



Grup de Trastorns del  
Neurodesenvolupament i  
de l'Aprenentatge

**Curs 2024-2025**

## **Els Trastorns del Neurodesenvolupament a la consulta de pediatria d'atenció primària**

*Què ens trobem i que és el que hauríem de fer i saber per acompanyar-los millor?*

- Dijous, 17/10/2024

**Trastorns de l'aprenentatge (dislèxia)**

Moderador: Anna Gatell, pediatra coordinadora del GdT

Ponents: Virginia Trémols, neuropsicòloga i psicòloga clínica, Dra. Neurociència Cognitiva, graduada en Filosofia, Paidò Salut Infantil (Barcelona) / Àngels Mayor, mestra i pedagoga de l'escola Gravi (Barcelona)

- Dijous, 28/11/2024

**Trastorn del desenvolupament intel·lectual (TDI)**

Moderador: Alba Vergès, pediatra, coordinadora del GdT

Ponents: Asun Díaz, neuropediatra, Hospital de Sant Pau (Barcelona) / Inés González, neuropsicologia infantil, CDIAP Parc Taulí, Hospital Universitari Parc Taulí (Sabadell)

- Dijous, 23/01/2025

**Trastorn per dèficit d'atenció i hiperactivitat (TDAH)**

Moderador: Anna Sans, neuropediatra, coordinadora del GdT

Ponents: Anna Solerdelcoll, neuropsicòloga pediàtrica Institut SOM VIA de Neurodesenvolupament i Aprenentatge, Barcelona

- Dijous, 20/03/2025

**Trastorn del desenvolupament del llenguatge (TDL)**

Moderador: Alba Vergès

Ponents: Mireia Sala, logopeda i pedagoga, Centro TRIVIUM –Institut de Neurociència Cognitiva aplicada al Aprenentatge-FPCEE Blanquerna-Universitat Ramon Llull (Barcelona) /

- Dijous, 22/05/2025

**Trastorn de la coordinació motora (TCM)**

Moderador: Anna Sans

Ponents: *a determinar*

- Dijous, 19/06/2025

**Trastorn de l'espectre de l'autisme (TEA)**

Moderador: Anna Gatell Ponents: *a determinar*

# Trastorns de l'aprenentatge

## Trastorn del desenvolupament intel·lectual

Asun Díaz Gómez

Neuropediatra

Hospital de Sant Pau

CDIAP EIPI Nou Barris

Inés González Gimeno Neuropsicologa  
infantil.

CDIAP Parc Taulí. Servei Medicina

Pediàtrica Hospital Universitari Parc Taulí.



Societat  
**Catalana**  
**de Pediatria**

# Discapacitat intel·lectual

Inici durant el període de NDP

Limitacions funcionament intel·lectual (raonament, resolució de problemes, planificació, abstracció, aprenentatge acadèmic...)

Limitació en el comportament adaptatiu (conceptual, social i pràctic)

Gravetat variable (funcional / no per CIT)?

<5 A retard global del desenvolupament



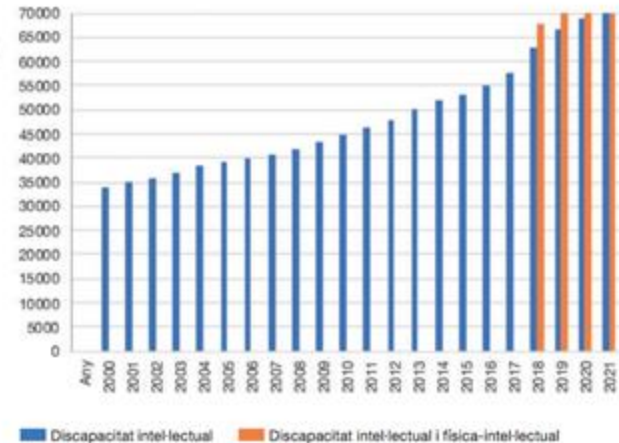
# Prevalença

- Prevalença 1-4% (OMS) increment en països no desenvolupats

- <10% de les persones afectades la tenen reconeguda.  
Poden ser formes lleus més adaptatives i menys disruptives? Sí

A Catalunya, 1 de cada 100 persones té discapacitat intel·lectual. Hi ha més de 79.000 persones amb una discapacitat intel·lectual reconeguda, sense tenir en compte l'existència de persones amb discapacitat intel·lectual que no han estat diagnosticades, o bé que no disposen del certificat de discapacitat.

Gràfic 2.  
Persones amb discapacitat intel·lectual reconeguda. Catalunya, 2000-2021



Informe de la situació de les persones amb discapacitat intel·lectual a Catalunya Setembre de 2022. Dinncat



## **Detecció precoç:**

Inici intervenció  
suports adients  
inici procés dx

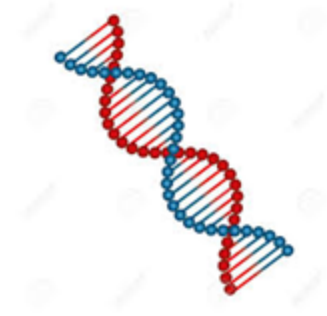


## **Procés diagnòstic Diagnòstic**

Recursos socials i educatius

intervenció i suports  
adequats a les limitacions de  
cada nen

**Millor pronòstic funcional**



## **Diagnòstic etiologic**

Alguns casos tractaments  
específics

Consell genètic

Pronòstic més específic

Prevenir complicacions

# Què falla en la detecció d'aquests nens més lleus que fins a l'etapa escolar poden passar desapercibuts?

- Principalment que són nens/es **poc disruptius (sobretot les nenes)**.
- En primeres etapes **costa observar diferències** en adquisició d'aprenentatges respecte als iguals. **Immaduresa** en la relació. Poden anar evolucionant amb **suports**.
- Sovint son infants que **no tenen cap característica física o condició mèdica** que orienti cap a una etiologia específica relacionada amb la DI.
- Molts infants **no estan escolaritzats** abans dels 3 anys.

# Quins són els principals signes d'alerta que hem de tenir presents, abans de l'etapa escolar?

## EN MENORS D'UN ANY

- ÉS MOLT MÉS DIFÍCIL DIAGNOSTICAR LA DI LLEU
- ALGUNS SIGNES D'ALERTA SON:
  1. Poc interès per desplaçar-se
  2. Poca curiositat
  3. Poca imitació (gestos)
  4. Joc simple i que no millora amb la intervenció de l'adult



# Quins són els principals signes d'alerta que hem de tenir presents, abans de l'etapa escolar?

## EN MAJORS D'UN ANY

- ALGUNS SIGNES D'ALERTA SON:
  1. Dificultats en llenguatge i comunicació no verbal
  2. Joc pobre i que no millora amb la intervenció de l'adult
  3. No poder establir relació entre acció i reacció
  4. Concreció
  5. Certa rigides conductual o adherència a rituals

# Quins són els principals signes d'alerta que hem de tenir presents en etapa preescolar?

**Desviacions significatives en les adquisicions de les diferents àrees del desenvolupament.**

- **Lentitud** en adquisició d'aprenentatges (**conceptes i hàbits d'autonomia**).
- Poca **curiositat** per l'entorn, poca **exploració**.
- **Atenció dispersa**, inquietud. Cansament i poc interès davant de reptes cognitius.
- Dificultat per **solucionar problemes**. Processament lent de la informació.
- Interessos i tipus de **joc propis d'edats anteriors**. Pobre simbolització.
- Pobre espontaneïtat. **Falta iniciativa**.
- **Pobre comprensió** del llenguatge i de l'entorn. Necessitat d'adherència a **rutines**.
- **Dificultats en l'adquisició de llenguatge**.
- **Manca de flexibilitat cognitiva** i baixa tolerància a la **frustració**.
- En el primer any presencia de moviments **estereotipats** (balanceig, aleteig...).

# Quins són els principals signes d'alerta que hem de tenir presents, abans de l'etapa escolar?

## EN MAJORS DE CINC ANYS

- ALGUNS SIGNES D'ALERTA SON:
  1. Dificultats per assolir els objectius escolars (també trastorns d'aprenentatge)
  2. Dificultats en el raonament fluid (conte)
  3. Problema per entendre determinades situacions de la vida diària
  - 4.. Concreció
  5. Certa rigides conductual o adherència a rituals

# A part de la taula Haizea– Llevant algun altre cribratge que pugui ser d'utilitat en AP?

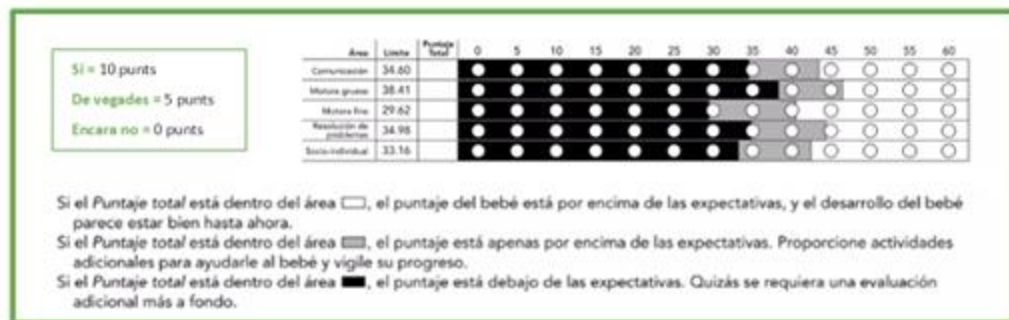


No hi ha uns instrument de cribratge específic per a la discapacitat intel·lectual.

- **Ages & Stages Questionnaire. ASQ-3.** 21 qüestionaris de verificació del desenvolupament des del naixement fins als cinc anys i mig.
- Se centra en cinc àrees clau:



- Comunicació
- Motricitat gruixuda
- Motricitat fina
- Resolució de problemes
- Socio-individual



# En nens més grans de cinc anys qui posa el diagnòstic? S'ha de derivar a CSMIJ, a NP?



- Valoració cognitiva en condicions adients
- Confirmació posterior



- Confirmació
- Diagnòstic etiològic



- Adaptacions
- Beques MEC

# Com avaluar la conducta adaptativa?

Limitacions específiques en la conducta adaptativa passen a convertir-se en indicadors de gravetat de la DI.



- Qüestionaris de conducta aplicat a familiars o mestres.
  - Exploren les habilitats de funcionament de la persona en la vida diària.
- 
- **DSM-5:** Per al diagnòstic de la DI → un dels 3 dominis del funcionament adaptatiu (conceptual, social o pràctic) ha d'estar tant alterat com per necessitar suport constant per poder funcionar, en una o més situacions de la vida diària.
  - **AAIDD:** Especifica que les puntuacions s'han de trobar, aproximadament, 2 DE per sota de la mitja de l'instrument utilitzat.

# Quines característiques té el retard global del desenvolupament?



- Aquest diagnòstic es reserva per als individus **menors de 5 anys** quan el nivell de gravetat clínica no es pot valorar de forma fiable durant els primers anys de la infància.
- Aquesta categoria es diagnòstica quan l'infant no compleix les fites del desenvolupament esperades **en diversos camps del funcionament intel·lectual**, inclosos els infants massa petits per participar en proves estandarditzades.
- Aquesta categoria s'ha de tornar a valorar després d' un període de temps.

# 6A00.4 Trastorn del desenvolupament intel·lectual, **provisional**

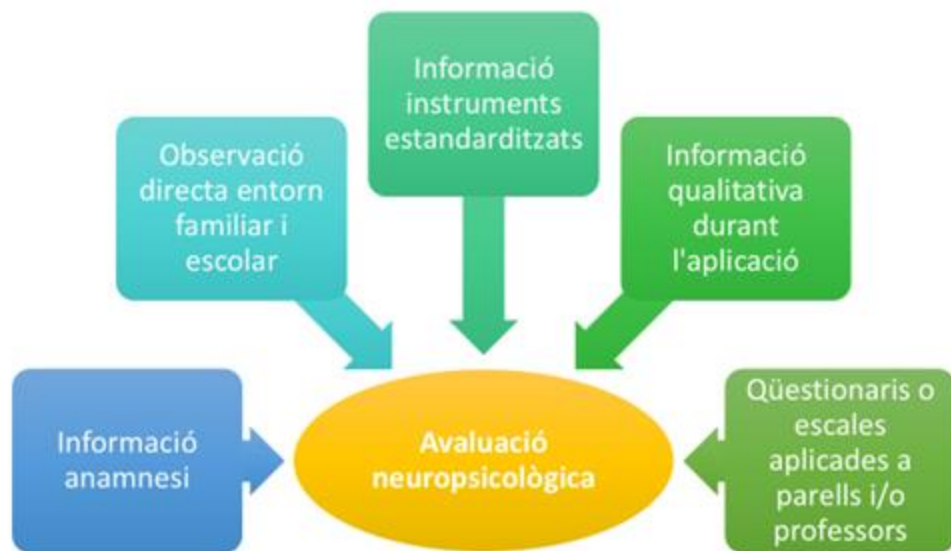
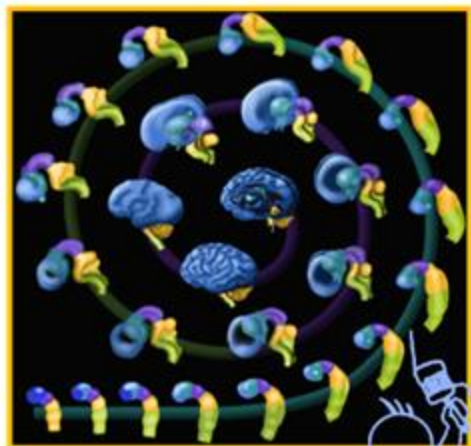


- S'assigna quan hi ha evidència d'un trastorn del desenvolupament intel·lectual, però l'individu és un **lactant o nen menor de 4 anys**, o no és possible dur a terme una avaluació vàlida del funcionament intel·lectual i del comportament adaptatiu a causa de deficiències sensorials o físiques (per exemple, ceguesa, sordesa prèvia a l'adquisició del llenguatge), deficiència motriu, de comunicació, problemes greus de comportament o altres trastorns mentals o del comportament concomitants.

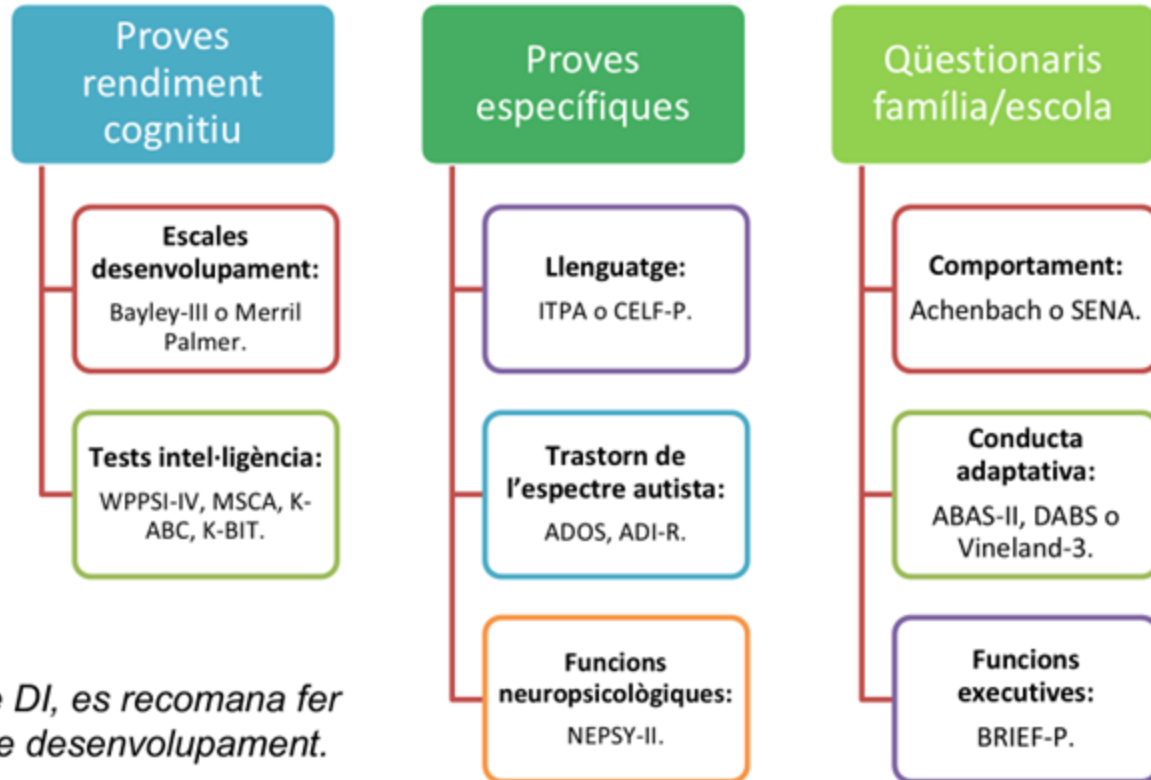


# Quin valor donem a les escales que ens permeten objectivar el desenvolupament d'un menor de 5 anys?

Les eines utilitzades en primera infància proporcionen informació d'un moment determinat en el desenvolupament de l'infant.



# De quines eines psicomètriques disposem en edat preescolar?



*Quan se sospita de DI, es recomana fer servir una escala de desenvolupament.*

# Cas infant amb Síndrome d'X-Fràgil

Primera valoració cognitiva al CDIAP. 2 anys 9 mesos.

Fragile X syndrome



Página de resumen

Prueba	Punt. directa	Punt. escalar	Punt. composta	Percentil	Intervalo de confianza (___%)
Cognitiva (CDI)	64	7	85		
Véase la Tabla A.2 del Manual de aplicación					
Lenguaje (LEN)					
Comunicación receptiva (CR)	23	6			
Comunicación expresiva (CE)	21	4			
Suma		10	71		
Véase la Tabla A.3 del Manual de aplicación					

Impressió diagnòstica inicial del CDIAP:

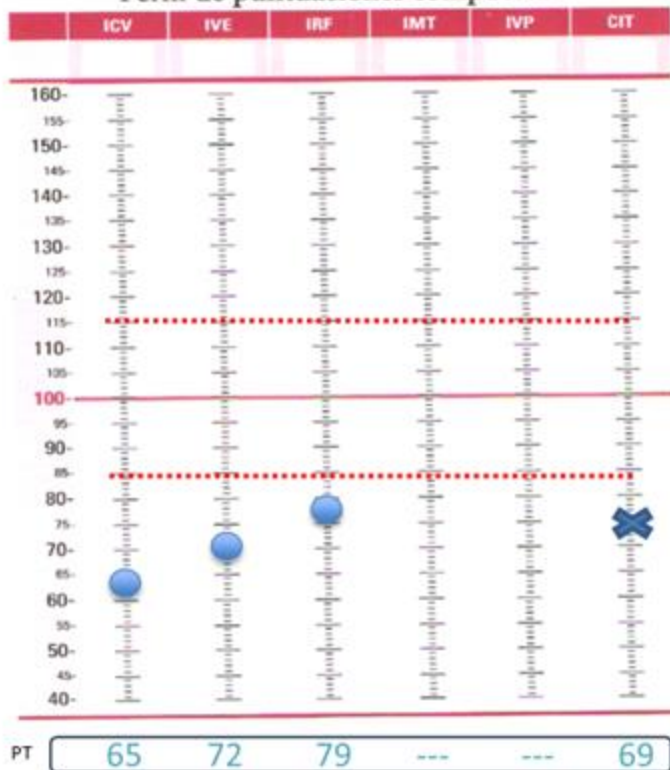
- Capacitat cognitiva no òptima (a valorar en evolució).
- Retard del desenvolupament de llenguatge receptiu i expressiu.
- Dispersió, inquietud i impulsivitat.
- En context de Síndrome d'X-Fràgil.

*Aquesta hipòtesi diagnòstica reflecteix la situació actual i caldrà anar-la perfilant al llarg del desenvolupament ja que el diagnòstic neuropsicològic en la primera infància és un procés evolutiu.*

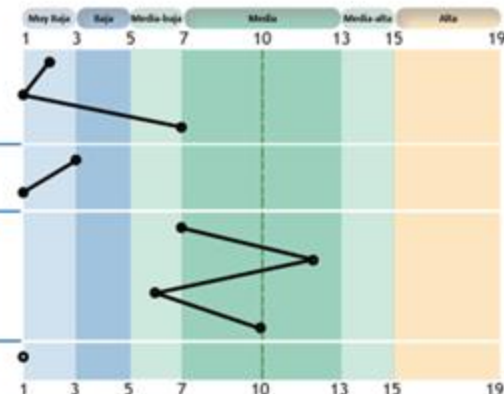
# Resultats darrer seguiment 4 anys 7 mesos



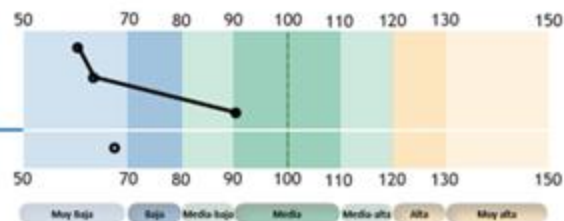
## Perfil de puntuaciones compuestas



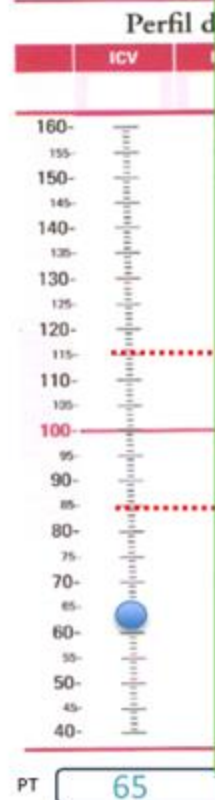
AREAS		PD	Pe
CON	Co Comunicación	47	2
	Ha Habilidades preacadémicas	27	1
	Ad Autodirección	53	7
SOC	Oc Ocio	42	3
	So Social	45	1
PRA	Ur Utiliz. recursos comunitarios	42	7
	Vh Vida en el hogar	62	12
	Ss Salud y seguridad	48	6
	Ac Autocuidado	61	10
	Mo Motora	63	1



INDICES		PT
CON	Conceptual	60
SOC	Social	63
PRA	Práctico	90
CAG	Conducta adaptativa general	67

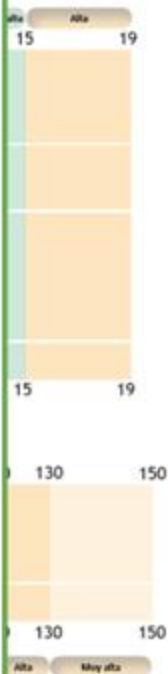


## Resultats darrer seguiment 4 anys 7 mesos

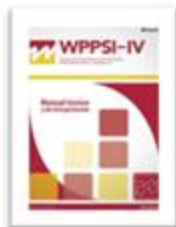


Impressió diagnòstica en la darrera exploració psicològica del CDIAP:

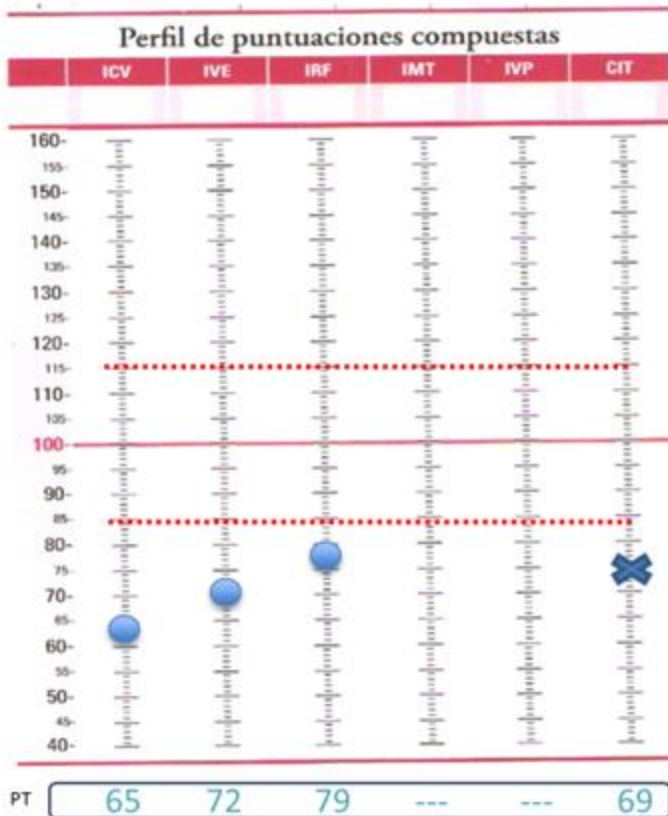
- Discapacitat intel·lectual lleu.
  - Trastorn del desenvolupament de llenguatge receptiu-expressiu.
  - Perfil compatible amb trastorn per dèficit d'atenció amb hiperactivitat (TDAH), a valorar en evolució.
  - En context de Síndrome d'X-Fràgil.
- Aquesta hipòtesi diagnòstica reflecteix la situació actual i caldrà anar-la perfilant al llarg del desenvolupament ja que el diagnòstic neuropsicològic en la primera infància és un procés evolutiu.*



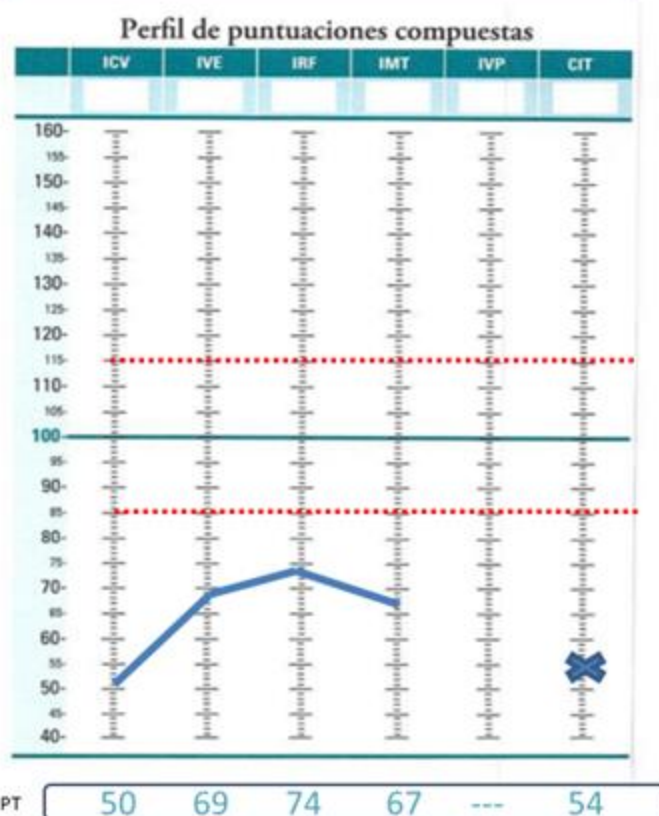
# Importància seguiment evolutiu



Valoració als 4 anys 7 mesos



Valoració als 9 anys 11 mesos



Quin valor donem a altre eines utilitzades en més grans? En quin moment es consideren “definitives” les xifres de QIT? Amb quina prova?

## PROVES PSICOMÈTRIQUES

- **WPPSI-IV** (2-7 a)
- **WISC-V** (6-16 m)
- **WNV** (5-21 a)
- **K-ABC** (2.5 a 12.5 a)
- **K-BIT** (4-90 a)
- **Leiter 3** (3-75 a)



# Ens hauríem de quedar només amb un test d'intel·ligència?

- Si ja hem valorat la **CONDUCTA ADAPTATIVA.... SI** (la majoria de proves valoren també llenguatge, funcions executives,...)
- Cal tenir en compte quina és la **finalitat de l'avaluació**. Per complir criteris diagnòstics, la mesura de CI i de la conducta adaptativa poden ser 'suficients'.
- Per poder establir un **pla d'intervenció personalitzat i adequat en cada moment**, és rellevant conèixer bé les característiques de l'infant, anant més enllà del CI, és important realitzar un perfil neuropsicològic complet dirigit a conèixer quines son les **fortaleses i les debilitats** que presenta.



# Perquè la necessitat de tenir un dx?

- Hi ha causes de DI que tenen un **TRACTAMENT ESPECÍFIC** (dèficit de GLUT-1, algunes metabolopaties,...) i altres causes que poden tenir-ne en un futur no llunyà.
- La majoria de **FAMÍLIES NECESSITEN** tenir un diagnòstic.
- És necessari per a que l'infant rebi **SUPORTS ESCOLARS I EXTRAESCOLARS** .
- També és necessari per a que les famílies rebin les **AJUDES PÚBLIQUES** a les que poden optar (tractaments no sempre coberts de forma pública i cars).

# Com aconsellar i acompanyar a les famílies?

- El diagnòstic de DI provoca un **gran impacte** en les famílies. Sovint agreuja el quadre i el pronòstic. Desconeixen el pronòstic de determinats TND, però en la discapacitat tothom sap que es veurà afectada l'autonomia de les persones i és dels aspectes que més preocupa a les famílies.
- Quan es desconeix l'etiologia pot ser més complexa l'acceptació. Conèixer l'origen de les dificultats, tranquil·litza a les famílies.
- **Informació objectiva** i clara sobre la situació actual de l'infant, el que implica el diagnòstic, el pronòstic. La manca d'informació pot agreujar les preocupacions i la culpabilitat.
- **Acompanyament i empoderament.**



# Per pediatria d'AP quins punts clau s'han de recollir a l'anamnesi i exploració física?

## ANAMNESI

- **ANTECEDENTS FAMILIARS**
  - DI a la família
  - Consanguinitat
  - Morts fetals o neonatals, avortaments
- **ANTECEDENTS PERSONALS**
  - Embaràs (TRA, complicacions, tòxics, fàrmacs, infeccions,...)
  - Part (prematuritat, apgar, asfíxia,...)
  - Complicacions neonatals
  - Cribrat neonatal
- **EDAT ASSOLIMENT ÍTEMS DEL DESENVOLUPAMENT PSICOMOTOR**
- **PREGUNTAR PER:**
  - Llenguatge
  - Sociabilitat
  - Conducta
  - Joc
  - Entorn familiar i social

# Per pediatria d'AP quins punts clau s'han de recollir a l'anamnesi i exploració física?

## EXPLORACIÓ FÍSICA

- **ASSEGURAR-SE QUE NO HI HAGI DÈFICITS SENSORIALS**
- **VALORAR:** interacció, motricitat, llenguatge, joc, conducta
- **FENOTIP FACIAL i DADES ANTROPOMÈTRIQUES**
- **DISCROMIES**
- **ALTERACIÓ A L'EXPLORACIÓ NEUROLÒGICA**
- **ALTERACIÓ A L'EXPLORACIÓ GENERAL:**
  - visceromegàlies
  - alteracions cardíques
  - alteracions genito-urinàries

# Quines exploracions complementàries es demanen i en quins casos?

## ANALITICA

- TSH/T4/T3, COLESTEROL, URAT
- ESTUDI METABÒLIC BÀSIC
- ANALITICA GENÈTICA INICIAL
  - Cariotip (sospita aneuploidies)
  - Estudi genètic dirigit (si sospita clara)
  - Estudi mol.lecular Síndrome Fràgil X
  - CGH array
- ANALÍTICA GENÈTICA AMPLIADA
  - Exoma clínic
  - Exoma complet

HPO

## PEV/PEATC

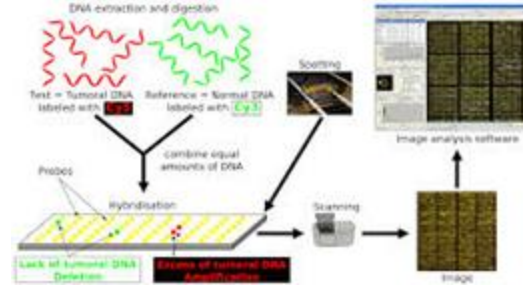
## IMATGE

- RMC si
  - Micro o macrocefàlia
  - Alteració exploració NRL
- ECOGRAFIA ABDOMINAL (ampliar)
- ECOCARDIOGRAMA (ampliar)

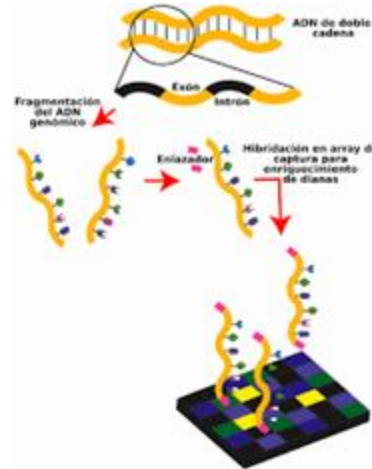
# Rendiment diagnòstic?



0.6-1%



15-20%



CES 25-34%  
WES 30-50%

30% NO ES  
TROBA LA  
CAUSA

# I quan surten resultats que desorienten com les variants de significat incert?

## Categorías de clasificación de las variantes de la ACMG



## SEGREGACIÓ FAMILIAR

- Passa a ser variant benigna
- Passa a ser variant patogènica
- Queda com a VUS

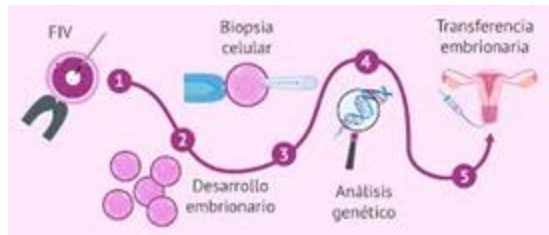
## REANÀLISI

# En quins casos es pot fer consell genètic?

## Opcions de gestacions posteriors

### DIAGNÒSTIC PRECÍS

- **DIAGNÒSTIC PRENATAL**  
(embaràs i biòpsia de corion a les 10 setmanes)
- **DIAGNÒSTIC PRE-IMPLANTACIONAL**  
(FIV i selecció d'embrions)

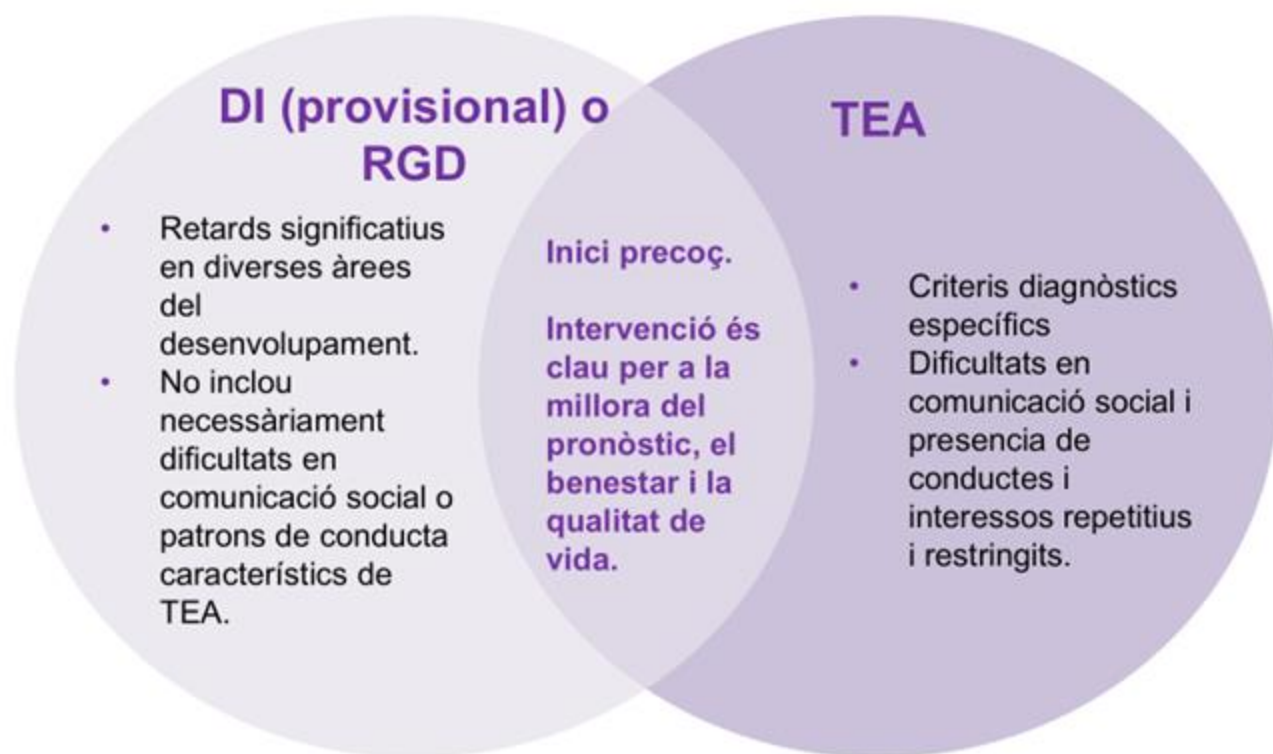


### DE QUÈ DEPÈN

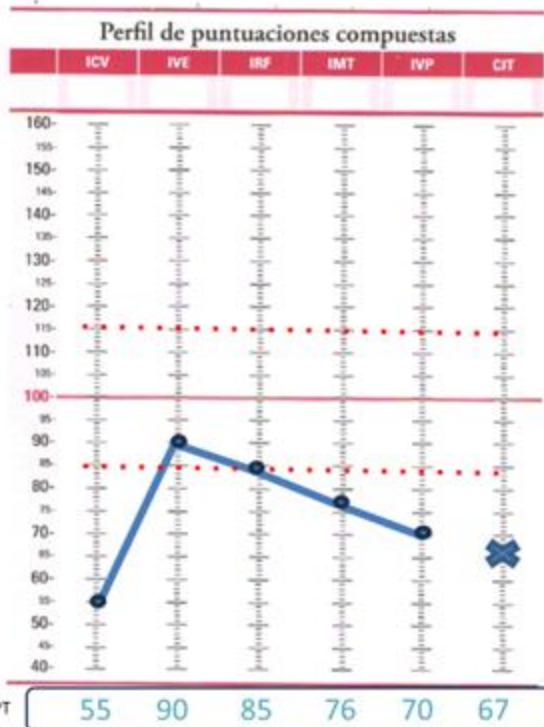
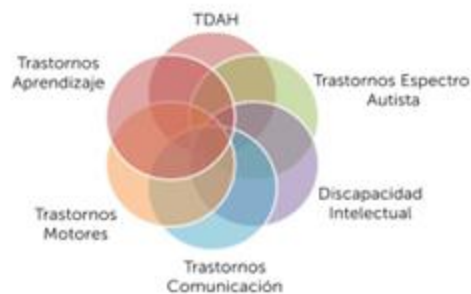
- De la família
- De si entra per la pública o no una determinada patologia



# En menors de dos anys com fer un correcte diagnòstic diferencial amb TEA?



# I amb el TDL? Quines dificultats presenta el diagnòstic?



- Sovint el retard del llenguatge és la **primera preocupació** en un infant amb DI.
- Un infant amb **TDL** no ha de tenir resultats baixos en proves de conducta adaptativa i presenten una **capacitat cognitiva no verbal dins de la normalitat**.



*Oferir consignes amb imatges facilitarà la comprensió de la tasca.*

# Quins problemes de salut mental solen presentar?

3-4 VEGADES MÉS QUE EN LA POBLACIÓ GENERAL

14%-44%-65% EN PRESENTARAN AL LLARG DE LA SEVA VIDA

- TDAH (32-65%)
- TOD (21%)
- TEA (1.5-6%)
- Depressió (0.6-6.3%)
- Ansietat (0.3-9%)
- Psicosi (0.4-10%)
- Trastorn bipolar (0.9-2%)

TRACTAMENT IGUAL  
QUE SI NO HI  
HAGUÉS DI

# Pels pediatres d'AP quins son els punts principals pel seguiment dels nens amb DI a la consulta?

- Assegurar que els trastorns psiquiàtrics comòrbids estiguin diagnosticats i tractats
- Assegurar que en síndromes concrets es faci el seguiment adient de les patologies associades
- Assegurar que tinguin el suport escolar adient i el tipus d'escolarització adequada al seu cas concret (EO, EO amb plaça NESE, escola compartida, EEE). Quin tipus d'escolarització és millor per aquests nens segons el grau de DI? Escola especial? Ordinària? Si és ordinària sempre? Tenen suficients recursos amb l'escola inclusiva? Retencions a llar d'infants? En quin moment passar a especial?
- Assegurar que tinguin accés a les ajudes socials (certificat de discapacitat,...)

# Quin és el tractament de les conductes desafiantes amb DI? En quines situacions estaria justificat l'ús de psicofàrmacs en nens amb DI?

GRAU DE COMUNICACIÓ I EXPRESSIÓ DE NENS AMB DI ÉS MENOR QUE EN LA POBLACIÓ NEUROTÍPICA



- Intentar trobar una **CAUSA FÍSICA O EMOCIONAL**
- Tractament **PSICOLÒGIC** (principalment cognitivo-conductual)

# Quin és el tractament de les conductes desafiantes amb DI? En quines situacions estaria justificat l'ús de psicofàrmacs en nens amb DI?

- Si no trobem la **CAUSA FÍSICA O EMOCIONAL**
- Si el tractament **PSICOLÒGIC** fracassa
- La conducta posa en perill la **INTEGRITAT** del pacient i/o de la seva família



**PSICOFÀRMACS**  
(antipsicòtics o antidepressius)