. Essa abordagem é particularmente útil para avaliar crianças com suspeita de TDAH ou transtorno do espectro autista.

Exame

A maioria das crianças com dificuldades de aprendizagem específicas não tem achados de exame claramente anormais, apesar de sinais neurológicos sutis (como sincinesia) serem comuns. Em algumas crianças, o exame físico geral pode revelar dismorfismo ou outras deformidades que provavelmente sinalizam distúrbios genéticos.

- Fendas palpebrais oblíquas, prega epicântica mediana, ponte nasal baixa, orelhas de implantação baixa, manchas de Brushfield na íris central, quinto dedo curvado e pequeno, e prega palmar única, são características da síndrome de Down.
- Macrocefalia, face longa, palato alto arqueado, mandíbula proeminente, pregas epicânticas, macro-orquidismo e orelhas grandes são características da síndrome do cromossomo X frágil. Estrabismo também pode estar presente.
- Baixa estatura, hipotonía, mãos e pés pequenos e desenvolvimento sexual incompleto, muitas vezes com criptorquidia, são características da síndrome de Prader-Willi.
- Dentes amplamente espaçados, filtro labial alongado, boca larga e lábios cheios são observados na síndrome de William.
- Fenda palatina, micrognatia, orelhas de implantação baixa e dismorfismo facial são observados na síndrome de DiGeorge.
- Baixa estatura, orelhas de implantação baixa, pescoço alado, implantação baixa dos cabelos na região posterior do pescoço e cúbito valgo são características da síndrome de Turner.
- Observa-se deformidade craniana na craniossinostose.

O exame físico também deve incluir os elementos a seguir.

- Exame da pele: podem ser observados sinais de esclerose tuberosa, como angiofibromas faciais ou lesões periungueais.

- Exame neurológico: achados sutis comuns em crianças com dificuldades de aprendizagem específicas incluem sincinesia (movimentos involuntários de uma parte do corpo ao movimentar outra, como movimentos espelhados da mão esquerda quando movimenta a direita), dificuldade com sacadas voluntárias, postura distônica com marcha dificultada e hiper-reflexia leve. Outros sinais neurológicos são geralmente, mas nem sempre, consistentes com a história do desenvolvimento. A presença de espasticidade, ou tônus variável, provavelmente decorre de paralisia cerebral. A presença de hipotonia provavelmente está associada a distúrbios genéticos (por exemplo, síndrome de Down). Sinais focais sugerem patologia intracerebral.
- Medição do perímetro céfálico: microcefalia sugere um transtorno do desenvolvimento, que pode ser genético ou adquirido. Macrocefalia sugere transtorno do desenvolvimento (como síndrome do cromossomo X frágil ou esclerose tuberosa), distúrbio metabólico (como acidúria glutárica), determinadas leucodistrofias (como doença de Alexander e doença de Canavan) ou, possivelmente, hidrocefalia, que está mais comumente associada a anormalidades estruturais cerebrais ou história de meningite ou hemorragia intraventricular.
- A oftalmoscopia pode ajudar no diagnóstico de infecções congênitas do SNC (por exemplo, toxoplasma ou citomegalovírus), e em alguns distúrbios genéticos associados a atrasos cognitivos (por exemplo, hamartoma astrocítico retiniano ou peripapilar em esclerose tuberosa).

Avaliação desenvolvimental

Crianças que apresentam atrasos nas fases do desenvolvimento devem ser submetidas a uma avaliação do desenvolvimento geral. Isso permite identificar desenvolvimento relacionado à idade da criança em diferentes áreas, que depois poderá ser comparada à respectiva idade cronológica. As ferramentas disponíveis incluem o Ages and Stages Questionnaire [The Ages and Stages Questionnaire] e o Schedule of Growing Skills.^[64]

Avaliações mais detalhadas sobre habilidades também são extremamente úteis. Esses exames podem incluir as seguintes avaliações: habilidade cognitiva por um psicólogo clínico; linguagem expressiva e receptiva por um fonoaudiólogo; ou capacidade motora por um terapeuta ocupacional ou psicoterapeuta.

A avaliação desenvolvimental pode ajudar o médico a fazer um diagnóstico específico. Por exemplo, crianças com atraso apenas no andar, mas com habilidades motoras finas normais e nenhuma outra dificuldade, podem ter paralisia cerebral diplégica. Esse achado pode motivar o médico a solicitar uma ressonância nuclear magnética (RNM) crânioencefálica, que fechará o diagnóstico. A ausência de dificuldades motoras na criança com presença de atraso em habilidades de comunicação social pode ocasionar um diagnóstico de autismo. Um atraso no desenvolvimento generalizado (motor grosso, motor fino, interação social e comunicação) é mais sugestivo de anormalidades genéticas (como síndrome de Down) ou de anormalidades cerebrais disseminadas que causam paralisia cerebral nos 4 membros.

As avaliações cognitivas e do desenvolvimento especializadas usadas variam de acordo com a habilidade da criança, preferências pessoais e localização geográfica. Por exemplo, as Escalas Bayley de Desenvolvimento Infantil, a Escala de Desenvolvimento Mental de Griffiths e as Escalas de Kaufman são amplamente usadas para avaliar crianças pequenas. Em relação a avaliações cognitivas específicas, psicólogos clínicos podem usar a Escala de Inteligência de Wechsler para a Idade Pré-Escolar e Primária (WPPSI) ou a Escala de Inteligência Wechsler para Crianças (WISC) na avaliação do QI. As habilidades de leitura, linguagem e matemática podem ser avaliadas com o Wechsler Individual Achievement Test (WIAT); quando as crianças apresentam QI normal, mas revelam dificuldades específicas (por exemplo, de leitura e escrita), esse achado aponta para diagnósticos específicos (por exemplo, dislexia).

Investigações

Exames laboratoriais[65] [66]

- Crianças com dificuldades de aprendizagem específicas geralmente não requerem investigações laboratoriais, e o diagnóstico é feito com base na história clínica, incluindo observações e avaliações de suas habilidades.
- Exames laboratoriais adicionais são realizados em crianças com comprometimento cognitivo para ajudar a identificar a causa subjacente. Em geral, essas crianças devem ser submetidas a investigações específicas dependendo das características clínicas. Os exames mais prováveis de revelar achados importantes com base na história clínica e no exame físico devem ser realizados primeiro. Preferem-se geralmente investigações gradativas, em razão dos potenciais danos provocados pelos exames (por exemplo, repetição de exames motivados por resultados limítrofes).[63] Crianças com atraso no desenvolvimento devem ser submetidas à pesquisa do cromossomo X frágil, a testes de função tireoidiana e, no caso de atraso grave, à ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica; meninos também devem ser submetidos ao exame de creatinina quinase sérica.
- Rastreamento para detectar hipotireoidismo congênito é realizado rotineiramente em 2 a 4 dias. Observa-se T4 baixo com hormônio estimulante da tireoide elevado (TSH).
- O ensaio de inibição bacteriana de Guthrie detecta níveis elevados de fenilalanina na suspeita de fenilcetonúria. Esse exame raramente é necessário, pois realiza-se o rastreamento para detectar a presença de fenilcetonúria.
- O exame para detectar anticorpos antitoxoplasma ou antivírus da rubéola é necessário quando há suspeita de infecção intrauterina.
- A citologia do líquido cefalorraquidiano (LCR) é necessária quando há suspeita de meningite bacteriana ou encefalite. A presença de proteína elevada, com pleocitose e contagem de leucócitos >1000 células/microlitro e predominância de leucócitos polimorfonucleares, sugere meningite bacteriana. Uma coloração de Gram do LCR identifica o organismo causador em 50% a 90% dos casos. Os achados na encefalite variam de acordo com a causa e incluem contagem de leucócitos elevada, proteína normal ou elevada, glicose normal ou baixa e contagem de eritrócitos normal. A sorologia do LCR para arbovírus, vírus do herpes simples tipo 1 e tipo 2 (HSV-1 e HSV-2), vírus da varicela-zóster (VZV), citomegalovírus (CMV), vírus Epstein-Barr (EBV), vírus da coriomeningite linfocítica, vírus da raiva, vírus do Nilo Ocidental, caxumba ou sarampo identifica a causa subjacente.
- Na suspeita dessas infecções, esfregaços de sangue periférico para Plasmodium falciparum ou Ehrlichia devem ser considerados para pacientes com encefalite.

Teste genético

- Exames genéticos devem ser realizados por pediatra especialista ou geneticista clínico após encaminhamento.
- Historicamente, realiza-se primeiro a pesquisa do cromossomo X frágil. Nos últimos anos, porém, a análise cromossômica por microarray (CMA) tem se tornado a investigação de primeira linha em pessoas com dificuldades de aprendizagem, sendo capaz de oferecer um diagnóstico definitivo em até 7% dos pacientes com o denominado "comprometimento cognitivo sindrômico".[67] A interpretação dos dados em relação às variantes no número de cópias potencialmente patogênicas geralmente requer a opinião de geneticistas clínicos ou de outros médicos devidamente especializados.[68]

- Exames para a detecção de síndromes mais raras dependem das características clínicas associadas. Por exemplo, uma menina com desenvolvimento inicial normal, perda de habilidades e epilepsia deve ser submetida à investigação para detectar a deleção do gene da proteína 2 de ligação a metil-CpG (MECP2), que está associado à síndrome de Rett. Crianças que comiam mal e tinham baixo peso nos primeiros anos de vida, mas que passam a comer excessivamente e a engordar muito, devem ser submetidas a exames para detectar a presença de síndrome de Prader-Willi (mutação na região 15q11-q13).
- Quando características clínicas não indicam diagnóstico genético específico, um sequenciamento completo do exoma (SCE) pode ser útil. Com o uso de SCE, observa-se mudanças no manejo e impressão clínica em 40% a 50% das famílias, o que pode reduzir o custo geral dos exames eliminando aqueles que não são necessários e chegando a um diagnóstico mais rapidamente.^[69] A exemplo da CMA, é preciso consultar médicos especializados em genética.

Exames por imagem

- Crianças com anormalidades ao exame neurológico que não são explicáveis pelas características clínicas ou que sugerem patologia intracraniana grave devem ser submetidas a exames de neuroimagem. A RNM é a opção de primeira escolha. A tomografia computadorizada (TC) deve ser usada quando o diagnóstico por imagem é urgente, ou quando há suspeita de hemorragia recente ou calcificação intracraniana.
- Sangramento intracerebral, contusão cerebral, lesão por contragolpe e fratura craniana podem ser observados na lesão cerebral traumática. Observa-se edema inicial ou perda da diferenciação entre substância branca e cinzenta, com subsequente atrofia e cavitacão cerebral, com hipóxia. Tumores intracranianos são visualizados claramente. Outros sinais relevantes incluem sinais de esclerose tuberosa e redução do tamanho do cérebro na síndrome de Rett. A RNM também é usada para avaliar danos cerebrais orgânicos em pacientes com síndrome alcoólica fetal ou alterações induzidas por agentes teratogênicos. Para a realização de RNM ou TC cranoencefálica, a criança pode precisar ser sedada ou receber anestesia geral; se isso ocorrer, exames de sangue ou investigações do LCR, se necessários, devem ser realizados ao mesmo tempo.
- A radiografia craniana pode ser realizada se houver suspeita de craniossinostose; o diagnóstico da doença baseia-se no achado de suturas cranianas fundidas prematuramente.

Eletroencefalografia (EEG)

- Um eletroencefalograma (EEG) pode ser indicado em crianças com regressão do desenvolvimento (para avaliar encefalopatia epilética) ou sintomas que são variáveis ou episódicos por natureza.

Visão geral do diagnóstico diferencial

Comum

Dislexia

Transtorno de déficit da atenção com hiperatividade (TDAH)

Síndrome de Down (trissomia do cromossomo 21)

Síndrome do cromossomo X frágil

Esclerose tuberosa

Transtorno do espectro autista

Síndrome alcoólica fetal

Epilepsia tipo ausência

Transtorno de comunicação social (pragmático)

Incomum

Discalculia

Distúrbio específico de linguagem

Transtorno do processamento auditivo central (TPAC)

Transtorno do desenvolvimento da coordenação/dispraxia

Síndrome de Prader-Willi

Síndrome de Angelman

Síndrome de William

Síndrome de Rett

Síndrome de DiGeorge (síndrome velocardiofacial)

Síndrome de Turner

Craniossinostose

Incomum

Citomegalovírus congênito

Toxoplasmose congênita

Rubéola congênita

Medicamentos teratogênicos

Nascimento prematuro extremo

Hipóxia perinatal

Meningite bacteriana

Encefalite

Tumor cerebral

Lesão cerebral traumática

Hipóxia/asfixia

Hipotireoidismo congênito

Erros inatos do metabolismo

Privação psicossocial

Afasia epiléptica adquirida (síndrome de Landau-Kleffner)

Encefalopatias epilépticas

Síndromes de duplicação 15q11

Síndrome da deleção 16p11.2

Diagnóstico diferencial

Comum

◊ Dislexia

História	Exame	1º exame	Outros exames
dificuldades de leitura e/ou escrita, ausência de comprometimento cognitivo, pode haver história de atraso na linguagem; pode demonstrar facilidade no processo visual não verbal	geralmente, exame físico normal; sinais neurológicos sutis são comuns (sincinesia, movimentos fracos de abre e fecha dos dedos)	» avaliação psicológica educacional: confirmação de diagnóstico	

◊ Transtorno de déficit da atenção com hiperatividade (TDAH)

História	Exame	1º exame	Outros exames
deficit de atenção e/ou hiperatividade antes dos 7 anos de idade; dificuldades de aprendizagem e/ou comportamentais em sala de aula ou em casa	geralmente, exame físico normal; sinais neurológicos sutis são comuns (sincinesia, movimentos fracos de abre e fecha dos dedos, dificuldade com movimentos anti-sacádicos)	» avaliação psicológica clínica: confirmação de diagnóstico	

◊ Síndrome de Down (trissomia do cromossomo 21)

História	Exame	1º exame	Outros exames
diagnóstico pré-natal ou perinatal, atraso no desenvolvimento, pode haver anomalias cardíacas congênitas, epilepsia infantil, instabilidade atlanto-occipital, problemas gastrointestinais ou de audição, possível associação com autismo	dismorfismo: fendas palpebrais oblíquas, prega epicântica mediana, ponte nasal baixa, orelhas de implantação baixa, manchas de Brushfield na íris central; quinto dedo curvado e pequeno, prega palmar única; pode haver sopro cardíaco ou cianose	» cariótipo cromossômico: trissomia do cromossomo 21, translocação robertsoniana ou mosaicismo Mais de 90% dos pacientes têm um cromossomo 21 extra; 8% dos pacientes têm translocação do cromossomo 21 para outro cromossomo. ^[70] ^[71] A cariotipagem	» ecocardiograma: normal ou defeito cardíaco congênito Recomenda-se uma avaliação por cardiologista pediátrico, incluindo ecocardiografia, para todos os neonatos com síndrome de Down (mesmo na ausência de sopro). Cerca de 50% dos pacientes têm defeito cardíaco congênito.

Comum**◊ Síndrome de Down (trissomia do cromossomo 21)**

História	Exame	1º exame	Outros exames
		deve ser solicitada com urgência para confirmar o diagnóstico para a família.	» avaliação educacional: sinais de deficiência intelectual Recomenda-se uma avaliação educacional na idade escolar para determinar áreas de deficiência e os recursos extras que serão necessários para maximizar o potencial da criança.

◊ Síndrome do cromossomo X frágil

História	Exame	1º exame	Outros exames
dificuldades de aprendizagem leves, moderadas ou graves; dificuldades de comunicação social (pode haver autismo), hiperatividade e deficit da atenção, dificuldades de coordenação motora, fala agitada; história familiar de dificuldades de aprendizagem	macrocefalia, redução do tônus muscular, face longa, palato alto arqueado, mandíbula proeminente, pregas epicânticas, macro-orquidismo, orelhas grandes, estrabismo	» teste de ácido desoxirribonucleico (DNA): local frágil em Xp27.3 (posição do gene FRM1) A expansão de repetição de trinucleotídeos (citosina-guanina-guanina [CGG]) para mais de 200 cópias confere mutação completa.	

◊ Esclerose tuberosa

História	Exame	1º exame	Outros exames
lactentes e crianças: convulsões (particularmente espasmos infantis); comprometimento cognitivo variável; história familiar; hipertensão, arritmia	lactentes: angiofibromas nas bochechas e no queixo; 3-16 anos: máculas hipomelanóticas (em formato de folha) ao exame com a lâmpada de Wood; marcas	» diagnóstico clínico: os critérios de diagnóstico classificam o resultado como definitivo, provável ou suspeito, dependendo da presença de características	» ultrassonografia renal: pode revelar angioliipomas (60%) ou cistos renais » ecocardiograma: pode revelar rabdomioma cardíaco

Esta versão em PDF da monografia do BMJ Best Practice baseia-se na versão disponível no sítio web actualizada pela última vez em: Jun 22, 2018.

As monografias do BMJ Best Practice são actualizadas regularmente e a versão mais recente disponível de cada monografia pode consultar-se em bestpractice.bmjjournals.com. A utilização deste conteúdo está sujeita à nossa declaração de exoneração de responsabilidade. © BMJ Publishing Group Ltd 2018. Todos os direitos reservados.

Comum

◊ Esclerose tuberosa

História	Exame	1º exame	Outros exames
cardíaca, cefaleia e vômitos, com astrocitoma associado	de Shagreen (mais comuns na região lombar); fibromas periungueais durante a adolescência; facomas retinianos; hipertensão, com astrocitoma; papiledema	<p>primárias ou secundárias; o diagnóstico definitivo significa a presença de 1 critério primário e 2 critérios secundários ou de 2 critérios primários</p> <p>»teste de ácido desoxirribonucleico (DNA): mutação no locus gênico TS1 no cromossomo 9q34, ou no locus gênico TS2 no cromossomo 16p13.3 Há muitas e diferentes mutações gênicas, mas o defeito geralmente pode ser identificado uma vez feito o diagnóstico clínico.</p> <p>»tomografia computadorizada (TC) ou ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: pode revelar tubérculos corticais ± astrocitoma de células gigantes Os tubérculos só são visíveis na TC quando calcificados.</p>	

◊ Transtorno do espectro autista

História	Exame	1º exame	Outros exames
dificuldades de comunicação social e comportamentos repetitivos e/ou estereotipados desde a primeira infância; dificuldade para fazer amigos, isolamento social, pode estar associado com	geralmente normal, pode haver macrocefalia ou características associadas a uma síndrome	<p>»avaliação por equipe multidisciplinar: confirmação de diagnóstico Equipes multidisciplinares podem ser formadas por pediatras,</p>	<p>»cariotipagem: variável Pode incluir duplicação do cromossomo 15q11-13 ou deleção de 16p11.2. Outros exames podem ser indicados se houver</p>

Comum**◊ Transtorno do espectro autista**

História	Exame	1º exame	Outros exames
outras incapacidades cognitivas, mas alguns indivíduos podem ter alto desempenho (previamente caracterizado como autismo de alto desempenho ou síndrome de Asperger); indivíduos mais gravemente afetados podem ter atraso na fala ou regressão; epilepsia pode estar presente; dificuldades de coordenação; hiperatividade; pode ser parte da síndrome (de Down, esclerose tuberosa, X frágil); mais comum em homens		psicólogos clínicos, fonoaudiólogos e terapeutas ocupacionais.	suspeita de uma síndrome subjacente específica. » eletroencefalograma (EEG) : pode estar anormal com ou sem história de convulsões

◊ Síndrome alcoólica fetal

História	Exame	1º exame	Outros exames
ingestão significativa de bebidas alcoólicas pela mãe durante a gestação; retardo de crescimento e atraso no desenvolvimento no lactente	dismorfismo: ponte nasal ampla, hipertelorismo, pregas epicânticas; filtro labial liso e alongado; lábio superior fino (borda vermelha), prognatismo, microcefalia	» nenhuma: diagnóstico clínico	» ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: malformações variáveis

◊ Epilepsia tipo ausência

História	Exame	1º exame	Outros exames
história de apatia comportamental ou episódio de olhar fixo interrompendo atividades que, não fosse isso, seriam normais, os quais podem estar associados	geralmente normal; testes neurocognitivos formais podem detectar deficiência na função executiva; ansiedade comórbida e transtorno de déficit da atenção com hiperatividade são comuns	» eletroencefalograma (EEG) : mostra padrão de complexos espícula-onda lenta de 3-4 Hz durante as convulsões (o que pode ser provocado por hiperventilação); o EEG interictal pode	

Esta versão em PDF da monografia do BMJ Best Practice baseia-se na versão disponível no sítio web actualizada pela última vez em: Jun 22, 2018.

As monografias do BMJ Best Practice são actualizadas regularmente e a versão mais recente disponível de cada monografia pode consultar-se em bestpractice.bmjjournals.com. A utilização deste conteúdo está sujeita à nossa declaração de exoneração de responsabilidade. © BMJ Publishing Group Ltd 2018. Todos os direitos reservados.

Comum**◊ Epilepsia tipo ausência**

História	Exame	1º exame	Outros exames
a automatismos, incluindo movimentos dos olhos, face ou mãos; os episódios costumam durar 5-10 segundos e podem ocorrer várias vezes todos os dias		mostrar descargas de complexos espícula-onda generalizados e ocasionais; crises de ausência "atípicas" podem apresentar achados de EEG focais	

◊ Transtorno de comunicação social (pragmático)

História	Exame	1º exame	Outros exames
dificuldade persistente com comunicação verbal e não verbal, não explicada por habilidade cognitiva baixa, causando limitações em relacionamentos sociais ou desempenho acadêmico; pode haver história de retardo na aquisição da linguagem falada e escrita	geralmente normais	» avaliação por equipe multidisciplinar: confirmação de diagnóstico Equipes multidisciplinares podem ser formadas por pediatras, psicólogos clínicos ou psiquiatras e fonoaudiólogos.	

Incomum**◊ Discalculia**

História	Exame	1º exame	Outros exames
dificuldades em matemática, problemas para entender sinais aritméticos e matemáticos, dificuldades em tarefas com números simples (por exemplo, calcular o troco); não explicada pela história pregressa; ausência de comprometimento cognitivo	geralmente, exame físico normal; sinais neurológicos sutis são comuns (sincinesia, movimentos fracos de abre e fecha dos dedos)	» avaliação psicológica educacional: confirmação de diagnóstico	

Incomum**◊ Distúrbio específico de linguagem**

História	Exame	1º exame	Outros exames
atraso e desorganização da linguagem, comunicação social normal, ausência de comportamentos repetitivos ou estereotipados	exame físico normal	» avaliação por equipe multidisciplinar: confirmação de diagnóstico Equipes multidisciplinares podem ser formadas por pediatras, psicólogos clínicos, fonoaudiólogos e terapeutas ocupacionais.	

◊ Transtorno do processamento auditivo central (TPAC)

História	Exame	1º exame	Outros exames
dificuldade para entender ou responder a instruções verbais; ausência de deficit de atenção; pode haver dislexia	nenhum; requer avaliação por audiologista e, possivelmente, por pediatra, fonoaudiólogo e psicólogo clínico	» audiometria: audição normal » questionário de rastreamento: sugere probabilidade de transtorno	» teste de escuta no transtorno do processamento auditivo (TPA): uma baixa pontuação na avaliação do processamento auditivo por computador sugere o diagnóstico

◊ Transtorno do desenvolvimento da coordenação/dispraxia

História	Exame	1º exame	Outros exames
atraso motor geralmente leve (movimentos grossos e finos); dificuldades para usar colheres e abrir e fechar zíperes e botões; pode haver problemas com a formulação de respostas a perguntas no tempo usual	pacientes geralmente apresentam frouxidão da articulação, falta de coordenação; sinais neurológicos sutis são comuns (sincinesia, movimentos fracos de abre e fecha dos dedos, postura distônica com marcha dificultada)	» avaliação pediátrica: confirmação de diagnóstico	

Incomum**◊ Síndrome de Prader-Willi**

História	Exame	1º exame	Outros exames
neonatos: pequenos para a idade gestacional, hipotonia, dificuldades de alimentação (é frequente a necessidade de alimentação por sonda nasogástrica por tempo prolongado), retardo do crescimento pôndero-estatural, sono excessivo; crianças: hiperfagia e obesidade a partir dos 3 anos de idade, atraso na fala, ganho de peso, puberdade tardia	baixa estatura, hipotonia, mãos e pés pequenos, dismorfismo, desenvolvimento sexual incompleto, muitas vezes com criptorquidia	» teste de ácido desoxirribonucleico (DNA) : deleção na região 15q11-13	

◊ Síndrome de Angelman

História	Exame	1º exame	Outros exames
comprometimento cognitivo e atraso no desenvolvimento geral grave, atraso na fala grave, gargalhadas episódicas, dificuldades de sono graves, epilepsia	atraso motor, fala com atraso e desordenada, marcha atáxica com alargamento de base, movimentos espasmódicos dos braços	» teste de ácido desoxirribonucleico (DNA) : deleção na região 15q11-12	» eletroencefalograma (EEG) : anormal com epilepsia

◊ Síndrome de William

História	Exame	1º exame	Outros exames
atraso nas fases do desenvolvimento infantil normal, hipercalcemia pós-parto, dificuldades na fala, hiperacusia, epilepsia, dificuldades de coordenação motora, personalidade excessivamente social, adoração por	dentes amplamente espaçados, filtro labial alongado, boca larga, lábios cheios, sopro cardíaco sistólico (geralmente estenose aórtica), dificuldades na fala, dificuldades de coordenação motora	» teste de ácido desoxirribonucleico (DNA) : deleção cromossômica 7q11.23 Pode ser normal. » ecocardiograma : pode revelar estenose aórtica supravalvular ou estenose na artéria pulmonar	» teste de cálcio sérico : normal ou elevado

Incomum**◊ Síndrome de William**

História	Exame	1º exame	Outros exames
música, habilidades de linguagem expressiva			

◊ Síndrome de Rett

História	Exame	1º exame	Outros exames
desenvolvimento tipicamente normal até os 24 meses, posterior regressão de habilidades previamente adquiridas (incluindo habilidades manuais e de linguagem), marcha irregular, comprometimento cognitivo progressivo, movimentos manuais repetitivos, ranger dos dentes (bruxismo), convulsões, perda da deambulação; cabeça com crescimento inicial normal, seguido de microcefalia progressiva	movimentos de torcer ou bater as mãos; marcha atáxica (por fim, pacientes confinados à cadeira de rodas); escoliose, hiperventilação com pausas ocasionais; deformidade articular e perda muscular podem ocorrer	» teste de ácido desoxirribonucleico (DNA) : mutação no gene da proteína 2 de ligação a metil-CpG (MECP2) no cromossomo X 80% dos pacientes terão mutação. ^[72]	» radiografia da coluna total : normal ou curva escoliótica » eletroencefalograma (EEG) : anormal com epilepsia » ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica : redução do tamanho do cérebro, redução do volume de substância branca

◊ Síndrome de DiGeorge (síndrome velocardiofacial)

História	Exame	1º exame	Outros exames
atraso cognitivo; atraso na linguagem, voz nasalada; convulsões neonatais; dificuldades de alimentação; perda auditiva	fenda palatina, micrognatia, orelhas de implantação baixa, sopros cardíacos, dismorfismo facial, anormalidades laringotraqueoesofágicas	» teste de ácido desoxirribonucleico (DNA) com hibridização in situ fluorescente : deleção 22q11.2 Geneticamente heterogêneo; a mutação precisa pode não ser identificada. » ecocardiograma : anormalidades primárias podem ser identificadas,	» teste de imunodeficiência : imunodeficiência

Esta versão em PDF da monografia do BMJ Best Practice baseia-se na versão disponível no sítio web actualizada pela última vez em: Jun 22, 2018.

As monografias do BMJ Best Practice são actualizadas regularmente e a versão mais recente disponível de cada monografia pode consultar-se em bestpractice.bmj.com. A utilização deste conteúdo está sujeita à nossa declaração de exonerar responsabilidade. © BMJ Publishing Group Ltd 2018. Todos os direitos reservados.

Incomum**◊ Síndrome de DiGeorge (síndrome velocardiofacial)**

História	Exame	1º exame	Outros exames
		particularmente nos grandes vasos	

◊ Síndrome de Turner

História	Exame	1º exame	Outros exames
sexo feminino, amenorreia, infertilidade, problemas visuais, perda auditiva, ausência de comprometimento cognitivo, mas dificuldades de aprendizagem específicas são comuns	baixa estatura, orelhas de implantação baixa, pescoço alado, implantação baixa dos cabelos na região posterior do pescoço, cíbito valgo	» cariotipagem cromossômica: cariótipo X0 Pode ser diagnosticada no pré-natal por amniocentese.	

◊ Craniossinostose

História	Exame	1º exame	Outros exames
muitas vezes associada a determinadas síndromes, como de Crouzon (afastamento excessivo dos olhos, retração palpebral e hipoplasia facial) e de Apert (terço médio da face hipoplásico e fusão dos dedos); pode haver sintomas de aumento da pressão intracraniana (náuseas, vômitos, cefaleia)	deformidade craniana (craniossinostose); se houver aumento da pressão intracraniana, poderá ocorrer papiledema	» radiografias do crânio: fechamento prematuro de suturas cranianas	

◊ Citomegalovírus congênito

História	Exame	1º exame	Outros exames
neonatos: retardo de crescimento, sintomas respiratórios, convulsões; lactentes: surdez, deficiência visual,	hepatoesplenomegalia, icterícia, microcefalia, convulsões e alteração do nível de consciência (por encefalite),	» isolamento de citomegalovírus (CMV) na urina: positiva	» isolamento de CMV na saliva: positiva » Tomografia computadorizada (TC): calcificação

Incomum**◊ Citomegalovírus congênito**

História	Exame	1º exame	Outros exames
comprometimento cognitivo, atraso generalizado no desenvolvimento	petequia, pode haver aumento de tônus	Pode persistir por vários anos.	e hipodensidade periventricular

◊ Toxoplasmose congênita

História	Exame	1º exame	Outros exames
forma neonatal grave: febre, hematomas, convulsões; menos grave: deficiência visual durante o primeiro ano de vida	febre, hepatoesplenomegalia, púrpura, hidrocefalia, coriorretinite, microcefalia	»ensaio da imunoabsorção-aglutinação de imunoglobulina M (IgM) (ISAGA): positiva Disponível em laboratórios de referência para exames de neonatos. A presença de IgM no soro de cordão umbilical ou no soro de neonatos confirma o diagnóstico de doença congênita.	»imunoglobulina G (IgG) antitoxoplasma: positiva A IgG detectável indica infecção prévia. » IgM antitoxoplasma: positiva Um teste negativo descarta infecção aguda. Entretanto, um teste positivo não descarta infecção aguda. Muitos testes comercialmente disponíveis produzem altos índices de falso-positivos, e a IgM pode permanecer detectável por vários meses após a infecção inicial. » tomografia computadorizada (TC) cranioencefálica: calcificação intracerebral (disseminada ou periventricular), hidrocefalia A presença de hidrocefalia é

Incomum**◊ Toxoplasmose congênita**

História	Exame	1º exame	Outros exames
			secundária à estenose aquedatal.

◊ Rubéola congênita

História	Exame	1º exame	Outros exames
pós-parto: irritabilidade, dificuldade de alimentação, cardiopatia cianótica, cataratas, deficiência auditiva; lactentes/crianças: atraso no desenvolvimento, convulsões, atraso na linguagem, dificuldades de comunicação social	neonatos: hipotonia, letargia, sopro cardíaco, cianose, fontanela abaulada, cataratas, retinopatia, microftalmia, púrpura, ictericia; lactentes ou crianças: microcefalia, perda auditiva neurosensorial	» anticorpos séricos contra rubéola: imunoglobulina M (IgM) específica para rubéola	

◊ Medicamentos teratogênicos

História	Exame	1º exame	Outros exames
restrição do crescimento intrauterino, atraso no desenvolvimento, uso materno de medicamentos teratogênicos	variável: hidrocefalia, dismorfismo, anormalidades cardíacas, microcefalia, dedos anormais, fendas faciais, fenda palatina, espinha bífida; valproato de sódio: achados específicos de ponte nasal baixa, filtro labial curto, boca voltada para baixo, dedos sobrepostos e anormalidades urogenitais	» nenhuma: diagnóstico clínico	» ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: achados variáveis

◊ Nascimento prematuro extremo

História	Exame	1º exame	Outros exames
história de baixo peso ao nascer e idade gestacional <30 semanas; dificuldades	aparência normal, ou comprometimento neurológico significativo com microcefalia,	» nenhuma: diagnóstico clínico	» ressonância nuclear magnética (RNM)

Incomum**◊ Nascimento prematuro extremo**

História	Exame	1º exame	Outros exames
de aprendizagem específicas durante a infância	espasticidade ou paralisia cerebral		cranioencefálica: variável Somente necessária quando a história de prematuridade é incerta.

◊ Hipóxia perinatal

História	Exame	1º exame	Outros exames
nascimento prematuro ou a termo, trabalho de parto prolongado, sofrimento fetal; pós-parto: letargia infantil, hipotonia, dificuldades de alimentação, síndrome de "boneca de pano"	hipotonía ou hipertonia, mãos com os punhos cerrados, convulsões, fontanela anterior abaulada; pode resultar em paralisia cerebral (discinética)	» ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: anormalidades neurológicas variáveis (por exemplo, falta de diferenciação entre substância branca e cinza) ou leucomalácia periventricular cística	

◊ Meningite bacteriana

História	Exame	1º exame	Outros exames
febre alta, letargia, redução da alimentação, irritabilidade, fontanela abaulada, choro em tom agudo; subsequente atraso no desenvolvimento; comprometimento cognitivo de leve a profundo, ou ausência de comprometimento cognitivo, mas dificuldades de aprendizagem específicas	durante doença aguda: hipotonia, irritabilidade, opistotônico (postura anormal com as costas arqueadas), cefaleia, fotofobia, erupção cutânea que não branqueia à digitopressão, alteração do nível de consciência; pode haver deficits residuais subsequentes na visão, audição ou coordenação e/ou perda de dedos ou membros em razão de septicemia	» celularidade e diferencial do LCR: pleocitose, geralmente com contagem de leucócitos $>1 \times 10^9$ células/L (1000 células/microlitro) e predominância de leucócitos polimorfonucleares Em crianças com >6 meses, o LCR normal contém <6 leucócitos/microlitro e nenhum leucócito polimorfonuclear. » nível de proteína no LCR: geralmente elevado	

Esta versão em PDF da monografia do BMJ Best Practice baseia-se na versão disponível no sítio web actualizada pela última vez em: Jun 22, 2018.

As monografias do BMJ Best Practice são actualizadas regularmente e a versão mais recente disponível de cada monografia pode consultar-se em bestpractice.bmjjournals.com. A utilização deste conteúdo está sujeita à nossa declaração de exoneração de responsabilidade. © BMJ Publishing Group Ltd 2018. Todos os direitos reservados.

Incomum

◊ Meningite bacteriana

História	Exame	1º exame	Outros exames
		»coloração de Gram do líquido cefalorraquidiano (LCR): organismo identificado em 50% a 90% dos casos	

◊ Encefalite

História	Exame	1º exame	Outros exames
febre, letargia, redução da alimentação, irritabilidade, fontanela abaulada, choro em tom agudo; subsequente atraso no desenvolvimento; comprometimento cognitivo de leve a profundo, ou ausência de comprometimento cognitivo, mas dificuldades de aprendizagem específicas	hipotonia, febre, alteração do nível de consciência, espasticidade, subsequente deficiência visual ou auditiva	»análise do líquido cefalorraquidiano (LCR): os achados dependem da etiologia; a contagem de leucócitos pode estar elevada, o nível de proteína pode estar normal ou elevado, a glicose pode estar normal ou baixa, os eritrócitos podem apresentar valores normais »sorologia do LCR: os achados dependem da etiologia: detecção de arbovírus, vírus do herpes simples tipo 1 e tipo 2 (HSV-1 e HSV-2), vírus da varicela-zóster (VZV), citomegalovírus (CMV), vírus Epstein-Barr (EBV), vírus da coriomeningite linfocítica, vírus da raiva, vírus do Nilo Ocidental, caxumba e sarampo Um aumento de 4 vezes na imunoglobulina G (IgG) de amostras da fase aguda à fase convalescente, ou uma única imunoglobulina M (IgM) positiva,	»esfregaço de sangue periférico: pode revelar Plasmodium falciparum ou Ehrlichia

Incomum**◊ Encefalite**

História	Exame	1º exame	Outros exames
		é considerado diagnóstico.	

◊ Tumor cerebral

História	Exame	1º exame	Outros exames
sintomas variáveis: piora de cefaleia pela manhã, vômitos, perda da visão, marcha irregular, novos sintomas (como estrabismo em crianças previamente normais); história de tratamento para tumor intracerebral maligno	deficit neurológico focal (por exemplo, reflexo cutâneo-plantar em extensão ou paralisia do VI nervo craniano), papiledema, defeito no campo visual	» ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: localização do tumor, pode revelar desvio na linha média	

◊ Lesão cerebral traumática

História	Exame	1º exame	Outros exames
história de traumatismo contuso ou penetrante, queda, perda da consciência, fratura craniana, dificuldades comportamentais, comprometimentos cognitivos específicos	aguda: laceração no couro cabeludo, equimose periorbital, rinorreia líquórica; pós-evento: deficit neurológico focal residual, cicatrização facial ou do couro cabeludo	» tomografia computadorizada/ ressonância nuclear magnética (TC/RNM) cranioencefálica: variável: sangramento intracerebral, contusão cerebral, lesão por contra golpe, fratura craniana	

◊ Hipóxia/asfixia

História	Exame	1º exame	Outros exames
evento hipóxico; afogamento ou quase afogamento; parada cardíaca; hipotensão grave; choque	variável: microcefalia; comprometimento cognitivo leve, moderado ou profundo; deficiência motora	» ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: edema inicial, perda da diferenciação entre substância branca e cinzenta, subsequente	

Incomum**◊ Hipóxia/asfixia**

História	Exame	1º exame	Outros exames
		atrofia e cavitação cerebral	

◊ Hipotireoidismo congênito

História	Exame	1º exame	Outros exames
dificuldade de alimentação, letargia, constipação; paciente de área com deficiência de iodo (por exemplo, Bangladesh, Peru ou China); mais comum em mulheres e bebês nascidos em gestações múltiplas	macroglossia, fontanela grande, hipotonía, cardiomegalia, bradicardia; criança em crescimento com baixa estatura, hipertelorismo (grande distância entre os olhos) ou pálpebras edemaciadas	» testes de função tireoidiana (dosagem sérica): T4 baixo, hormônio estimulante da tireoide (TSH) elevado	

◊ Erros inatos do metabolismo

História	Exame	1º exame	Outros exames
altamente variável: deficit de crescimento, retardo do crescimento pôndero-estatural, atraso no desenvolvimento, convulsões, surdez, cegueira, imunodeficiência	pode incluir genitália ambígua, pigmentação anormal, crescimento capilar anormal, anormalidades dentárias, desenvolvimento de tumores malignos, características faciais incomuns	» ensaio de inibição bacteriana de Guthrie: detecta níveis elevados de fenilalanina Um teste positivo indica fenilcetonúria, um defeito congênito do metabolismo de aminoácidos. Parte dos exames de rastreamento em neonatos.	» teste do cloreto férreo na urina: alteração de cor em resposta a metabólitos fenólicos anormais

◊ Privação psicossocial

História	Exame	1º exame	Outros exames
história de privação social, abuso, negligência, pobreza extrema, institucionalização; atraso global no	exame físico normal; atraso no desenvolvimento, dificuldades de aprendizagem específicas, a	» nenhuma: diagnóstico clínico	

Incomum**◊ Privação psicossocial**

História	Exame	1º exame	Outros exames
desenvolvimento, falta de conjuntos de habilidades específicas (por exemplo, de linguagem)	linguagem e o funcionamento social podem ser afetados		

◊ Afasia epiléptica adquirida (síndrome de Landau-Kleffner)

História	Exame	1º exame	Outros exames
deterioração gradual da função de linguagem, tendo início geralmente por volta dos 3-6 anos de idade	compreensão da linguagem e habilidades de fala deficientes na presença de audição normal	» eletroencefalograma (EEG) : apresenta characteristicamente estado de mal epiléptico elétrico durante o sono	

◊ Encefalopatias epilépticas

História	Exame	1º exame	Outros exames
convulsões e regressão do desenvolvimento em múltiplos domínios (incluindo linguagem, comportamento, memória e capacidades motoras); o desenvolvimento é geralmente normal até 2-4 anos de idade	deficiência/regressão no desenvolvimento das habilidades linguísticas, práticas, motoras e comportamentais	» eletroencefalograma (EEG) : apresenta characteristicamente estado de mal epiléptico elétrico durante o sono	

◊ Síndromes de duplicação 15q11

História	Exame	1º exame	Outros exames
geralmente apresentam história de desenvolvimento motor tardio, choro fraco e dificuldade com alimentação na infância; fatigabilidade fácil na infância e idade adulta; alguns apresentam atraso na fala, distúrbios do espectro	hipotonía em lactentes; hipertonia do membro inferior variável em crianças mais velhas e adultos; baixa estatura em 20% a 30%; algumas características físicas incluindo ponte nasal baixa com nariz em formato de botão; pregas epicânticas; as orelhas podem	» teste genético: análise cromossômica por microarray	

Incomum**◊ Síndromes de duplicação 15q11**

História	Exame	1º exame	Outros exames
autista, distúrbios de processamento sensorial; outros problemas psiquiátricos incluem transtorno de déficit da atenção com hiperatividade (TDAH) e ansiedade; convulsões são comuns (>50%)	ser de implantação baixa ou rotacionadas posteriormente, com pinas desdobradas; palato altamente arqueado		

◊ Síndrome da deleção 16p11.2

História	Exame	1º exame	Outros exames
atrasos no desenvolvimento; habilidades de comunicação e socialização comprometidas; comprometimento na linguagem expressiva, incluindo apraxia da infância da fala, com linguagem receptiva relativamente preservada; alguns têm convulsões	alguns indivíduos têm anomalias físicas pequenas, incluindo orelhas de implantação baixa, sindactilia parcial	» teste genético: análise cromossômica por microarray	

Diretrizes de diagnóstico**Europa****Attention deficit hyperactivity disorder: diagnosis and management**

Publicado por: National Institute for Health and Care Excellence
Última publicação em: 2016

Autism in under 19s: recognition, referral and diagnosis

Publicado por: National Institute for Health and Care Excellence
Última publicação em: 2011

América do Norte

ADHD: clinical practice guideline for the diagnosis, evaluation, and treatment of attention-deficit/hyperactivity disorder in children and adolescents

Publicado por: American Academy of Pediatrics

Última publicação em: 2011

Oceania

New Zealand autism spectrum disorder guideline

Publicado por: New Zealand Guidelines Group

Última publicação em: 2016

Recursos online

1. The Ages and Stages Questionnaire (*external link*)

Artigos principais

- Harris JC. Developmental neuropsychiatry, Volumes 1 and 2. Oxford, UK: Oxford University Press; 1998.
- Shaywitz SE, Shaywitz BA. Dyslexia (specific reading disability). Biol Psychiatry. 2005;57:1301-1309. [Resumo](#)
- von Aster MG, Shalev RS. Number development and developmental dyscalculia. Dev Med Child Neurol. 2007;49:868-873. [Texto completo](#) [Resumo](#)
- Bishop DV. Genes, cognition, and communication: insights from neurodevelopmental disorders. Ann N Y Acad Sci. 2009;1156:1-18. [Texto completo](#) [Resumo](#)
- Volkmar FR, Lord C, Bailey A, et al. Autism and pervasive developmental disorders. J Child Psychol Psychiatry. 2004;45:135-170. [Resumo](#)
- Baird G, Gringras P. Investigation of developmental delay. In: Rutter M, Bishop D, Pine D, et al. Child and adolescent psychiatry. 5th ed. Hoboken, NJ: Wiley-Blackwell; 2008.
- Bellman M, Lingam S, Aukett A. Schedule of growing skills. 2nd ed. London, UK: NFER Nelson Publishing Company Ltd; 1996.
- American Academy of Neurology. Chromosomal microarray analysis for intellectual disabilities. 2013. <https://www.aan.com/> (last accessed 6 December 2016). [Texto completo](#)
- Kearney HM, Thorland EC, Brown KK, et al. American College of Medical Genetics standards and guidelines for interpretation and reporting of postnatal constitutional copy number variants. Genet Med. 2011;13:680-685. [Resumo](#)

Referências

1. Harris JC. Developmental neuropsychiatry, Volumes 1 and 2. Oxford, UK: Oxford University Press; 1998.
2. Rasmussen C, Bisanz J. Executive functioning in children with fetal alcohol spectrum disorders: profiles and age-related differences. Child Neuropsychology. 2009;15:201-215. [Resumo](#)
3. Peterson RL, Pennington BF. Developmental dyslexia. Lancet. 2012;379:1997-2007. [Texto completo](#) [Resumo](#)
4. Odding E, Roebroeck ME, Stam HJ. The epidemiology of cerebral palsy: incidence, impairments and risk factors. Disabil Rehabil. 2006;28:183-191. [Resumo](#)

5. Diehl JJ, Frost SJ, Sherman G, et al. Neural correlates of language and non-language visuospatial processing in adolescents with reading disability. *Neuroimage*. 2014;101:653-666. [Texto completo](#) [Resumo](#)
6. Shaywitz SE, Shaywitz BA. Dyslexia (specific reading disability). *Biol Psychiatry*. 2005;57:1301-1309. [Resumo](#)
7. Norton ES, Beach SD, Gabrieli J. Neurobiology of dyslexia. *Curr Opin Neurobiol*. 2015;30C:73-78. [Resumo](#)
8. Carrion-Castillo A, Franke B, Fisher SE. Molecular genetics of dyslexia: an overview. *Dyslexia*. 2013;19:214-240. [Texto completo](#) [Resumo](#)
9. Giraud AL, Ramus F. Neurogenetics and auditory processing in developmental dyslexia. *Curr Opin Neurobiol*. 2013;23:37-42. [Resumo](#)
10. von Aster MG, Shalev RS. Number development and developmental dyscalculia. *Dev Med Child Neurol*. 2007;49:868-873. [Texto completo](#) [Resumo](#)
11. Antshel KM. Attention-deficit hyperactivity disorder in the context of a high intellectual quotient/giftedness. *Dev Disabil Res Rev*. 2008;14:293-299. [Resumo](#)
12. Taylor E. Developing ADHD. *J Child Psychol Psychiatry*. 2009;50:126-132. [Resumo](#)
13. Newbury DF, Paracchini S, Scerri TS, et al. Investigation of dyslexia and SLI risk variants in reading-and language-impaired subjects. *Behav Genet*. 2011;41:90-104. [Texto completo](#) [Resumo](#)
14. Bishop DV. Genes, cognition, and communication: insights from neurodevelopmental disorders. *Ann N Y Acad Sci*. 2009;1156:1-18. [Texto completo](#) [Resumo](#)
15. Lai CS, Fisher SE, Hurst JA, et al. A forkhead-domain gene is mutated in a severe speech and language disorder. *Nature*. 2001;413:519-523. [Resumo](#)
16. Polatajko HJ, Cantin N. Developmental coordination disorder (dyspraxia): an overview of the state of the art. *Semin Pediatr Neurol*. 2005;12:250-258. [Resumo](#)
17. Gibbs J, Appleton J, Appleton R. Dyspraxia or developmental coordination disorder? Unravelling the enigma. *Arch Dis Child*. 2007;92:534-539. [Resumo](#)
18. Steinman KJ, Mostofsky SH, Denckla MB. Toward a narrower, more pragmatic view of developmental dyspraxia. *J Child Neurol*. 2010;25:71-81. [Texto completo](#) [Resumo](#)
19. Silverman W. Down syndrome: cognitive phenotype. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*. 2007;13:228-236. [Resumo](#)
20. Gillberg C, Coleman M. Autism and medical disorders: a review of the literature. *Dev Med Child Neurol*. 1996;38:191-202. [Resumo](#)

21. Hagerman RJ. Fragile-X chromosome and learning disability. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 1987;26:938. [Resumo](#)
22. Hagerman RJ. Annotation: fragile X syndrome: advances and controversy. *J Child Psychol Psychiatry*. 1992;33:1127-1139. [Resumo](#)
23. McCandless SE; Committee on Genetics. Clinical report - health supervision for children with Prader-Willi syndrome. *Pediatrics*. 2011;127:195-204. [Texto completo](#) [Resumo](#)
24. Clayton-Smith J, Laan L. Angelman syndrome: a review of the clinical and genetic aspects. *J Med Genet*. 2003;40:87-95. [Texto completo](#) [Resumo](#)
25. Burnside RD, Pasion R, Mikhail FM, et al. Microdeletion/microduplication of proximal 15q11.2 between BP1 and BP2: a susceptibility region for neurological dysfunction including developmental and language delay. *Hum Genet*. 2011;130:517-528. [Resumo](#)
26. Al Ageeli E, Drunat S, Delanoë C, et al. Duplication of the 15q11-q13 region: clinical and genetic study of 30 new cases. *Eur J Med Genet*. 2014;57:5-14. [Resumo](#)
27. Martens MA, Wilson SJ, Reutens DC. Research Review: Williams syndrome: a critical review of the cognitive, behavioral, and neuroanatomical phenotype. *J Child Psychol Psychiatry*. 2008;49:576-608. [Resumo](#)
28. Naidu S, Bibat G, Kratz L, et al. Clinical variability in Rett syndrome. *J Child Neurol*. 2003;18:662-668. [Resumo](#)
29. Nomura Y, Segawa M. Natural history of Rett syndrome. *J Child Neurol*. 2005;20:764-768. [Resumo](#)
30. Ross J, Zinn A, McCauley E. Neurodevelopmental and psychosocial aspects of Turner syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*. 2000;6:135-141. [Resumo](#)
31. Prather P, de Vries PJ. Behavioral and cognitive aspects of tuberous sclerosis complex. *J Child Neurol*. 2004 Sep;19(9):666-74. [Resumo](#)
32. Antshel KM, Fremont W, Kates WR. The neurocognitive phenotype in velo-cardio-facial syndrome: a developmental perspective. *Dev Disabil Res Rev*. 2008;14:43-51. [Resumo](#)
33. Hanson E, Nasir RH, Fong A, et al. Cognitive and behavioral characterization of 16p11.2 deletion syndrome. *J Dev Behav Pediatr*. 2010;31:649-657. [Resumo](#)
34. Hanson E, Bernier R, Porche K, et al. The cognitive and behavioral phenotype of the 16p11.2 deletion in a clinically ascertained population. *Biol Psychiatry*. 2015;77:785-793. [Resumo](#)
35. Moreno-De-Luca A, Evans DW, Boomer KB, et al. The role of parental cognitive, behavioral, and motor profiles in clinical variability in individuals with chromosome 16p11.2 deletions. *JAMA Psychiatry*. 2015;72:119-126. [Resumo](#)
36. Volkmar FR, Lord C, Bailey A, et al. Autism and pervasive developmental disorders. *J Child Psychol Psychiatry*. 2004;45:135-170. [Resumo](#)

37. National Institute for Health and Care Excellence. Autism in under 19s: recognition, referral and diagnosis. September 2011. <http://guidance.nice.org.uk> (last accessed 6 December 2016). [Texto completo](#)
38. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders, 5th ed., (DSM-5). Washington, DC: American Psychiatric Publishing; 2013.
39. Swineford LB, Thurm A, Baird G, et al. Social (pragmatic) communication disorder: a research review of this new DSM-5 diagnostic category. *J Neurodev Disord*. 2014;6:41. [Texto completo](#) [Resumo](#)
40. Malm G, Engman ML. Congenital cytomegalovirus infections. *Semin Fetal Neonatal Med*. 2007;12:154-159. [Resumo](#)
41. Petersen E. Toxoplasmosis. *Semin Fetal Neonatal Med*. 2007;12:214-223. [Resumo](#)
42. Best JM. Rubella. *Semin Fetal Neonatal Med*. 2007;12:182-192. [Resumo](#)
43. O'Leary CM. Fetal alcohol syndrome: diagnosis, epidemiology, and developmental outcomes. *J Paediatr Child Health*. 2004;40:2-7. [Resumo](#)
44. Williams JH, Ross L. Consequences of prenatal toxin exposure for mental health in children and adolescents: a systematic review. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 2007;16:243-253. [Resumo](#)
45. Harden CL. Antiepileptic drug teratogenesis: what are the risks for congenital malformations and adverse cognitive outcomes? *Int Rev Neurobiol*. 2008;83:205-213. [Resumo](#)
46. Walker DM, Marlow N. Neurocognitive outcome following fetal growth restriction. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*. 2008;93:F322-F325. [Resumo](#)
47. Delobel-Ayoub M, Arnaud C, White-Koning M, et al. Behavioral problems and cognitive performance at 5 years of age after very preterm birth: the EPIPAGE Study. *Pediatrics*. 2009;123:1485-1492. [Resumo](#)
48. Rennie JM, Hagmann CF, Robertson NJ. Outcome after intrapartum hypoxic ischaemia at term. *Semin Fetal Neonatal Med*. 2007;12:398-407. [Resumo](#)
49. Pin TW, Eldridge B, Galea MP. A review of developmental outcomes of term infants with post-asphyxia neonatal encephalopathy. *Eur J Paediatr Neurol*. 2009;13:224-234. [Resumo](#)
50. Carter JA, Neville BG, Newton CR. Neuro-cognitive impairment following acquired central nervous system infections in childhood: a systematic review. *Brain Res Brain Res Rev*. 2003;43:57-69. [Resumo](#)
51. Fellick JM, Sills JA, Marzouk O, et al. Neurodevelopmental outcome in meningococcal disease: a case-control study. *Arch Dis Child*. 2001;85:6-11. [Texto completo](#) [Resumo](#)
52. Mulhern RK, Merchant TE, Gajjar A, et al. Late neurocognitive sequelae in survivors of brain tumours in childhood. *Lancet Oncol*. 2004;5:399-408. [Resumo](#)
53. Jayawant S, Parr J. Outcome following subdural haemorrhages in infancy. *Arch Dis Child*. 2007;92:343-347. [Resumo](#)

54. Johnson AR, DeMatt E, Salorio CF. Predictors of outcome following acquired brain injury in children. *Dev Disabil Res Rev.* 2009;15:124-132. [Resumo](#)
55. Slomine B, Locascio G. Cognitive rehabilitation for children with acquired brain injury. *Dev Disabil Res Rev.* 2009;15:133-143. [Resumo](#)
56. Kriel RL, Krach LE, Luxenberg MG, et al. Outcome of severe anoxic/ischemic brain injury in children. *Pediatr Neurol.* 1994;10:207-212. [Resumo](#)
57. Jackson DC, Dabbs K, Walker NM, et al. The neuropsychological and academic substrate of new/recent-onset epilepsies. *J Pediatr.* 2013;162:1047-1053;e1. [Texto completo](#) [Resumo](#)
58. Masur D, Shinnar S, Cnaan A, et al. Pretreatment cognitive deficits and treatment effects on attention in childhood absence epilepsy. *Neurology.* 2013;81:1572-1580. [Texto completo](#) [Resumo](#)
59. Turner SJ, Morgan AT, Perez ER, et al. New genes for focal epilepsies with speech and language disorders. *Curr Neurol Neurosci Rep.* 2015;15:35. [Resumo](#)
60. Sánchez Fernández I, Chapman KE, Peters JM, et al. Continuous spikes and waves during sleep: electroclinical presentation and suggestions for management. *Epilepsy Res Treat.* 2013;2013:583531. [Texto completo](#) [Resumo](#)
61. Rutter M. Developmental catch-up, and deficit, following adoption after severe global early privation: English and Romanian Adoptees (ERA) Study Team. *J Child Psychol Psychiatry.* 1998;39:465-476. [Resumo](#)
62. Beckett C, Maughan B, Rutter M, et al. Do the effects of early severe deprivation on cognition persist into early adolescence? Findings from the English and Romanian adoptees study. *Child Dev.* 2006;77:696-711. [Resumo](#)
63. Baird G, Gringras P. Investigation of developmental delay. In: Rutter M, Bishop D, Pine D, et al. *Child and adolescent psychiatry.* 5th ed. Hoboken, NJ: Wiley-Blackwell; 2008.
64. Bellman M, Lingam S, Aukett A. *Schedule of growing skills.* 2nd ed. London, UK: NFER Nelson Publishing Company Ltd; 1996.
65. Horridge KA. Assessment and investigation of the child with disordered development. *Arch Dis Child Educ Pract Ed.* 2011;96:9-20. [Resumo](#)
66. Michelson DJ, Shevell MI, Sherr EH, et al. Evidence report: genetic and metabolic testing on children 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.* 2011;77:1629-1635. [Texto completo](#)
67. American Academy of Neurology. Chromosomal microarray analysis for intellectual disabilities. 2013. <https://www.aan.com/> (last accessed 6 December 2016). [Texto completo](#)

68. Kearney HM, Thorland EC, Brown KK, et al. American College of Medical Genetics standards and guidelines for interpretation and reporting of postnatal constitutional copy number variants. *Genet Med.* 2011;13:680-685. [Resumo](#)
69. Soden SE, Saunders CJ, Willig LK, et al. Effectiveness of exome and genome sequencing guided by acuity of illness for diagnosis of neurodevelopmental disorders. *Sci Transl Med.* 2014;6:265ra168. [Resumo](#)
70. Nussbaum R, McInnes R, Willard H, et al. Thompson & Thompson genetics in medicine, 6th ed. Philadelphia, PA: Saunders; 2004:157-179.
71. Hunter AGW. Down syndrome. In: Cassidy SB, Allanson JE, eds. Management of genetic syndromes, 2nd ed. Hoboken, NJ: Wiley-Liss; 2005:191-210.
72. Amir RE, Van den Veyver IB, Wan M, et al. Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. *Nat Genet.* 1999;23:185-188. [Resumo](#)

Aviso legal

Este conteúdo destinase a médicos que não estão nos Estados Unidos e no Canadá. O BMJ Publishing Group Ltd. ("BMJ Group") procura certificarse de que as informações fornecidas sejam precisas e estejam atualizadas; no entanto, não fornece garantias nesse sentido, tampouco seus licenciantes, que fornecem determinadas informações vinculadas ao seu conteúdo ou acessíveis de outra forma. O BMJ Group não defende nem endossa o uso de qualquer tratamento ou medicamento aqui mencionado, nem realiza o diagnóstico de pacientes. Os médicos devem utilizar seu próprio julgamento profissional ao utilizar as informações aqui contidas, não devendo considerá-las substitutas, ao abordar seus pacientes.

As informações aqui contidas não contemplam todos os métodos de diagnóstico, tratamento, acompanhamento e medicação, nem possíveis contra-indicações ou efeitos colaterais. Além disso, com o surgimento de novos dados, tais padrões e práticas da medicina sofrem alterações; portanto, é necessário consultar diferentes fontes. É altamente recomendável que os usuários confirmem, por conta própria, o diagnóstico, os tratamentos e o acompanhamento especificado e verifiquem se são adequados para o paciente na respectiva região. Além disso, é necessário examinar a bula que acompanha cada medicamento prescrito, a fim de verificar as condições de uso e identificar alterações na posologia ou contra-indicações, em especial se o agente a ser administrado for novo, raramente utilizado ou tiver alcance terapêutico limitado. Deve-se verificar se, na sua região, os medicamentos mencionados são licenciados para o uso especificado e nas doses determinadas. Essas informações são fornecidas "no estado em que se encontram" e, na forma da lei, o BMJ Group e seus licenciantes não assumem qualquer responsabilidade por nenhum aspecto da assistência médica administrada com o auxílio dessas informações, tampouco por qualquer outro uso destas. Estas informações foram traduzidas e adaptadas com base no conteúdo original produzido pelo BMJ no idioma inglês. O conteúdo traduzido é fornecido tal como se encontra na versão original em inglês. A precisão ou confiabilidade da tradução não é garantida nem está implícita. O BMJ não se responsabiliza por erros e omissões provenientes da tradução e da adaptação, ou de qualquer outra forma, e na máxima extensão permitida por lei, o BMJ não deve incorrer em nenhuma responsabilidade, incluindo, mas sem limitação, a responsabilidade por danos provenientes do conteúdo traduzido.

NOTA DE INTERPRETAÇÃO: Os numerais no conteúdo traduzido são exibidos de acordo com a configuração padrão para separadores numéricos no idioma inglês original: por exemplo, os números de 4 dígitos não incluem vírgula nem ponto decimal; números de 5 ou mais dígitos incluem vírgulas; e números menores que a unidade são representados com pontos decimais. Consulte a tabela explicativa na Tab 1. O BMJ não aceita ser responsabilizado pela interpretação incorreta de números em conformidade com esse padrão especificado para separadores numéricos. Esta abordagem está em conformidade com a orientação do Serviço Internacional de Pesos e Medidas (International Bureau of Weights and Measures) (resolução de 2003)

<http://www1.bipm.org/jsp/en/ViewCGPMResolution.jsp>

Estilo do BMJ Best Practice	
	Numerais de 5 dígitos
	Numerais de 4 dígitos
	Numerais < 1

Tabela 1 Estilo do BMJ Best Practice no que diz respeito a numerais

Esta versão em PDF da monografia do BMJ Best Practice baseia-se na versão disponível no sítio web actualizada pela última vez em: Jun 22, 2018.

As monografias do BMJ Best Practice são actualizadas regularmente e a versão mais recente disponível de cada monografia pode consultar-se em bestpractice.bmj.com. A utilização deste conteúdo está sujeita à nossa declaração de exoneración de responsabilidade. © BMJ Publishing Group Ltd 2018. Todos os direitos reservados.

O BMJ pode atualizar o conteúdo traduzido de tempos em tempos de maneira a refletir as atualizações feitas nas versões originais no idioma inglês em que o conteúdo traduzido se baseia. É natural que a versão em português apresente eventuais atrasos em relação à versão em inglês enquanto o conteúdo traduzido não for atualizado. A duração desses atrasos pode variar.

Veja os [termos e condições do website](#).

Contacte-nos

+ 44 (0) 207 111 1105

support@bmj.com

BMJ
BMA House
Tavistock Square
London
WC1H 9JR
UK

Colaboradores:

// Autores:

Kevin A. Shapiro, MD, PhD

Director of Pediatric Neurology

Cortica | Advanced Neurological Therapies for Autism, San Diego, CA

DIVULGAÇÕES: KAS is Director of Pediatric Neurology at Cortica, a healthcare provider for children with autism and neurodevelopmental disorders. He serves as an advisor to NovoNordisk on studies evaluating cognition and neurodevelopment in individuals with haemophilia, and to Mallinckrodt Pharmaceuticals on long-term cognitive follow-up of children treated for neonatal hyperbilirubinaemia.

// Reconhecimentos:

Dr Kevin A. Shapiro would like to gratefully acknowledge Dr Jeremy Parr, the previous contributor to this monograph. JP is an author of a number of references cited in this monograph.

// Colegas revisores:

Paul Gringras, MB ChB, MSc, MRCPCH

Consultant in Paediatric Neurodisability

Evelina Children's Hospital, St Thomas' Hospital, London, UK

DIVULGAÇÕES: PG declares that he has no competing interests.

Sandra H. Jee, MD, MPH

Assistant Professor of Pediatrics

Department of Pediatrics, Research Director, Starlight Pediatrics, University of Rochester Medical Center, Rochester, NY

DIVULGAÇÕES: SHJ declares that she has no competing interests.