

Retraso Psicomotor/
Discapacidad Intelectual



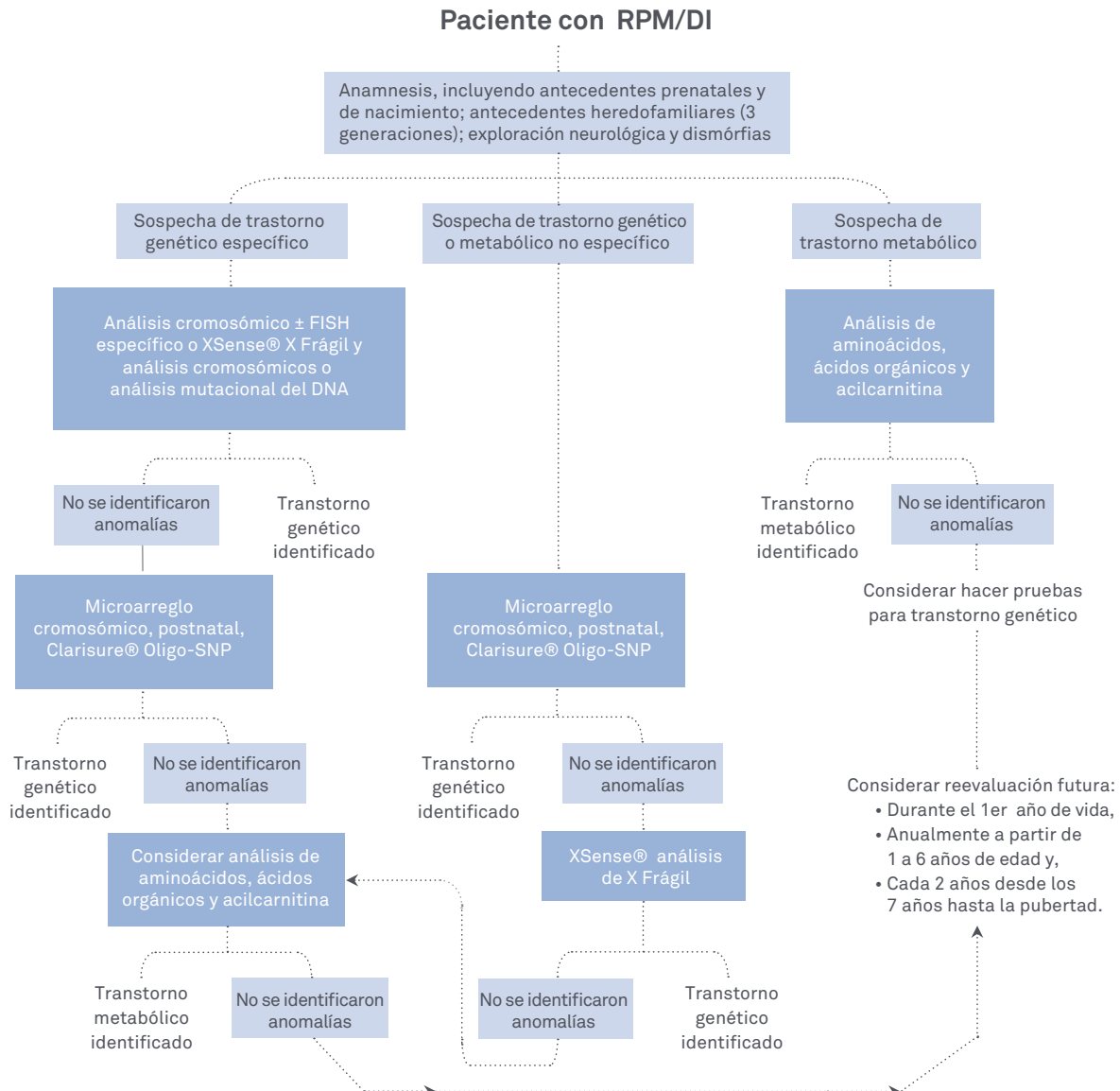
Diagnóstico del Retraso Psicomotor



Diagnóstico de Retraso Psicomotor

Desde pruebas de plomo de rutina para detección inicial a las pruebas avanzadas de microarreglos cromosómicos para trastornos genéticos heterogéneos complejos, Quest Diagnostics ofrece una amplia variedad de pruebas de retraso psicomotor para satisfacer todas sus necesidades de pruebas diagnósticas. Quest Diagnostics se compromete a proporcionarle los recursos que necesita para tomar decisiones de pruebas informadas y entregar resultados rápidos y precisos que le permiten diagnosticar a niños con retraso psicomotor y discapacidad intelectual con mayor prontitud.

Fig. 1 Evaluación de laboratorio para Retraso psicomotor/Discapacidad intelectual (RPM/DI)*



Pruebas Toxicológicas

Pruebas Metabólicas

Pruebas Genéticas

Se prefiere ayuno para pruebas metabólicas.

Pruebas toxicológicas, metabólicas y genéticas para retraso psicomotor

Encontrar la causa del retraso psicomotor puede ser difícil para los médicos. Quest Diagnostics ofrece un amplio menú de pruebas, un enfoque basado en algoritmos e interpretación de laboratorio de análisis genéticos bioquímicos para la búsqueda de un diagnóstico preciso.

Retraso psicomotor/Discapacidad intelectual (RPM/DI)

Las personas que presentan RPM/DI pueden beneficiarse de las siguientes pruebas. Algunos pacientes aún no diagnosticados con RPM/DI pueden manifestar otros síntomas sugestivos de un trastorno genético o metabólico. Estos síntomas se presentan aquí para ayudar a identificar a los pacientes que pueden beneficiarse de una prueba específica.

Acilcarnitina, Plasma

Código de la prueba: 14531

Código CPT: 82017

Uso clínico: Diagnosticar aciduria orgánica o trastorno de ácidos grasos

Pacientes aptos para la prueba: Con arritmia cardíaca, hipoglucemia considerable, hepatomegalia, crisis convulsivas, coma, miopatía, letargo.

Análisis de aminoácidos, LC/MS, LCR

Código de la prueba: 29881

Código CPT: 82139

Uso Clínico: Diagnosticar trastornos de aminoácidos con niveles de LCR elevados con relación a otros tipos de muestra (por ej., hiperglicinemia no cetósica)

Pacientes aptos para la prueba: Pacientes con convulsiones, apnea, hipotonía, complicaciones en la alimentación, movimientos oculares errantes, espasmos musculares, letargo, hipo.

Análisis de aminoácidos, LC/MS, Plasma

(Incluye 34 analitos)

Código de la prueba: 767 (X)

CPT Code: 82139

Uso Clínico: Diagnosticar aminoacidopatías primarias o detectar aminoacidopatías secundarias; monitorear la respuesta al tratamiento

Pacientes aptos para la prueba: Pacientes con una o más manifestaciones clínicas incluyendo las siguientes: retraso del crecimiento, retraso psicomotor, hiperamoniemia, cetosis, acidosis láctica, enfermedad hepática, espasticidad muscular, letargo, acidosis metabólica o alcalosis.

Análisis de aminoácidos, LC/MS, Orina

(incluye creatinina)

Código de la prueba: 36183(X)

Código CPT: 82139, 82570

Uso Clínico: Diagnosticar aminoacidopatías primarias y secundarias

Pacientes aptos para la prueba: Pacientes con una o más manifestaciones clínicas, incluyendo las siguientes: Hiperamoniemia, retraso del crecimiento, cálculos renales de inicio temprano, huesos frágiles.

Amoniaco, Plasma

Código de la prueba: 5509

Código CPT: 82140

Uso Clínico: Detecta concentraciones elevadas de amoniaco

Pacientes aptos para la prueba: Personas con insuficiencia hepática grave como encefalopatía hepática, coma resultante de cirrosis, hepatitis severa, síndrome de Reye y hepatotoxicidad medicamentosa y otras formas de enfermedades hepáticas o daño hepático.

Biotinidasa

Código de la prueba: 70132

Código CPT: 82261

Uso Clínico: Detectar deficiencia de biotinidasa

Pacientes aptos para la prueba: Personas con anomalías neurológicas, incluidas crisis convulsivas, hipotonía, ataxia, retraso psicomotor, problemas de visión, sordera parcial, cetosis recurrente, acidosis metabólica y anomalías cutáneas.

Análisis mutacional de la enfermedad de Canavan^a

Código de la prueba: 90905

Código CPT: 81200

Uso Clínico: Diagnosticar la enfermedad de Canavan; determinar el estado de portador

Pacientes aptos para la prueba: Pacientes con crisis convulsivas, espasticidad, mala fijación visual, irritabilidad, complicaciones en la alimentación, sin sostén cefálico, hipotonía, aumento de los reflejos tendinosos profundos, aumento del perímetro cefálico o antecedentes hereditarios de enfermedad de Canavan.

Carnitina, LC/MS/MS

(incluye carnitina libre y total y ésteres de carnitina)

Código de la prueba: 70107(X)

Código CPT: 82379

Uso Clínico: Diagnosticar deficiencia primaria o secundaria de carnitina; monitorear a los pacientes con deficiencia de carnitina

Pacientes aptos para la prueba: Personas con taquicardia, hepatomegalia, hipotonía, letargo; aquellos diagnosticados con deficiencia de carnitina.

Análisis cromosómico, Sangre

Código de la prueba: 14596

Código CPT: 88230,88262

Uso Clínico: Determinar la causa genética de RPM/DI

Pacientes aptos para la prueba: Personas con rasgos dismórficos, defectos de nacimiento, anomalías del crecimiento, problemas de comportamiento.

Análisis cromosómico, Seguimiento

Código de la prueba: 10708(X)

Código CPT: 88230,88262

Uso Clínico: Diagnosticar una anomalía cromosómica

Pacientes aptos para la prueba: Familiares de personas con una anomalía cromosómica confirmada.

Microarreglos cromosómicos, postnatal, Clarisure® Oligo-SNP^b

Código de la prueba: 16478

Código CPT: 81229

Uso Clínico: Determinar la causa genética de RPM/DI

Pacientes aptos para la prueba: Aquellas con RPM general, DI, trastornos del espectro autista o múltiples anomalías congénitas.

FISH, Angelman^a

Código de la prueba: 14608(X)

Código CPT: 88271,88273

Uso Clínico: Diagnosticar el síndrome de Angelman

Pacientes aptos para la prueba: Pacientes con crisis convulsivas, boca ancha, lengua protuberante, mandíbula prominente, labio superior fino, problemas de lenguaje, marcha atáxica, risa paroxística, hipopigmentación del pelo/piel.

FISH, Cri Du Chat^a**Código de la prueba:** 14614(X)**Código CPT:** 88271, 88273**Uso clínico:** Diagnosticar el síndrome del maullido de gato**Pacientes aptos para la prueba:** Pacientes con llanto parecido al maullido de un gato, retraso psicomotor severo, microcefalia, cara redonda, hipertelorismo, micrognacia, orejas de implantación baja, epicanto, hipotonía.**FISH, DiGeorge, Velocardiofacial (SVCF)^a****Código de la prueba:** 14610(X)**Código CPT:** 88271, 88273**Uso clínico:** Diagnosticar síndrome de DiGeorge/velocardiofacial**Pacientes aptos para la prueba:** Personas con malformaciones cardíacas, crisis convulsivas, hipocalcemia, alta predisposición a infecciones, hipertelorismo, paladar hendido, úvula bifida, micrognatia, orejas de implantación baja, retraso del lenguaje, escoliosis, hernia, esquizofrenia/trastornos mentales.**FISH, Miller-Dieker^a****Código de la prueba:** 14612(X)**Código CPT:** 88271, 88273**Uso clínico:** Diagnosticar el síndrome de Miller-Dieker**Pacientes aptos para la prueba:** Personas con trastornos del sistema nervioso central, microcefalia/lisencefalia, frente prominente, estrechamiento bitemporal, nariz pequeña con eversion de narinas, labio superior sobresaliente con borde fino.**FISH, Smith-Magenis^a****Código de la prueba:** 14611(X)**Código CPT:** 88271, 88273**Uso clínico:** Diagnosticar el síndrome de Smith-Magenis**Pacientes aptos para la prueba:** Pacientes con defecto cardíaco, braquicefalia, pérdida de la audición, retraso del lenguaje con voz ronca/profunda, trastorno del sueño, hiperactividad, comportamiento autodestructivo, cara/puente nasal ancho, dismorfias semejantes al síndrome de Down.**FISH, Tamiz Neonatal^a****Código de la prueba:** 36053**Código CPT:** 88271 (x5), 88275**Uso clínico:** Determinar la causa genética de RPM/DI (incluye +13, +18, +21, X, Y)**Pacientes aptos para la prueba:** Personas con rasgos dismórficos, defectos de nacimiento, anomalías del crecimiento, problemas de comportamiento.**FISH, Wolf-Hirschhorn^a****Código de la prueba:** 14613(X)**Código CPT:** 88271, 88273**Uso clínico:** Confirmar y diagnosticar el síndrome of Wolf-Hirschhorn**Pacientes aptos para la prueba:** Pacientes con defectos del tabique cardíaco, microcefalia, hipotonía, crisis convulsivas, hipospadias/criptorquidia (varones), ausencia de útero (mujeres), glabella prominente, surco nasolabial corto, hipertelorismo, comisuras bucales hacia abajo.**Enfermedad de Gaucher, Análisis mutacional de DNA^a****Código de la prueba:** 90907**Código CPT:** 81251**Uso clínico:** Diagnosticar la enfermedad de Gaucher; determinar el estado de portador.**Pacientes aptos para la prueba:** Pacientes con hepatoesplenomegalia, fracturas y lesiones ósea, trombocitopenia o antecedentes heredo-familiares de enfermedad de Gaucher.**Análisis mutacional de Galactosemia****Código de la prueba:** 16613**Código CPT:** 81401**Uso clínico:** Diagnosticar galactosemia; un error congénito del metabolismo de glucosa-galactosa.**Pacientes aptos para la prueba:** Pacientes con sospecha galactosemia; el análisis de DNA es el método de diagnóstico de confirmación preferido. Hay muchos falsos positivos en las pruebas de tamiz neonatal debido a la inestabilidad enzimática y un polimorfismo frecuente llamado variante de Duarte en el gen *GALT*.**Homocisteína****Código de la prueba:** 31789**Código CPT:** 83090**Uso Clínico:** Diagnosticar homocistinuria; monitorear niveles de homocisteína en pacientes con homocistinuria**Pacientes aptos para la prueba:** Pacientes con retraso psicomotor, dislocación del cristalino, osteoporosis, escoliosis, adelgazamiento/alargamiento de los huesos largos, tromboembolia, trastornos psiquiátricos o diagnóstico de homocistinuria.**Ácido Láctico, Plasma****Código de la prueba:** 585**Código CPT:** 83605**Uso Clínico:** Diagnosticar acidosis láctica asociada con retraso psicomotor que podrían indicar trastornos del metabolismo del ácido láctico. Se ordena rutinariamente en combinación con ácido pirúvico.**Pacientes aptos para la prueba:** Lactantes con vómito, dolor abdominal, cansancio extremo (fatiga), debilidad muscular y dificultad para respirar ya sea solos o en combinación con cualquier manifestación clínica de enfermedad mitocondrial.**Plomo****Código de la prueba:** 599**Código CPT:** 83655**Uso Clínico:** Diagnosticar toxicidad por plomo**Pacientes aptos para la prueba:** Pacientes con sospecha de retrasos del desarrollo. La prueba de plomo en sangre es útil para detectar exposición industrial, alimentaria y accidental al plomo y para monitorear el tratamiento de desintoxicación. Los niños son especialmente sensibles a daño neurológico por plomo y pueden desarrollar toxicidad neurológica aguda sin síntomas previos.**Análisis de mutación en la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD) (judíos Ashkenazi)^b****Código de la prueba:** 90909**Código CPT:** 81205**Uso clínico:** Diagnosticar MSUD; determinar el estado de portador**Pacientes aptos para la prueba:** Pacientes con crisis convulsivas, hipertoniía/hipotonía alterna, complicaciones en la alimentación, letargo, retraso del crecimiento o antecedentes heredo-familiares de MSUD.**Ácido metilmalónico, LC/MS/MS, Plasma****Código de la prueba:** 34879**Código CPT:** 83921**Ácido metilmalónico, GC/MS/MS, Plasma****Código de la prueba:** 91002**Código CPT:** 83921**Ácido metilmalónico, GC/MS/MS, Orina**

(incluye creatinina)

Código de la prueba: 91032**Código CPT:** 82570, 83921**Uso clínico:** Diagnosticar acidemia metilmalónica; monitorear las**Pacientes aptos para la prueba:** Pacientes con uno o más de las siguientes manifestaciones clínicas: hipoglucemia hipocetósica recurrente, disfunción hepática, hepatomegalia, enfermedad muscular, fatiga muscular, rabdomiólisis, mioglobulinuria, cardiomiopatía hipertrófica, acidosis metabólica, acidosis tubular renal, retraso del desarrollo, letargo y coma.**Análisis mutacional de la enfermedad de Niemann-Pick^a****Código de la prueba:** 90893**Código CPT:** 81330**Uso clínico:** Diagnosticar la enfermedad de Niemann-Pick; determinar el estado de portador**Pacientes aptos para la prueba:** Pacientes con hepatoesplenomegalia, hipotonía, debilidad muscular, vómito, estreñimiento y/o mancha corneal rojo cereza y aquellos con antecedentes heredo-familiares de enfermedad de Niemann-Pick

Ácidos Orgánicos, Panel Completo, Cuantitativos, Orina

(incluye 78 ácidos orgánicos, creatinina, orina aleatoria)

Código de la prueba: 90561

Código CPT: 82570, 83918

Uso clínico: Diagnosticar aciduria orgánica

Pacientes aptos para la prueba: Pacientes con una o más de las siguientes manifestaciones clínicas: cetosis, acidosis láctica, enfermedad hepática, insuficiencia multiorgánica, trombocitopenia, pancitopenia, inhibición de la médula ósea, hiperamonemia, retraso del desarrollo, macro/microcefalia.

Ácidos Orgánicos, Cualitativos, Orina

(incluye 63 ácidos orgánicos, creatinina, orina aleatoria)

Código de la prueba: 90404

Código CPT: 82570, 83919

Uso clínico: Diagnosticar aciduria orgánica

Pacientes aptos para la prueba: Pacientes con una o más de las siguientes manifestaciones clínicas: cetosis, acidosis láctica, enfermedad hepática, insuficiencia multiorgánica, trombocitopenia, pancitopenia, inhibición de la médula ósea, hiperamonemia, retraso del desarrollo, macro/microcefálico.

Análisis mutacional de fenilcetonuria (PKU)

Código de la prueba: 16152

Código CPT: 81406

Uso clínico: Identificar la enfermedad que causa mutaciones en personas afectadas con PKU

Pacientes aptos para la prueba: Pacientes con discapacidad intelectual, crisis convulsivas, retraso psicomotor, problemas de conducta y trastornos psiquiátricos. Olor a ratón.

Síndrome de Prader-Willi/Angelman, Análisis de Metilación de DNA^a

Código de la prueba: 11369

Código CPT: 81331

Uso clínico: Diagnosticar síndrome de Prader-Willi o Angelman

Pacientes aptos para la prueba: Pacientes con hipotonía severa, complicaciones en la alimentación que llevan a alimentación nasogástrica, criptorquidia (varones), labios hipoplásicos (mujeres), estrabismo, diámetro bitemporal estrecho, fisuras oblicuas ascendentes, talla baja, manos y pies pequeños, obesidad, hiperfagia, marcha atáxica, risa paroxística.

Ácido pirúvico (Piruvato)

Código de la prueba: 765

Código CPT: 84210

Uso clínico: Diagnostica acidosis láctica asociada con retraso psicomotor que podrían indicar trastornos del metabolismo del ácido láctico. Se ordena rutinariamente en combinación con ácido láctico.

Pacientes aptos para la prueba: Lactantes con vómito, dolor abdominal, cansancio extremo (fatiga), debilidad muscular y apnea.

Análisis mutacional de Síndrome de Rett^b

Código de la prueba: 15088(X)

Código CPT: 81302

Uso clínico: Diagnosticar síndrome de Rett

Pacientes aptos para la prueba: Varones con encefalopatía neonatal inexplicable; aquellos con síntomas tipo Angelman con cromosoma 15q11.2-q13 normal; aquellos con retraso mental ligado al X y resultado negativo en una prueba de X frágil.

Análisis mutacional de enfermedad de Tay-Sachs^a

Código de la prueba: 90903

Código CPT: 81255

Uso clínico: Diagnosticar la enfermedad de Tay-Sachs; determinar el estado de portador

Pacientes aptos para la prueba: Pacientes con palidez macular con mancha rojo cereza, ceguera, demencia, apatía; familiares en riesgo de portar una mutación de Tay-Sachs.

Ácidos grasos de cadena muy larga

Código de la prueba: 90559

Código CPT: 82726

Uso clínico: Para el diagnóstico de trastornos de los peroxisomas. Estos trastornos incluyen (A) Trastornos del espectro de Zellweger de la biogénesis peroxisomal, (B) adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (X-ALD) y su forma de adrenomielopatía ligada al cromosoma X en adultos (X-AMN), (C) enfermedad de Refsum (deficiencia de fitanoil-CoA hidroxilasa) y (D) deficiencia de deficiencia de 2-metilacil-CoA racemasa.

Pacientes aptos para la prueba: Pacientes con una o más de las siguientes manifestaciones clínicas: dismorfias, enfermedades hepáticas, grados de retraso psicomotor, características autistas, neuropatía periférica, demencia, encefalopatía, leucodistrofia por imágenes, insuficiencia suprarrenal, hipocortisolismo, enfermedad de Addison, insuficiencia testicular, tiroidea y ovárica.

XSense®, X Frágil con prueba de reflejo^{b,c,d}

Código de la prueba: 16313

Código CPT: 81243

Uso clínico: Diagnosticar el síndrome de X Frágil; determinar el estado de portador

Pacientes aptos para la prueba: Pacientes con rasgos dismórficos, defectos de nacimiento, anomalías del crecimiento y/o problemas de comportamiento y aquellos en riesgo de ser portadores de una anomalía de X Frágil.

XSense®, X Frágil con prueba de reflejo y análisis cromosómico, Sangre^{b,c,d}

Código de la prueba: 16326

Código CPT: 88230, 88262, 81243

Uso clínico: Determinar la causa genética del RPM/DI; diagnosticar el síndrome de X frágil; determinar el estado de portador de X frágil.

Pacientes aptos para la prueba: Pacientes con rasgos dismórficos, defectos de nacimiento, anomalías del crecimiento y/o problemas de conducta y aquellos en riesgo de portar una anomalía de X frágil.

Los códigos CPT proporcionados se basan en las guías de la AMA y son únicamente para fines informativos. La codificación CPT es responsabilidad exclusiva del receptor de la factura. Favor de dirigir cualquier pregunta con respecto a la codificación al responsable de pagar la factura.

^aQuest Diagnostics Nichols Institute desarrolló esta prueba y determinó sus características de rendimiento. No está autorizada o aprobada por la FDA de Estados Unidos.

La FDA determinó que esa autorización o aprobación no es necesaria. Las características de rendimiento se refieren al rendimiento analítico de la prueba.

^bQuest Diagnostics Nichols Institute desarrolló esta prueba y determinó sus características de rendimiento. Las características de rendimiento se refieren al rendimiento analítico de la prueba.

^cLas pruebas de reflejo se realizan con un cargo adicional y están asociadas con códigos CPT adicionales. Si el resultado de la PCR de CGG sugiere un estado de portador y/o se detecta un resultado anormal en la PCR con repetición de tripletes, entonces se realiza una prueba de Southern blot.

^dCuando la PCR de X frágil no sea normal o esté en la zona gris, se realizará una prueba de Southern blot a un costo adicional (81244).

Contacte a su representante de ventas para obtener más información o visite:

QuestDiagnostics.com.mx

Si en su localidad no cuenta con un Centro de Atención a Pacientes Quest Diagnostics acuda al Hospital o Laboratorio de su preferencia con alianza Quest Diagnostics.

Contacte a nuestro equipo de Centro de Soporte Comercial al **+52 (55) 4160.7777** para obtener información específica sobre las pruebas.



Para acceder al Centro de Pruebas, escanee este código QR.

* Literatura exclusiva para médicos

** Esta información no pretende proporcionar ningún consejo médico.

*Referencias bibliográficas

1. Curry CJ, Stevenson RE, Aughton D, et al. Evaluation of mental retardation: recommendations of a consensus conference. Am J Med Genetics. 1997;72:468-477.
2. Shaffer LG; on behalf of the American College of Medical Genetics (ACMG) Professional Practice and Guidelines Committee. American College of Medical Genetics guideline on the cytogenetic evaluation of the individual with developmental delay or mental retardation. Genet Med. 2005;7:650-654.
3. Sherman S, Pletcher BA, Driscoll DA. Fragile X syndrome: diagnostic and carrier testing. Genet Med. 2005;7:584-587.
4. Miller DT, Adam MP, Aradhya S, et al. Consensus statement: Chromosomal microarray is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with developmental disabilities or congenital anomalies. Am J Hum Genet. 2010;86:749-764.

Los algoritmos de Quest Diagnostics se proporcionan únicamente con fines informativos y no como recomendación médica. Al seleccionar e interpretar las pruebas, diagnosticar y tomar decisiones de tratamiento del paciente, el médico se debe basar en sus conocimientos, experiencia clínica y en la evaluación del paciente.

QuestDiagnostics.com

Quest, Quest Diagnostics, cualquiera de sus logotipos y todas las marcas registradas o no registradas asociadas con son propiedad de Quest Diagnostics. Todas las marcas de terceros – © y ™ – son propiedad de sus respectivos propietarios. ©2015 Quest Diagnostics Incorporated. Todos los derechos reservados. MI4281 10/2015