ABORDAJE MULTIDISCIPLINAR DE LOS TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO EN LA INFANCIA (XIV)

VALORACIÓN NEUROPEDIÁTRICA DEL NIÑO CON TDAH



"Lo que parece TDAH y no es" Papel del Neuropediatra en el TDAH

Saray Rekarte García. H. Universitario Ramón y Cajal





Hospital Universitario
Ramón y Cajal
Comunidad de Madrid



¿DE QUÉ VAMOS A HABLAR?

- -Introducción TDAH
- -Diagnóstico diferencial
- -TDAH secundario





INTRODUCCIÓN: ¿QUÉ ES EL TDAH?

DIFERENCIACIÓN ENTRE SÍNTOMA VS TRASTORNO

- El TDAH es un trastorno del neurodesarrollo caracterizado por un patrón persistente (> 6 meses) de déficit de atención (DA) y/o hiperactividad-impulsividad (HI) que resulta desadaptativo e incoherente en relación con el nivel de desarrollo
- Produce disfunción en áreas personal, social, académica / laboral y familiar (repercusión funcional)
- Los síntomas deben estar presentes antes de los 12 años de edad (DSM-V) y deben interferir en al menos en dos de los tres ámbitos siguientes: familiar, escolar / laboral y social



INTRODUCCIÓN: DIAGNÓSTICO

- El diagnóstico del TDAH es **exclusivamente clínico:** "no existe ningún marcador biológico para el diagnóstico del TDAH"
 - <u>Síntomas nucleares</u> (déficit de atención, hiperactividad o impulsividad)
 - Repercusión funcional en dos o más ámbitos (familiar, escolar / laboral y social)
 - Utilidad de las <u>escalas</u>: DSM-V y EDAH padres y profesores
- Exploración física: general y NRL completa
 - Dismorfias (sd. genéticos), discromías (MCL)
 - Focalidad neurológica: tumores, enfermedades neurodegenerativas...
- Valoración neuropsicológica / psicopedagógica: apoya el diagnóstico, pero no es imprescindible
 - Recomendable: trastornos del aprendizaje, valoración CI (altas capacidades, discapacidad intelectual), dudas diagnósticas
- Pruebas complementarias: no están indicadas salvo sospecha clínica, en función de los hallazgos en anamnesis y EF ("lo que parece TDAH y no es")



INTRODUCCIÓN: P. COMPLEMENTARIAS

NO DE RUTINA: cuando creemos que NO es TDAH, ¡TDAH agudo!

- Analítica sanguínea: práctica clínica habitual
 - Hemograma, bioquímica completa con glucosa, iones, función hepática y renal, perfil lipídico, CK, ferritina, marcadores de celiaquía y hormonas tiroideas
- Valoración auditiva y visual
- EEG
 - Anomalías epileptiformes presentes en la PG: interpretaciones erróneas y tratamientos injustificados
 - DD epilepsia ausencias, POCS (punta onda continua durante el sueño lento)
- RM craneal
 - Alteraciones en la EF: focalidad neurológica P.ej tumores, enf. neurodegenerativas
 - Antecedentes perinatales que hagan sospechar lesión en el SNC
 - Valorar: trastorno de la coordinación motora, TANV comórbido
- Otros: estudios genéticos (casos atípicos con dismorfias, malformaciones), metabólicos



DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL TDAH

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL (DD) VS COMORBILIDAD

- Los síntomas cardinales del TDAH (déficit de atención, hiperactividad e impulsividad), forman parte del desarrollo normal y de un amplio número de trastornos psiquiátricos y de enfermedades médicas
- El TDAH no suele presentarse de forma aislada o como un síndrome TDAH "puro" → > 50% trastorno comórbido
- La complejidad aumenta cuando algunos de estos trastornos que forman parte del DD, pueden ser comórbidos al propio TDAH (p.ej epilepsia, trastornos de conducta, del aprendizaje...)
 - Cuanto más se avanza en el DD, menos son los trastornos comórbidos que se asocian al TDAH



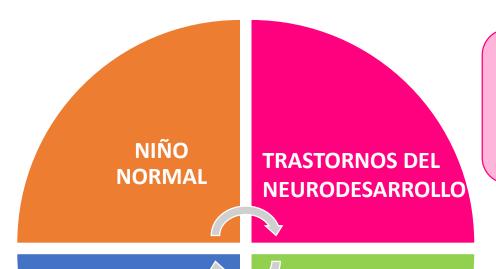
DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL TDAH



Hiper/hipotiroidismo, anemia, celiaca...
Déficits sensoriales visuales y

auditivos
Tóxicos, drogas, fármacos
NRL: tumores, epilepsia,
enfermedades

neurodegenerativas...



Discapacidad intelectual Trastornos del lenguaje TEA

Trastorno del aprendizaje Trastornos motores: SGT

ENFERMEDADES MÉDICAS: pediátricas y NRL

TRASTORNOS PSIQUIÁTRICOS

Ansiedad, depresión Trastornos del vínculo afectivo Trastorno de conducta Esquizofrenia



DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL TDAH: "EL NIÑO / ADOLESCENTE NORMAL"

- El que **NO** presenta ningún **trastorno**. Muy frecuente en las consultas de Neuropediatría
- Intervienen factores ambientales

"No todo niño que se mueve tiene un TDAH"

"No todo niño distraído tiene un TDAH"

- ¿A quién nos referimos?
 - Síntomas normales para la edad
 - Rasgos de personalidad que no llegan a constituir un trastorno (no repercusión funcional significativa, solo 1 ambiente). "El niño movido o despistado"
 - Entorno familiar anómalo: falta de límites "mala educación", medio familiar caótico o maltrato, excesiva exigencia "niños perfectos"
 - Falta de motivación: "el que no quiere estudiar"



DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL TDAH: "TR. DEL NEURODESARROLLO"

- **DISCAPACIDAD INTELECTUAL (DI)** ***también altas capacidades
 - Déficit de atención: 1 ambiente escuela (DI), 2 o + ambientes (TDAH)
- TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA (TEA)
 - Ambos: dificultades en habilidades sociales, rabietas
 - Motor: hipercinesia (TDAH), estereotipias (TEA)
 - Déficit de atención (TDAH) vs intereses restringidos (TEA)
- TRASTORNO ESPECÍFICO DEL APRENDIZAJE (TA)
 - Ambos: disminución de la MT y VP
 - Déficit de atención: 1 ambiente escuela (TA), 2 o + ambientes (TDAH)
- TRASTORNOS DEL LENGUAJE



CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DEPRESIÓN MAYOR (DSM-V)

- A.-Cinco (o más) de los síntomas siguientes han estado presentes durante dos semanas y al menos uno de los síntomas es (1) estado de ánimo deprimido o (2) pérdida de interés o de placer.
- -Estado de ánimo deprimido la mayor parte del día. Nota: en niños y adolescentes, el estado de ánimo puede ser irritable)
- -Disminución importante del interés o el placer por las actividades
- -Pérdida importante o aumento de peso o de apetito
- -Insomnio o hipersomnia
- -Agitación o retraso psicomotor
- -Fatiga o pérdida de la energía casi todos los días. [sep
- -Sentimientos de inutilidad o de culpabilidad excesiva
- -Disminución de la capacidad para pensar o concentrarse
- -Pensamientos de muerte recurrentes
- **B**.-Los síntomas causan **malestar clínicamente significativo o deterioro** en lo social, laboral u otras áreas importantes del funcionamiento [SEP]
- C.-El episodio no se puede atribuir a los efectos fisiológicos de una sustancia o de otra afección médica
- **D**.-El episodio de depresión mayor **no se explica mejor** por un trastorno esquizoafectivo, esquizofrenia, un trastorno esquizofreniforme, trastorno delirante, u otro trastorno especificado o no especificado del espectro de la esquizofrenia y otros trastornos psicóticos [SEP]
- E.-Nunca ha habido un episodio maníaco o hipomaníaco



DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL TDAH "TRASTORNOS PSIQUIÁTRICOS"

- TRASTORNOS DISRUPTIVOS, CONTROL DE IMPULSOS Y CONDUCTA
 - <u>Trastorno explosivo intermitente (TEI)</u>: arrebatos recurrentes de **agresividad** verbal o física, que reflejan una **falta de control de impulsos** y son desproporcionados al desençademente. Dx > 6 años
 - Ambos muestran impulsividad. TEI: hostilidad. TDAH: inatención
 - <u>Trastorno negativista-desafiante (TND):</u> patrón de **comportamiento desafiante** contra **figuras de la autoridad**, negativa a cumplir normas, y enfados
 - Confusión niño hiperactivo-impulsivo (TDAH) vs disruptivo (TND)
 - Confusión niño que no hace tareas por déficit de atención (TDAH), negatividad (TND)
 - TND: 1 ambiente (con los de confianza). TDAH: 2 o + ambientes
 - Trastorno de conducta (TC): patrón de comportamiento antisocial (conductas agresivas y delictivas), que vulneran derechos de las otras personas, así como normas de convivencia y/o reglas sociales
- TRASTORNOS PSICÓTICOS
 - Esquizofrenia



DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL TDAH "ENFERMEDADES PEDIÁTRICAS"

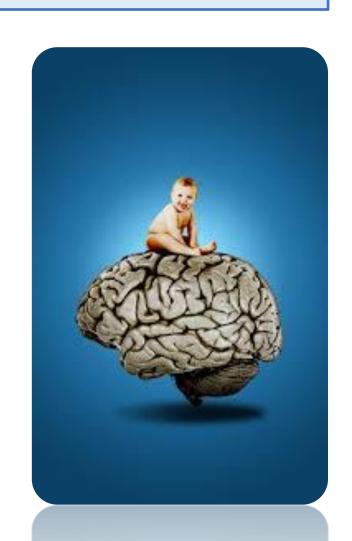
- Déficits sensoriales: trastornos visuales y auditivos
- · Hiper/hipotiroidismo, anemia, enfermedad celiaca, malnutrición
- Tóxicos: intoxicación por plomo, abuso de drogas
- Efectos adversos de fármacos
 - FAES (PB, BZD, LEV, VPA, TPM / ZNS)
 - Neurolépticos (acatisia)
 - Broncodilatadores, antihistamínicos
 - INH
 - Tiroxina





DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL TDAH "ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS"

- Encefalopatías postraumáticas o infecciosas
- Tumores SNC
- Epilepsia
 - Ausencias, POCS, epilepsia lóbulo temporal
- Corea de Sydenham
- Enfermedades neurodegenerativas
 - Leucodistrofia, MPS III, Wilson
- Trastornos del sueño
 - SAHOS, SPI





CASO CLÍNICO 1

- Nicolás, 6 años
- MOTIVO DE CONSULTA: fracaso escolar y mal comportamiento
- ANTECEDENTES
 - AF sin interés. Gestación, parto y periodo neonatal sin incidencias
 - Retraso en el lenguaje que atribuyeron a OMAs de repetición
 - Seguimiento ORL: colocación DTP

• Hª ACTUAL

- Según sus padres: Nicolás era un niño normal hasta los 3 años, momento en el que comienza con problemas de conducta: "no para quieto ni un segundo", "es muy impulsivo y tenemos que estar pendiente de él todo el rato", "tarda muchísimo en dormirse", "se frustra con facilidad y tiene muchas perretas, resulta agotador..."
- Según los profesores: "no atiende en clase", "pega a otros niños", "respecto al aprendizaje va por detrás de sus compañeros"

• **EF**

- General: fenotipo tosco, hepatomegalia leve
- NRL: lenguaje inferior a lo requerido por edad con errores expresivos





CASO CLÍNICO 1

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

- A/S con ferritina, TSH y marcadores de celiaquía: normal
- Ecografía abdominal: hepatomegalia leve
- Valoración neuropsicológica: CIT 85 (CV 75, RP 95, MT 80, VP 89), alteración funciones ejecutivas (EFEN) y pruebas atencionales (CPT-III). EDAH y DSM-V compatible con TDAH de presentación combinada
- DIAGNÓSTICO: TDAH de presentación combinada, trastorno del lenguaje
- TRATAMIENTO: apoyos psicopedagógicos, metilfenidato
 - No respuesta a psicoestimulantes. Respuesta parcial a risperidona
 - Empeoramiento conductual progresivo

¿ES TDAH? TDAH agudo, no respuesta a psicoestimulantes, "otras cosas": fenotipo peculiar, hepatomegalia, OMAs de repetición

- RM normal
- EEG normal
- Cariotipo normal
- GAGs orina \rightarrow aumento heparán sulfato \rightarrow se confirma MPS III en estudio enzimático



CASO CLÍNICO: MPS III

Wijburg FA et al. Mucopolysaccharidosis type III (Sanfilippo syndrome) and misdiagnosis of idiopathic developmental delay, attention deficit/hyperactivity disorder or autism spectrum disorder. Acta Paediatr. 2013

- EIM de moléculas complejas → enfermedades lisosomales (depósito) → mucopolisacaridosis (MPS) → MPS III (síndrome de Sanfilippo)
- Defecto en la degradación de heparan sulfato (GAG). Herencia AR
- MPS más frecuente. Típico: degeneración grave del SNC con leve afectación somática
- CLÍNICA: 3 fases
 - Periodo de DPM normal
 - 1º fase (1-3 años): RPM más llamativo en el área del lenguaje. Pueden haber signos / síntomas somáticos
 - 2º fase (3-4 años): deterioro cognitivo progresivo y trastorno de comportamiento (TDAH y TEA like) y de sueño
 - 3º fase (adolescencia): demencia y trastorno motor (espasticidad grave) → estado vegetativo → fallecimiento 2º-3º década de vida

SIGNOS Y SÍNTOMAS DE SOSPECHA DE MPS

- Facies tosca o "hurleroide"
- Hepato-esplenomegalia
- Hernias abdominales
- Infecciones e insuficiencia respiratoria
- ORL: sordera, OMAs de repetición, SAHS grave
- Deformidades óseas: disostosis múltiple, cifosis, contracturas articulares
- Sd. Túnel carpiano
- RPM, Discapacidad intelectual
- Opacidad corneal
- Cardiopatía













CASO CLÍNICO: MPS III

Wijburg FA et al. Mucopolysaccharidosis type III (Sanfilippo syndrome) and misdiagnosis of idiopathic developmental delay, attention deficit/hyperactivity disorder or autism spectrum disorder. Acta Paediatr. 2013 www.pediatriayenfermedadesraras.com

- EIM de moléculas complejas → enfermedades lisosomales (depósito) → mucopolisacaridosis (MPS) → MPS III (síndrome de Sanfilippo)
- Defecto en la degradación de heparan sulfato (GAG). Herencia AR
- MPS más frecuente. Típico: degeneración grave del SNC con leve afectación somática.
- CLÍNICA: 3 fases
 - Periodo de DPM normal
 - 1º fase (1-3 años): RPM más llamativo en el área del lenguaje. Pueden haber signos / síntomas somáticos
 - 2º fase (3-4 años): deterioro cognitivo progresivo y trastorno de comportamiento (TDAH y TEA like) y de sueño
 - 3º fase (adolescencia): demencia y trastorno motor (espasticidad grave) → estado vegetativo → fallecimiento 2º-3º década de vida



CASO CLÍNICO: MPS III

Wijburg FA et al. Mucopolysaccharidosis type III (Sanfilippo syndrome) and misdiagnosis of idiopathic developmental delay, attention deficit/hyperactivity disorder or autism spectrum disorder. Acta Paediatr. 2013 www.pediatriayenfermedadesraras.com

DIAGNÓSTICO

Cribado: GAG orina

• Confirmación: estudio enzimático, análisis genético

TRATAMIENTO

- No tratamiento eficaz. Manejo sintomático
- Terapia enzimática sustitutiva, terapia de reducción sustrato (genisteína): ensayos clínicos
- TPH: no previene el deterioro neurológico

PUNTOS CLAVE

⚠ Sospechar MPS si: fenotipo "hurleroide", OMAs o infecciones respiratorias de repetición, cardiopatía, hepatomegalia, alteraciones ortopédicas

⚠ Sospechar MPS III si: **trastorno del comportamiento de inicio brusco** (hiperactividad, agresividad, impulsividad)

⚠ Los pacientes con MPS III se diagnostican erróneamente de RPM, retraso del lenguaje, TDAH y/o TEA

⚠ Los pacientes con MPS III presentan hiperactividad grave que NO responde a psicoestimulantes



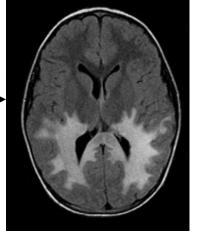
CASO CLÍNICO 2

- Javier, 5 años
- MOTIVO DE CONSULTA: ↓ del rendimiento escolar y alteración de conducta agudo
- ANTECEDENTES: sin AF ni AP de interés
- H^a ACTUAL
 - DPM inicial normal. Escolarizado desde los 3 años
 - Desde hace 6 meses
 - \$\square\$ del rendimiento escolar: "no aprende, anda todo el día distraído", "ya no es capaz de escribir su nombre ni contar, cuando antes si lo hacía". WPPSI-III CIT 70
 - Alteración de conducta: "tiene arrebatos tremendos en los que grita y tira cosas", "está incontrolable, como si tuviese un motor dentro"
 - Además... "anda más torpe que de costumbre y se cae con frecuencia"
- EF: piramidalismo: hiperreflexia universal, RCP extensor, ataxia de la marcha

TDAH agudo + focalidad NRL → **RM craneal**

Desmielinización de la SB, sobre todo en áreas parietooccipitales (imagen en alas de mariposa)







CASO CLÍNICO: ALD-X

UpToDate

- EIM de moléculas complejas → enfermedades peroxisomales → defecto enzimático único → adrenoleucodistrofia ligada al X (ALD-X)
- Ligada X (Xq28). Mutación gen ABCD1 → transportador ABC → defecto en la degradación de AGCML

CLÍNICA

- Forma más común: forma cerebral infantil
- Insuficiencia suprarrenal
- **Síntomas NRL**: 4-8 años
 - Alteraciones del comportamiento y defectos cognitivos → TDAH-like
 - Deterioro NRL: alteración de la visión, hipoacusia, síndrome cerebeloso y piramidal, convulsiones → estado vegetativo → fallecimiento en 3-10 años



CASO CLÍNICO: ALD-X

UpToDate

DIAGNÓSTICO

- 个AGCML. PL: hiperproteinorraquia
- RM: desmielinización de la SB, sobre todo en áreas parieto-occipitales (imagen en alas de mariposa característica). En el 80% de los casos se inicia en el esplenio del CC
- Confirmación: estudio genético

TRATAMIENTO

- Nutricional: administración oral de aceites monoinsaturados (glicerol trioleato y trierucato: aceite de Lorenzo) + restricción de la ingesta de AGCML
- TMO

PUNTOS CLAVE

⚠ Síntomas inexplicados de **afectación motora o mental agudos o progresivos** en un niño → sospechar **leucodistrofia**

⚠ Un varón que comienza en la primera década de la vida con TDAH agudo, dificultades de aprendizaje y/o conducta + afectación esplenio CC: primera posibilidad dx → ALD-X



TABLA EIM MANIFESTACIONES PSIQUIÁTRICAS

LACTANTE (<12 M)	1-5 AÑOS	5-15 AÑOS	ADULTO
PKU no tratada	Forma infantil tardía GM2	NCL juvenil	LDM
Defectos metabolismo biopterina	MPS III	MELAS	NPC
TCU	Manosidosis	хст	NCL juventil
Acidurias orgánicas clásicas y 40H butírica		GM2	XCT
HNK tardía		NPC	Corea de Huntington
Smith-Lemli-Opitz		LDM, XALD	Wilson
Defectos en el metabolismo de purinas y pirimidinas		Deficiencia del transportador de creatina	Homocistinuria
Enfermedad de Salla		Enfermedades por acúmulo de hierro intracerebral	Porfirias
Homocistinuria		Deficit OCT parcial (TCU)	
Enfermedad de Salla		Wilson	
		Porfirias	



TDAH SECUNDARIO / SINTOMÁTICO EN ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS

- Daño cerebral pre / peri / postnatal
 - Secuelas de EHI perinatal, prematuridad, bajo peso
 - Secuelas de daño cerebral adquirido (TCE, ACV, infecciones....)
- Síndrome alcohólico fetal (SAF)
- Síndromes genéticos (Sd. Wiliams, Sd. X frágil)
- Enfermedades neurocutáneas (NF1)
- Epilepsia



TDAH SECUNDARIO / SINTOMÁTICO DAÑO CEREBRAL PRE / PERINATAL

DAÑO CEREBRAL PRE / PERINATAL

Prematuridad - bajo peso

Franz AP. Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder and Very Preterm/Very Low Birth Weight: A Meta-analysis. Pediatrics 2018

Prematuros (muy prematuros 28-32 s / prematuros extremos <28 s) + bajo peso (muy bajo peso <1000 gr, bajo peso extremo <1500 gr): ↑ riesgo TDAH vs controles [odds ratio (OR): 3,04]. El riesgo aumenta en los casos extremos (OR 2,25 vs OR 4,05)

Sucksdorff M. Preterm Birth and Poor Fetal Growth as Risk Factors of Attention-Deficit/ Hyperactivity Disorder. Pediatrics 2015

• Prematuros leves-tardíos y en bajo peso -1DS: ↑ riesgo TDAH



Edad gestacional
Peso al nacimiento
MÁS RIESGO

- Hipoxia-isquemia | Getahun D. In utero exposure to ischemic-hypoxic conditions and attention-deficit/hyperactivity disorder. Pediatrics. 2013
 - Asfixia perinatal, distrés respiratorio, preclampsia: FR independientes para TDAH

Smith TF. Pre- and Perinatal Ischemia-Hypoxia, the Ischemia-Hypoxia Response Pathway, and ADHD Risk. Behav Genet. 2016

Bajo peso, prematuridad, complicaciones obstétricas, tabaco

+

HIPOXIA-ISQUEMIA

Respuesta hipoxia-isquemia:

- -Expresión de genes
- -Cambios epigenéticos

Riesgo TDAH



TDAH SECUNDARIO / SINTOMÁTICO DAÑO CEREBRAL PRE / PERINATAL

DAÑO CEREBRAL POSTNATAL - DAÑO CEREBRAL ADQUIRIDO (DCA)

- TCE
- ACV
- Hipoxia-isquemia (post-PCR, casi-ahogamiento)
- Infecciones del SNC
- Enfermedades oncológicas
- Cardiopatías complejas intervenidas

TDAH SECUNDARIO A TCE

Narad ME. Secondary Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder in Children and Adolescents 5 to 10 Years After Traumatic Brain Injury. JAMA Pediatr 2018

- Prevalencia: 25 %. > riesgo a > gravedad del TCE: TCE grave 4 veces + frec TDAH, en el resto 2 veces más frec TDAH
- Debut TDAH: +++ 18 meses post-TCE, proponen seguimiento hasta 7 años post-TCE

Iaccarino MA. Stimulant Use in the Management of Mild Traumatic Brain Injury: A Qualitative Literature Review. J Atten Disord. 2018

¿Psicoestimulantes? Se necesitan más estudios para recomendar su uso



TDAH SECUNDARIO / SINTOMÁTICO SÍNDROME ALCOHÓLICO FETAL

TRASTORNOS DEL ESPECTRO ALCOHÓLICO FETAL (TEAF)

- **SAF**: dismorfia + retraso crecimiento + alteraciones SNC
- **SAF parcial**: no cumple todo
- TND relacionado con el OH
- Anomalías congénitas relacionadas con el OH







CRITERIOS DIAGNÓSTICOS SAF (CDC 2004) con/sin exposición prenatal documentada OH

- ≥ 2 rasgos faciales característicos: hendiduras palpebrales cortas, labio superior fino, filtrum liso
- Retraso del crecimiento: altura y / o peso ≤ p10 prenatal o postnatal
- Afectación SNC
 - Estructural: microcefalia, neuroimagen (cuerpo calloso, cerebelo y GB)
 - Neurológica: signos NRL mayores o menores, crisis epilépticas
 - Funcional: alteraciones neurodesarrollo







TDAH SECUNDARIO / SINTOMÁTICO SÍNDROME ALCOHÓLICO FETAL

TEAF – ALTERACIONES FUNCIONALES

- Cognitivo-conducta: DI, RPM, trastorno del aprendizaje, disfunción ejecutiva y viso-espacial,
 TDAH, conductas sexuales inapropiadas, abuso de sustancias, intentos de suicidio, síntomas psicóticos
- Motor: trastorno de la coordinación motora
- Lenguaje: semántico-pragmático
- Social-emocional: alteración habilidades sociales, tr. estado de ánimo

TDAH EN TEAF (Young et al. BMC Psychiatry 2016, Peadon et al. Neuropsychiatric Desease and Treatment, 2010)

- Prevalencia: 48 %
- Inicio mas precoz. Predominio inatento
- Tratamiento = TDAH +++ sensibles a efectos secundarios



TDAH SECUNDARIO / SINTOMÁTICO SÍNDROMES GENÉTICOS

SÍNDROME X-FRÁGIL

- Síndrome genético más frecuente causante de DI hereditaria (lig. X)
- Expansión anómala del triplete CGG en el gen FMR1 (Fragile X Mental Retardation 1) en Xq27.3. Normal < 55, premutación 55-200, mutación completa >200 repeticiones
- CLÍNICA
 - Dismorfias y anomalías congénitas menores



- Facies triangular con cara alargada y frente y barbilla prominente, macrocefalia, orejas grandes y despegadas, macro-orquidismo
- Hiperlaxitud articular, piel fina y suave
- Anomalías oculares (estrabismo), ORL (paladar ojival, OMA repetición), cardiacas (prolapso mitral)
- Alteración del neurodesarrollo: RPM, DI moderada, tr. lenguaje (expresivo > receptivo, ecolalias), TEA (18-67%), TDAH (50%), alteraciones en estado de ánimo, trastornos sueño, epilepsia. Respuesta a psicoestimulantes en el 70 % de los niños con X-frágil



TDAH SECUNDARIO / SINTOMÁTICO ENFERMEDADES NEUROCUTÁNEAS

NEUROFIBROMATOSIS

- Síndrome neurocutáneo + frecuente. Mutación **gen** *NF1* (17q11.2) $\rightarrow \downarrow$ o alteración funcional de neurofibromina \rightarrow **predisposición a tumores.** 50% casos familiares (AD). 50% casos esporádicos
- CRITERIOS DIAGNÓSTICOS (2/6):
 - ≥ 6 MCL > 5 mm en prepúberes y > 15 mm en púberes
 - Efélides axilares / inguinales
 - ≥ 2 **neurofibromas** de cualquier tipo o 1 neurofibroma plexiforme
 - Glioma óptico
 - $\circ \ge 2$ nódulos de Lisch
 - o 1 lesión ósea distintiva (displasia de esfenoides, displasia cortical de huesos largos, f)
 - 1 familiar de primer grado afecto
- ALTERACIONES DEL NEURODESARROLLO: DI, trastornos del aprendizaje, TDAH (40-50%), TEA



RELACIÓN BIDIRECCIONAL

 La epilepsia no son solo "crisis". La mitad de los pacientes epilépticos presentan alteraciones cognitivas o psiquiátricas asociadas

- TDAH secundario a epilepsia
 - Predominio TDAH inatento
 - Por la propia epilepsia / efectos secundarios de fármacos
 - Infradiagnosticado e infratratado

Received: 6 June 2018 | Revised: 28 July 2018 | Accepted: 31 July 2018

DOI: 10.1111/epi.14549

SPECIAL REPORT

Epilepsia

Systematic review of the screening, diagnosis, and management of ADHD in children with epilepsy. Consensus paper of the Task Force on Comorbidities of the ILAE Pediatric Commission

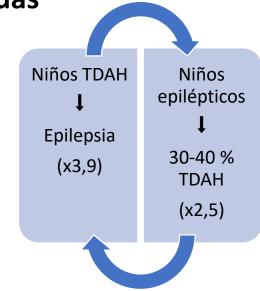




TABLE 2 Summary of recommendations with regard to screening, diagnosis, and management of ADHD in children with epilepsy

Study question	Recommendation	Level of recommendation	Comment
(1) What are the risk	factors for ADHD in children and teens with epilepsy and when should	d screening begin?	
What are the risk factors of ADHD in children with epilepsy?	There is no increased risk of ADHD in boys with epilepsy compared to girls with epilepsy	A	
	Valproate use in pregnancy is associated with inattentiveness and hyperactivity in offspring	Class I	Single class I study
	Children with epilepsy with comorbid intellectual and developmental disabilities are at increased risk of ADHD	A	
	Evidence is conflicted for the impact of early seizure onset on the development of ADHD in children with epilepsy	U	Need large prospective studies
	Specific seizure types are not predictive of higher rates of ADHD	U	
	Poor seizure control is associated with increased risk of ADHD	В	
When to screen the children with epilepsy for ADHD	Screening for ADHD should be performed from 6 years or at the time of diagnosis and repeated annually	U	Expert opinion
	Reevaluation of attention function after any change of AED	U	Expert opinion
	Screening should not be performed within 48 h of seizure event associate with a postictal state	U	Expert opinion



(2) What screening tools should be used, and how should ADHD be diagnosed in children a	and adolesce	nts with epilepsy?
The diagnosis of ADHD should involve health practitioners who have undergone expert training in the recognition of ADHD	U	Expert opinion
Data support the ability of the SDQ to predict ADHD diagnosis in children with epilepsy	В	Expert opinion — research or other screening tools is needed
It is more important to over identify (false positive) on screening rather than miss children (false-negative) who are at risk	U	Expert opinion
(3) What criteria can be used to distinguish ADHD from other conditions such as absence so conditions that mimic ADHD?	eizures, leari	ning disorders, and other
A distinction between ADHD and CAE should be based on history and an EEG with hyperventilation	U	Expert opinion
Formal cognitive testing is strongly recommended in children with epilepsy who are struggling at school	U	Expert opinion
	U	Expert opinion



(4) What is the recor	mmended management of ADHD in children and adolescents with epile	psy?
Are there precautions to consider with certain AEDs with regards to ADHD?	Polytherapy is more likely to be associated with behavioral problems than monotherapy Valproate can exacerbate attentional issues in children with CAE	C A
Does methylphenidate exacerbate	Methylphenidate is tolerated in children with epilepsy (both controlled and refractory)	В
seizures?	Limited evidence supports that atomoxetine is tolerated in children with epilepsy and ADHD Tolerability for amphetamine in children with epilepsy is not defined	C
Is there any evidence-based	Evidence supports efficacy of methylphenidate in children with epilepsy and comorbid ADHD	В
treatment to the management of ADHD in children and adolescent with epilepsy?	Limited evidence exists for the efficacy of atomoxetine and amphetamines in children with epilepsy and ADHD	U

REFLEXIONES FINALES...

Papel del Neuropediatra en el diagnóstico del TDAH

- NO todo es TDAH
 - Diagnóstico diferencial
- TDAH secundario
- NO solo es TDAH
 - Comorbilidades

