

Atraso global do desenvolvimento e deficiência intelectual — investigação etiológica

Definições, regressão como alarme, investigação em degraus pelo Protocolo do
Ministério da Saúde, testes no SUS, intervenção precoce e direitos

Por **Dr. José Roberto Stefani** — Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) ·
CRM/SP 43.076

Professor do Centro Universitário Max Planck

Referências: SBP, Ministério da Saúde, AAP, NICE, AEP, Johns Hopkins, Harvard, Oxford e
Cambridge · Revisão: setembro de 2026

Gravidade em semáforo (● leve · ● moderada · ● grave), conduta
ambulatorial e critérios para encaminhar ao especialista, ao pronto-socorro ou
internar, com a comparação entre SBP/Ministério da Saúde e as referências
internacionais (convergências e divergências).  [Baixar em PDF](#)

CONTEÚDO

1. O que é e como se apresenta
2. Classificação de gravidade
3. Diagnóstico no consultório
4. Tratamento e seguimento
5. Quando encaminhar ao pronto-socorro ou internar
6. Orientações de retorno e sinais de alerta para a família
7. Comparação com as referências
8. Fontes

EM RESUMO

Atraso global do desenvolvimento (AGD) é o atraso significativo em **dois ou mais domínios** (motor, linguagem, cognição, pessoal-social) em **menores de 5 anos**; **deficiência intelectual (DI)** é o diagnóstico a partir dos **5 anos**, com déficit intelectual e adaptativo iniciado na infância e **gravidade definida pelo funcionamento adaptativo** (DSM-5-TR). A prevalência é de 1 a 3%. O pediatra **encaminha para estimulação precoce sem esperar o diagnóstico** e investiga em paralelo: **audição, visão e TSH para todos** (padrão do site); a genética segue o **Protocolo do Ministério da Saúde (2020)**, pois a SBP não tem documento: **microarray e exoma em série, X frágil só com fenótipo ou história ligada ao X**, cariótipo só no Down; **metabólico, RM e EEG** por indicação. A criança estável, com terapias em curso, segue com o pediatra (🟢); a suspeita nova sem causa, ou com distorções, vai ao especialista de forma prioritária (🟡). **Regressão é alarme**: encaminhar ao neuropediatra com urgência; **pronto-socorro** se alteração de consciência, crises, vômitos com letargia ou hipotonia com dificuldade respiratória ou para deglutir (🔴).

1. O que é e como se apresenta

- **Atraso global do desenvolvimento**: dois ou mais domínios em menores de 5 anos, quando o QI não pode ser medido com confiança; diagnóstico **provisório** (AEP 2022).
- **Deficiência intelectual (DSM-5-TR)**: (A) déficit das funções intelectuais (raciocínio, resolução de problemas, abstração, aprendizagem), confirmado por **testes padronizados**; (B) déficit **adaptativo** (conceitual, social e prático); (C) início no desenvolvimento. A **gravidade** é definida pelo **funcionamento adaptativo**. SBP (2024): QI abaixo de 70, déficit adaptativo, início antes dos 18 anos.
- **Prevalência**: 1 a 3% (AAP 2014; MS 2020). Associam-se epilepsia, TEA, paralisia cerebral, déficits sensoriais, TDAH e distúrbios do sono (AEP 2022).

Etiologia (mais identificável quanto mais grave a DI): **genética** em 25–50% do AGD e da DI moderada ou grave (MS 2020); **pré-natal** (álcool, teratógenos, infecções congênicas); **perinatal** (prematuridade extrema, encefalopatia hipóxico-isquêmica, hipoglicemia); **pós-natal** (meningite, trauma, desnutrição, hipotireoidismo, chumbo, privação); **erros inatos** — *Treatable ID* (2021) reúne **116 doenças metabólicas tratáveis**. Em cerca de 40% a causa fica indeterminada (MS 2020).

Apresentação: hipotonia e atraso motor no lactente; atraso de fala de 1 a 3 anos; **dificuldade escolar global** no escolar.

2. Classificação de gravidade

GRAVIDADE	CRITÉRIOS CLÍNICOS	CONDUTA
● Leve	AGD ou DI já avaliado pelo especialista, com causa definida ou investigação em curso; estável , sem perda de habilidades; terapias e escola organizadas	Seguimento pelo pediatra: puericultura, comorbidades da síndrome, audição, visão, sono, saúde mental da família; reanálise genética combinada com o especialista
● Moderada	Suspeita nova de AGD (marcos da faixa anterior ausentes em dois ou mais domínios; rastreio alterado) ou de DI (dificuldade escolar global, pouca autonomia) sem causa definida; atraso global com dismorfias (prioritário); comorbidade descompensada	Encaminhar ao mesmo tempo para terapias e ao neuropediatra, pediatra do desenvolvimento ou serviço de doenças raras (MS 2020), com prioridade se houver dismorfias ; exames de primeiro nível
● Grave	Regressão em qualquer idade; assimetria motora persistente; fasciculação de língua ou fraqueza progressiva; espasmos em salvas; macrocefalia progressiva ou hipertensão intracraniana; CK > 3 vezes o normal; sinais metabólicos (vômitos cíclicos, letargia com infecções banais, hipoglicemia, hepatoesplenomegalia)	Encaminhar ao neuropediatra com urgência , inclusive nos espasmos em salvas (veja Espasmos epilépticos do lactente). Pronto-socorro se regressão aguda com alteração de consciência, crises, vômitos com letargia, hipotonia com dificuldade respiratória ou para deglutir, hipertensão intracraniana

Os critérios ● seguem **Atraso de fala e do desenvolvimento**, exceto **atraso global com dismorfias**, aqui ● prioritário: SBP e MS não o tratam como urgência sem regressão ou sinal neurológico.

Fatores de risco que elevam a gravidade:

- Consanguinidade; familiares com DI, TEA, epilepsia ou morte infantil inexplicada.
- Micro ou macrocefalia, dismorfias, malformações; epilepsia de difícil controle; déficit sensorial.
- Prematuridade extrema, asfixia, infecção congênita, álcool na gestação; triagem neonatal restrita.
- Pobreza, negligência, depressão materna, falta de acesso a terapias.

3. Diagnóstico no consultório

O **AGD é diagnóstico clínico** (Caderneta, preocupação dos pais, Denver II ou ASQ-3, exame); a **DI** exige avaliação neuropsicológica padronizada, em geral a partir dos 5 anos (MS 2020; SBP 2024). Marcos, sinais de alarme por idade e M-CHAT-R/F estão em **Atraso de fala e do**

desenvolvimento e Transtorno do espectro autista; na linguagem, menos de 5 palavras aos 18 meses = encaminhar.

Anamnese e exame dirigidos à causa: heredograma de três gerações (consanguinidade, abortos, homens afetados pelo lado materno, insuficiência ovariana precoce ou tremor tardio nos avós — pré-mutação do X frágil); gestação (álcool, valproato, infecções); testes do pezinho e da orelhinha; curva do desenvolvimento (estável ou com **perda**, piora com febre ou jejum); perímetro cefálico **seriado**, dismorfias, pele, fígado e baço, olhos e exame neurológico. A **avaliação genético-clínica** separa quem tem **fenótipo reconhecível** de quem não tem, e isso escolhe o teste (MS 2020).

Audição e visão em todos, mesmo com triagem neonatal normal: déficit sensorial simula ou agrava a DI.

Investigação em degraus (Protocolo do MS 2020, adotado pelo site):

DEGRAU	EXAMES	INDICAÇÃO E REFERÊNCIA
Para todos	Audição e visão; TSH e T4 livre ; conferir teste do pezinho; hemograma e bioquímica básica	Padrão desta Biblioteca (SBP e MS sem posição; AAP 2014: tireoide a critério clínico)
Fenótipo reconhecível	Cariótipo só no Down; FISH ou MLPA na microdeleção (22q11.2, Williams) ou microarray; <i>MECP2</i> no Rett; metilação em Angelman	MS 2020; SBP 2020 (Down)
X frágil	<i>FMR1</i> como primeiro exame se fenótipo ou herança ligada ao X; não de rotina sem fenótipo	MS 2020 (AAP 2014: todos; AAP 2025: 2º nível)
Quadro inespecífico	Microarray e exoma em série : exoma primeiro quando disponível; microarray primeiro se causa cromossômica mais plausível; negativo, fazer o outro. Reanálise a cada 1–2 anos (AAP 2025)	MS 2020; AAP 2025 e ACMG 2021
Metabólicas tratáveis	Amônia, lactato, aminoácidos, homocisteína, acilcarnitinas, cobre e ceruloplasmina; urina: ácidos orgânicos, purinas e pirimidinas, oligossacarídeos, glicosaminoglicanos	Involução, quadros episódicos, consanguinidade, visceromegalia, odor anormal (MS 2020); pelo especialista
RM de crânio	—	Micro ou macrocefalia, epilepsia, sinal focal, distúrbio do movimento, involução; tomografia não indicada (MS 2020). Rendimento 28% com sinais neurológicos, 7,5% no atraso isolado (AAP 2014)
EEG	—	Suspeita de crises, regressão de linguagem (Landau-Kleffner), doença neurodegenerativa
Outros dirigidos	CK (hipotonia, menino que não anda aos 18 meses); chumbo (pica, exposição); B12 (dieta vegana, anemia macrocítica); CMV no lactente	Padrão desta Biblioteca

O **pediatra pode pedir** audição, visão, TSH, hemograma, CK, chumbo e, onde houver acesso, microarray e X frágil com fenótipo; **exoma, painéis, metilação e metabólico ampliado** ficam com geneticista ou neuropediatra. O MS orienta encaminhar a suspeita de DI **preferencialmente ao serviço de referência em doenças raras**. O **exoma não detecta o X frágil** nem a maioria dos distúrbios de metilação. **Não testar crianças assintomáticas** (MS 2020).

Não pedir de rotina: cariótipo fora do Down, EEG sem suspeita de crise, RM sem sinal clínico, tomografia, painéis metabólicos, metais em cabelo.

Síndromes frequentes:

- **Down:** causa genética mais frequente de DI. SBP 2020: **cariótipo** (aconselhamento), ecocardiograma; **TSH ao nascer, aos 6 e 12 meses e depois anual.**
- **X frágil** (> 200 CGG no *FMR1*): causa **herdada** mais comum; face alongada, orelhas grandes, macro-orquidia, TEA e TDAH; **aconselhamento da família materna.**
- **Williams** (7q11.23): muito sociável, **estenose aórtica supravalvar**, hipercalcemia.
- **Angelman** (15q11-q13): DI grave, **fala ausente**, riso fácil, epilepsia; microarray vê só a deleção — pedir **metilação.**
- Lembrar também: Rett, 22q11.2, esclerose tuberosa, neurofibromatose tipo 1, espectro alcoólico fetal.

Diferencial que não pode passar: perda auditiva ou visual; TEA; atraso isolado de linguagem; transtorno de aprendizagem; privação e maus-tratos; epilepsia com regressão; doença neurodegenerativa.

4. Tratamento e seguimento

Não há medicamento para a DI em si. O tratamento é **intervenção precoce**, tratamento da causa, manejo das comorbidades e apoio à família. O **pediatra coordena o cuidado** (a Atenção Básica coordena, pelo MS); o **neuropediatra** conduz epilepsia, regressão e investigação ampliada; o **geneticista**, sequenciamento e aconselhamento.

Intervenção precoce, sem esperar o diagnóstico (MS 2020): fonoaudiologia, fisioterapia, terapia ocupacional, psicologia (CER, APAE, serviços municipais). A família é o principal agente: conversar, ler, brincar; **telas conforme a SBP** (nenhuma antes de 2 anos; 2–5 anos até 1 h/dia; sem telas 1–2 h antes de dormir).

Testes genéticos no SUS: a **Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras** (Portaria GM/MS nº 199/2014 e anexo de procedimentos) inclui a **deficiência intelectual** e prevê, nos serviços habilitados, **aconselhamento genético, FISH, array-CGH, MLPA e PCR** e exames bioquímicos. Em **2026** o MS iniciou a implantação do **exoma** para doenças raras (fluxo em nota informativa; oferta em expansão, variável por estado). O pediatra encaminha pela regulação ao **serviço de doenças raras ou à genética.**

Direitos: a **Lei 13.146/2015** garante habilitação, reabilitação e **educação inclusiva**; o **BPC** pode ser pedido ao INSS conforme a renda; com TEA, vale também a Lei 12.764/2012.

MEDICAMENTO	DOSE	INTERVALO	DURAÇÃO	OBSERVAÇÃO E REFERÊNCIA
Levotiroxina (hipotireoidismo congênito)	10–15 mcg/kg/dia (PCDT do MS 2021; SBP 2018)	1x/dia, VO	Contínua	Ajuste pelo TSH e T4 livre com o endocrinologista
Vitamina B12 (deficiência confirmada)	Conforme gravidade e protocolo	—	—	Tratar também a mãe que amamenta, se deficiente (padrão desta Biblioteca)
Doenças metabólicas tratáveis	Conforme protocolo do metabolista	—	—	Só com diagnóstico confirmado (<i>Treatable ID</i> 2021)
Melatonina (insônia após medidas comportamentais)	0,5–1 mg; raramente > 3–6 mg (AAP)	30–90 min antes de deitar	Curto prazo	Só com indicação médica (Distúrbios do sono, desta Biblioteca)
Antiepilépticos; antipsicótico na irritabilidade grave	Conforme especialista e bula	—	—	Prescritos por neuropediatra ou psiquiatra infantil

Crise ≥ 5 minutos = estado de mal: midazolam IN 0,2, bucal 0,3 ou IM 0,2 mg/kg (máx. 10 mg), ou diazepam retal 0,5 mg/kg (máx. 10 mg) (Protocolo de Estado de Mal Convulsivo).

Comorbidades: disfagia, constipação, apneia do sono, dentes, audição e visão, dor que piora o comportamento, proteção contra abuso, saúde dos cuidadores.

Não usar: "estimulantes cerebrais", suplementos sem deficiência, dietas de exclusão, quelação, oxigenoterapia hiperbárica, células-tronco fora de pesquisa.

5. Quando encaminhar ao pronto-socorro ou internar

AGD e DI, por si, **não exigem internação**. Pronto-socorro se houver:

- **Regressão aguda** com alteração de consciência, febre, crises ou sinais neurológicos novos (encefalite, estado de mal não convulsivo, descompensação metabólica).
- **Suspeita metabólica:** vômitos com letargia, recusa alimentar, hipoglicemia, respiração acidótica, piora no jejum ou em infecção banal.
- **Crise ≥ 5 minutos** ou crises repetidas; espasmos em salvas com piora.
- **Hipotonia aguda ou progressiva** com dificuldade respiratória ou para deglutir.
- **Hipertensão intracraniana:** fontanela abaulada, vômitos em jato, perímetro cefálico crescendo rápido.
- **Suspeita de maus-tratos** (notificação obrigatória — compulsória).

Como encaminhar: ABC; **oxigênio para manter SpO2 ≥ 94%** se houver desconforto ou saturação baixa; **glicemia capilar** em toda alteração de consciência ou suspeita metabólica; posição lateral e nada por via oral se houver risco de aspiração; benzodiazepínico na crise ≥ 5 minutos; **SAMU (192)** se insuficiência respiratória, crise ou rebaixamento; relatório com marcos perdidos, perímetro cefálico, exames e medicamentos. Na suspeita metabólica, pedir que o serviço **colha amostras durante a descompensação** (amônia, lactato, gasometria, aminoácidos, acilcarnitinas, ácidos orgânicos).

6. Orientações de retorno e sinais de alerta para a família

- "Começar a estimulação cedo é o que mais ajuda; não é preciso esperar os exames."
- "Exame genético normal não encerra a busca: ele pode ser reavaliado com o tempo."
- Retorno em 30–60 dias para acompanhar os encaminhamentos; depois, puericultura regular.
- **Procurar atendimento logo se:** perder algo que já fazia; ficar sonolento, confuso ou vomitar muito, sobretudo com febre ou jejum; tiver convulsão ou movimentos em salvas; ficar molinho, engasgar ou respirar com dificuldade; a cabeça crescer rápido; choro inconsolável (pode ser dor).

7. Comparação com as referências

ITEM	SBP	MINISTÉ- RIO DA SAÚDE	AAP	NICE	AEP	JOHNS HOPKINS	HARVARD	OXFORD / CAM- BRIDGE
Definição	QI < 70, déficit adaptativo, início < 18 anos (2024)	AGD < 5 anos; DI com testes após 5 anos (2020)	AGD < 5 anos; DI ≥ 5 anos (2014)	Sem diretriz de investigação localizada	AGD < 5 anos, provisório; DSM-5 (2022)	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	Seguem o NICE
Genética	Sem documento de investigação localizado; cariótipo no Down (2020)	Microarray e exoma em série; X frágil só com fenótipo (2020)	Microarray e X frágil (2014); exoma/genoma e microarray, X frágil no 2º nível (2025)	—	aCGH ou exoma sem fenótipo; X frágil se história ligada ao X	—	—	Genoma pelo diretório genômico do NHS England
Metabólico	Sem posição localizada	Involução, episódios, consanguinidade	Considerar em todos (2014); 2º nível (2025)	—	Só com clínica sugestiva ou sem triagem neonatal	—	—	—
RM e EEG	Sem posição localizada	RM por indicação; sem tomografia	RM com micro/macrocéfalia ou exame alterado	—	RM também no AGD moderado/grave	—	—	—
Intervenção	Intervenção rápida, equipe interdisciplinar (2024)	Terapias assim que constata- do o atraso; CER	Intervenção precoce em paralelo	—	Atención temprana	—	—	—

Leitura: há concordância em começar por história, heredograma e exame, audição e visão, e em iniciar a intervenção sem esperar o diagnóstico. A divergência é o **primeiro teste genético**: MS (2020), ACMG (2021) e AAP (2025) põem o exoma no primeiro nível, ao lado do microarray, e o NHS England passou ao genoma; a AAP de 2014 pedia microarray e X frágil para todos. **X frágil:** MS e AEP só com fenótipo ou história ligada ao X; AAP 2025, 2º nível. A SBP descreve a DI e o Down, sem algoritmo de investigação. **Posição do site:** onde a SBP não se posiciona, o **Ministério da Saúde** — microarray e exoma em série, X frágil pelo fenótipo, cariótipo só no Down, metabólico, RM e EEG por indicação; TSH para todos é padrão desta Biblioteca.

PONTOS PRÁTICOS

1. AGD antes dos 5 anos, DI a partir dos 5; a gravidade da DI é definida pelo funcionamento adaptativo.
2. Encaminhe para estimulação e para o especialista ao mesmo tempo; não espere o diagnóstico.
3. Audição, visão e TSH para todos; no quadro inespecífico, microarray e exoma em série; X frágil com fenótipo ou história ligada ao X; exoma normal não exclui X frágil nem Angelman.
4. Procure as causas tratáveis: hipotireoidismo, B12, chumbo e erros inatos do metabolismo (regressão, consanguinidade, descompensações, triagem neonatal restrita).
5. Regressão é alarme: encaminhar ao neuropediatra com urgência; pronto-socorro se alteração de consciência, crises, vômitos com letargia ou dificuldade respiratória, com glicemia capilar antes do transporte.
6. Oriente os direitos (Lei 13.146/2015, BPC, escola inclusiva) e o acesso aos testes pelo serviço de doenças raras do SUS.

Veja também, nesta Biblioteca: **Atraso de fala e do desenvolvimento** e **Transtorno do espectro autista** (Patologias do consultório); **Desenvolvimento Neuromotor de 0 a 2 Anos** (Neurologia); **Espasmos epilépticos do lactente** e **Hipotonia no lactente** (nesta área); **Cardiopatias nas síndromes genéticas** (Cardiologia); **Hipotireoidismo congênito e adquirido** (Endocrinologia); **Protocolo de Estado de Mal Convulsivo** (Urgências).

8. Fontes

- Ministério da Saúde. Protocolo para o Diagnóstico Etiológico da Deficiência Intelectual (Portaria Conjunta SAES/SCTIE nº 21, de 25/11/2020). [PDF](#)
- Ministério da Saúde. Exoma — doenças raras (página oficial, 2026). [gov.br](#)

- Ministério da Saúde. Portaria GM/MS nº 199/2014 — Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. bvsms.saude.gov.br
- SBP, Departamento Científico de Genética. Diretrizes de atenção à saúde de pessoas com síndrome de Down, 2020. [PDF](#)
- SBP. Deficiência intelectual — atenção a atrasos de desenvolvimento, 2024. sbp.com.br
- AAP. Moeschler JB, Shevell M, Committee on Genetics. Comprehensive Evaluation of the Child With Intellectual Disability or Global Developmental Delays. Pediatrics, 2014. [PDF](#)
- AAP. Rodan LH et al., Council on Genetics. Genetic Evaluation of the Child With Intellectual Disability or Global Developmental Delay. Pediatrics, 2025 — resumo. contemporarypediatrics.com
- ACMG. Manickam K et al. Exome and genome sequencing for pediatric patients with congenital anomalies or intellectual disability, 2021 — resumo. 3billion.io
- Hoytema van Konijnenburg EMM et al. Treatable inherited metabolic disorders causing intellectual disability: 2021 review and digital app. Orphanet J Rare Dis, 2021. [PMC](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34888888/)
- AEP. Campo Barasoain A et al. Discapacidad intelectual. Protocolos de Neurología Pediátrica, 2022. [PDF](#)
- NHS East Genomics. Further simplification of genomic testing for developmental disorders. eastgenomics.nhs.uk

Dr. José Roberto Stefani

Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) · CRM/SP 43.076 · Professor do Centro Universitário Max Planck

Rua das Orquídeas, 667 — Sala 203 — Medical Tower Office Premium — Indaiatuba/SP
(19) 99114-9114 · pediatra.stefani@gmail.com · www.neonatologia.com.br

Conteúdo de caráter educativo, sem substituir a avaliação médica individual. Critérios, doses e condutas são referência e devem ser confirmados em protocolo/bula atualizados, individualizados e conduzidos sob especialista.