

ALTERACIONES DEL LENGUAJE EN PACIENTES AFECTOS DE SÍNDROME DE DOWN



Revista de la Sociedad Otorrinolaringológica de Castilla y León, Cantabria y La Rioja

ISSN 2171-9381

e-mail: envios@revistaorl.com

web: www.revistaorl.com

Caso clínico

ALTERACIONES DEL LENGUAJE EN PACIENTES AFECTOS DE SÍNDROME DE DOWN

LANGUAGE DISORDERS IN PATIENTS WITH DOWN SYNDROME

M^a Elvira Santos Pérez, Cristina Bajo Santos

Unidad de Foniatría. Complejo Asistencial de Zamora (Hospital Virgen Concha)

Contacto: mesp@usal.es

Recibido: 25/04/2011

Aceptado: 15/06/2011

Publicado: 28/06/2011

Conflicto de intereses: Los autores declaran no tener conflicto de intereses

Edita: Sociedad Otorrinolaringológica de Castilla y León, Cantabria y La Rioja
revistaorl@revistaorl.com
web: www.revistaorl.com

Director: José Luis Pardal Refoyo (Zamora)

Comité Editorial:

Carmelo Morales Angulo (Santander)

Darío Morais Pérez (Valladolid)

Ángel Muñoz Herrera (Salamanca)

Manuel Tapia Risueño (Ponferrada)

Antonio Sánchez del Hoyo (Logroño)

Jaime Santos Pérez (Valladolid)

Luis Ángel Vallejo Valdezate (Valladolid)

Javier Martínez Subías (Soria)

Pablo Casas Roderer (León)

Enrique Coscarón Blanco (Zamora)

ALTERACIONES DEL LENGUAJE EN PACIENTES AFECTOS DE SÍNDROME DE DOWN

RESUMEN

Introducción: El lenguaje y la comunicación son claves en el desarrollo social y personal de los niños afectados de Síndrome de Down. Además del fenotipo característico, la hipotonía muscular y el diferente grado de discapacidad psíquica, se asocian otras patologías. El lenguaje oral se adquiere de forma natural. Para el desarrollo de esta actividad existen dos requisitos: potencialidad de los dispositivos cerebrales, auditivos y visuales y existencia de estímulo social. Siendo la afectación lingüística variable de unos individuos a otros.

Material y Métodos: Se expone el estudio pormenorizado de cuatro casos de la consulta médica de Foniatría del Hospital Virgen Concha de Zamora, evaluados a lo largo de varios años.

Discusión y conclusión: Las personas con Síndrome de Down encuentran dificultades en el procesamiento de la información que reciben, la pérdida auditiva incluso leve o moderada, va a incidir en la fonología y producción del habla. El desarrollo del lenguaje en estos niños está enlentecido. Su lenguaje comprensivo está menos limitado que el expresivo, éste suele ser pobre, simplificado y con un vocabulario limitado debido a, sus dificultades cognitivas, motoras a nivel buco-orofacial y las diferentes características que se asocian a este síndrome, pero puede llegar a ser funcional. Su capacidad comunicativa se refuerza mediante el gesto. Los trastornos atencionales dificultarán el aprendizaje en gran manera. La Atención Temprana y la Logoterapia son fundamentales en estos casos.

Palabras clave: Síndrome de Down. Lenguaje. Alteraciones en el desarrollo del lenguaje. Síndromes neurológicos.

LANGUAGE DISORDERS IN PATIENTS WITH DOWN SYNDROME

SUMMARY

Introduction: Language and communication are key to the social and personal development of children affected by Down Syndrome. In addition to the characteristic phenotype, muscle hypotonia and different degrees of mental disability, other diseases may be associated. Oral language is naturally acquired. For this activity there are two requirements: potential brain devices (auditory and visual) and social stimulus existence; being the linguistic affectation variable among individuals. Material and Methods: A detailed report of four cases taken from Phoniatics Section of the Hospital Virgen Concha de Zamora, evaluated over several years is presented.

Discussion and conclusion: Down syndrome patients find difficulties to process the information received. Moderate or even mild hearing loss will influence the phonology and speech production. Language development in these children is slower. Language understanding is less limited than expression which is usually poor, simplified and with limited vocabulary because of their cognitive difficulties, motor orofacial level and the different characteristics that are associated to this syndrome, but it can become functional. Communication skills are strengthened by the gesture. Learning is greatly hampered by attentional disorders. Early childhood intervention and speech therapy are essential in these cases.

Keywords: Down syndrome. Language. Language development disorders. Neurological syndromes.

ALTERACIONES DEL LENGUAJE EN PACIENTES AFECTOS DE SÍNDROME DE DOWN

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Down es la causa cromosómica de discapacidad mental más común, en el 96% de los casos se debe a una trisomía, en el 3% es por una traslocación y en el 1% de los casos se debe a un mosaicismo.

La incidencia se cifra en 1 por cada 6.000 nacidos vivos y su riesgo aumenta hasta 1:32 en gestantes mayores de 45 años.

Son individuos hipotónicos, con hiperlaxitud ligamentosa, y fenotípicamente presentan braquicefalia, microcefalia leve, perfil facial chato, orejas pequeñas de implantación baja y rotadas, ojos con el ángulo externo inclinado hacia arriba, puente nasal chato y deprimido, boca entreabierta con protusión lingual y cuello corto con piel sobrante. En las manos, presentan pliegue palmar único y clinodactilia de los quintos dedos. Se ha cifrado que un 50% de los casos sufren cardiopatía. (1)

Neurológicamente, según *Gath y Gumley* (1984), (2) presentan déficit en el desarrollo psicomotor. El 90% padecen compromiso mental importante y el 10% restante tienen un C.I. límite. Siendo mayor la incidencia en los varones que en las féminas.

Desde un punto de vista conductual, son niños alegres, sociables, con sentido del ridículo, "vergonzados", difíciles de manejar debido a su carácter; obstinados y caprichosos. En la adolescencia tienen tendencia a la fuga y a la depresión. Algunos autores como *Ghaziuddin M*, 1997, (3) indican que un 5- 9% de los pacientes con este Síndrome asocian Autismo, si bien es una asociación comórbida rara. Se han descrito con mayor probabilidad la coexistencia de epilepsia e hipotiroidismo. Últimamente se menciona la aparición de la Enfermedad de Alzheimer en individuos afectados que rondan los 45 años.

La afectación del lenguaje, de grado variable, puede generar problemas en la sociabilización porque afecta a la capacidad comunicativa de la persona y a su expresión oral (habla).

El área del lenguaje ha sido descrita como la que presenta un mayor retraso en los niños con este síndrome, sobre todo, en los aspectos expresivos, en comparación con los niveles globales del desarrollo, es decir, los niños Down, aún con un "correcto" desarrollo cognitivo tienen problemas en el lenguaje, siendo los más frecuentes el retraso en la expresión oral y la tartamudez. Los patrones lingüísticos corresponden a los de niños de inferior edad cronológica y la disfemia es un trastorno de carácter psico- funcional que afecta a la fluidez y al ritmo del lenguaje. Las limitaciones lingüísticas están relacionadas con el retraso mental y éste con una grave disminución de las neuronas, que afecta a las células granulosas de diferentes áreas

ALTERACIONES DEL LENGUAJE EN PACIENTES AFECTOS DE SÍNDROME DE DOWN

corticales. Los niños con Síndrome de Down tienen mayores dificultades en el lenguaje expresivo o productivo que en el comprensivo o receptivo, tal y como demostraron Miller y cols. (4,5) en sus estudios. Las capacidades expresivas se desarrollan más lentamente que las comprensivas o cognitivas. Las dificultades pueden abarcar desde una simple pobreza de vocabulario, cuyas construcciones sintáctico - morfológicas sean correctas debido a su C.I. "alto" teniendo en cuenta la media, hasta los que utilizan un lenguaje "autónomo" e incluso aquellos que no llegan a utilizar para nada la expresión oral. En estos patrones pueden estar implicados diversos mecanismos causales, como las dificultades de control motor del habla, que dificultan la producción de movimientos coordinados secuenciales de los articuladores; o las alteraciones neurofisiológicas en las áreas del cerebro asociadas con el aprendizaje del lenguaje junto con la escasez de experiencia ambiental apropiada para el desarrollo de la función lingüística; el síndrome no determina un desarrollo igual para todos los niños, la integración social es importante incluso para la maduración de características estructurales del sistema nervioso.

Para que la adquisición lingüística se produzca deben de cumplirse dos requisitos: potencialidad de los dispositivos cerebrales, auditivos y visuales y la existencia de estímulo social, interacción con los usuarios de la lengua. (6)

Las alteraciones del control motor dificultan la inteligibilidad del habla y la expresión verbal en su conjunto, por lo que los niños utilizan frases más cortas y seleccionan palabras que son de mayor facilidad productiva para que los oyentes les puedan entender. La hipotonía característica del síndrome tiene una incidencia negativa sobre el desarrollo de la articulación.

La comunicación humana implica el desarrollo de habilidades cognitivas y por ello toda persona con discapacidad mental sufre en mayor o menor medida alteraciones en el lenguaje, porque el hecho del habla supone un conjunto de concatenación de abstracciones.

La persona con síndrome de Down encuentra dificultades tanto en el procesamiento de la información que le llega auditivamente como por el canal visual, aunque por regla general, el problema es mayor cuando el canal de recepción es el oído. Además de la limitación acústico - fonatoria, hay una alteración intrínseca en el procesador neural encargado de emitir con una secuencia determinada y lógica los sonidos verbales.

La perturbación de áreas prefrontales repercute en la capacidad de organizar actos cognitivos y conductas que exijan o incorporen la perspectiva del tiempo.

La limitación en la integración temporal se aprecia en la memoria a corto plazo, la planificación prospectiva y el control de interferencias. (6,7)

Vamos a referirnos de un modo más pormenorizado a las diferentes alteraciones

ALTERACIONES DEL LENGUAJE EN PACIENTES AFECTOS DE SÍNDROME DE DOWN

que se aprecian en la comunicación de los niños afectados de Down, teniendo en cuenta los diversos aspectos del lenguaje.

Desarrollo prelingüístico:

Es el inicio o guía del niño hacia las propiedades fonémicas y fonológicas de la lengua materna.

El contacto ocular que suele acontecer en el primer mes de vida y alcanza su punto álgido a los dos o tres meses, en los niños Down se produce a los dos meses y alcanza sus mayores niveles entre los 6 ó 7 meses, permaneciendo más tiempo que en los demás niños.

Tristao y Feitosa, (8) sugieren que los bebés con Síndrome de Down muestran unos patrones de atención y habituación a los sonidos hablados que difieren de los bebés con desarrollo normal. La investigación sobre los Potenciales evocados cerebrales y los tiempos de reacción indican que estos niños procesan ciertos tipos de información auditiva más lentamente que el resto de los niños de igual edad cronológica o de igual edad mental.

El balbuceo se encuentra retrasado pero no es anómalo. La reduplicación de sílabas en los controles acontece entre los 6 y 10 meses, en los niños con afección de la trisomía 21, no difieren en gran manera, si acaso, se han apreciado menos vocalizaciones. El desarrollo consonántico y vocálico también es similar durante los primeros 15 meses. Sin embargo, los diálogos pre - conversacionales (respeto de turnos de intervención – área pragmática-) en el desarrollo habitual acontecen hacia el final del primer año y en los niños SD se produce hacia la segunda mitad del segundo año.

Por tanto, los niños SD siguen los mismos patrones de aprendizaje del lenguaje que los demás niños pero con mayor dilación en el tiempo y con una conducta comunicativa dónde existen muchos gestos y menos vocalizaciones.

Desarrollo de la simbolización:

Dada la arbitrariedad del signo lingüístico las asociaciones significante- significado han de ser aprendidas “una a una”. Antes de aprender la palabra los niños deben de “comprender” la relación simbólica.

Hacia el primer año de vida, generalmente, surgen las producciones onomatopéyicas, el niño con dificultades del desarrollo del lenguaje puede recurrir al gesto como sustituto de la denominación oral. En los niños con trisomía 21 se han apreciado déficits en la comunicación no verbal.

No se han apreciado diferencias significativas en las conductas imperativas con respecto a los demás niños, pero esto no se percibe de igual forma en las conductas

ALTERACIONES DEL LENGUAJE EN PACIENTES AFECTOS DE SÍNDROME DE DOWN

declarativas, motivo por el que se considera que los niños Down presentan “un trastorno en la comunicación más que un déficit del lenguaje” como indica Amaia Arregui (6)

Resumiendo en esta etapa se ha apreciado que aunque la evolución del balbuceo, entrenamiento y ejercicio motor preparatorio del habla, en el primer año de vida es sensiblemente la misma en niños SD que en los demás, esto no es sinónimo de que no presenten alteraciones comunicativas porque, responden peor, con mayor lentitud y de modo menos sostenido a las manifestaciones vocales y no vocales de su entorno; muestran menor reactividad e iniciativa en las interacciones con sus progenitores, mantienen menos el contacto visual y tienen dificultades para dirigir la mirada al mismo objeto o persona que le habla y esto incide negativamente en su desarrollo del vocabulario.

Adquisición del lenguaje verbal: comprensión y expresión:

Expresión oral:

Las primeras palabras empiezan a registrarse en los niños con SD hacia los 19-24 meses (en el grupo control, surgen en torno a los 12 meses)... la trayectoria es la misma que en los niños asindrómicos pero necesitan más tiempo para madurar las distintas adquisiciones.

Las dificultades oropráxicas y por ende articulatorias dificultan la inteligibilidad del habla. Los factores causales que inciden en este factor suelen ser: *a.- morfológicas*: una cavidad bucal demasiado pequeña para la lengua que acoge (macroglosia) que afecta a la resonancia del lenguaje, la protusión lingual, el paladar hendido, la malposición dentaria y la malaoclusión, la laringe que puede situarse en una posición alta en el cuello y la hipotonía de los músculos del habla (lengua, labios, paladar blando y músculos respiratorios)... *b.- los déficits auditivos* que se indicarán de manera detallada más adelante, *c.- el déficit de coordinación motora* que interfiere en el aprendizaje correcto de las secuencias de movimientos articulatorios y dificulta el uso adecuado de las mismas y *d.- los problemas vocálicos*.

Estos pacientes tienen tendencia a sustituir los fonemas más difíciles de articular por otros más fáciles o bien a omitirlos.

El déficit auditivo: con pérdidas de ligeras a moderadas en las frecuencias del habla, se deben generalmente al padecimiento del otitis crónicas asociadas a infecciones respiratorias. *La memoria auditiva a corto plazo* suele estar limitada lo que origina que el procesamiento del lenguaje oral y el aprendizaje de la gramática y la sintaxis sean dificultosos. Siendo mejor la memoria visual que la auditiva en los niños con Síndrome de Down.

Debido a los agentes causales expresados *las primeras frases* se suelen presentar en estos niños sobre los 3- 4 años, cuando suelen acontecer hacia los 2 años de

ALTERACIONES DEL LENGUAJE EN PACIENTES AFECTOS DE SÍNDROME DE DOWN

vida.

Los niños y adolescentes con S. de Down presentan dificultades para comprender la estructuración gramatical del lenguaje, así pues, *el lenguaje es pobre en su organización y es descriptivo y funcional*. En ocasiones *pueden aparecer construcciones ecológicas*. El lenguaje en los adultos con SD suele caracterizarse por frases de longitud mediana (sujeto- verbo- complemento), formulación en presente y pocas oraciones subordinadas, aunque es funcional desde el punto de vista comunicativo. Se aprecian mayores dificultades en la construcción sintáctica que en la morfológica; estando la creatividad lingüística seriamente dañada.

En el desarrollo normal, desde los 12 a los 20- 24 meses se realiza la progresiva *adquisición del vocabulario* de forma lenta, siendo a partir de los 24 meses un proceso rápido. En el SD la fase lenta se extiende hasta los 4 años y luego se constata una dificultad en la relación *significante- significado*, así como el empleo del "lenguaje telegráfico", con ausencia de nexos, con escasos adjetivos, pocos verbos ... originando frases muy simples. Las *dificultades en la adquisición del léxico* suelen estar motivadas por la edad mental pero también por el déficit en la comprensión de la relación entre objetos, personas, situaciones y acontecimientos y las palabras que los simbolizan, déficit en la retención de esas relaciones, en la composición fonológica de las palabras para simbolizar, en la aprehensión del objeto y en la atribución a éste de una noción estable y permanente dentro de ciertos límites (inserción en un marco espacio- temporal, al menos determinado).

En el desarrollo fonológico, la implantación de contrastes en niños con síndrome de Down es lenta. Se van a producir primero las vocales y semivocales y las consonantes oclusivas orales (p,t,k,b...) y nasales (m,n,ñ) mientras que, las fricativas (f,v,s,z,x) más delicadas de articularlas requieren más tiempo para dominarlas , así como la africada (ch) y las líquidas laterales y vibrantes (l, r) y en algunos casos no lo consiguen.

En ocasiones, se ha apreciado *verborrea* y suelen evocar las palabras por analogía de imagen o sonido y no por razonamiento lógico.

Pueden apreciarse trastornos en el habla, como *dislalias, disfemia, farfulleo o taquilalia*.

A veces, se altera la modulación de la voz. (6, 7, 9,10)

Comprensión del lenguaje: Estos niños comprenden mejor los mensajes si se asocian a contextos determinados, es decir, si lo han visto con anterioridad o si lo descrito o mencionado está presente. Cuando los enunciados son complejos o son oraciones en pasiva presentan problemas si la información se encuentra fuera de su utilidad pragmática o contextual. También se han percibido dificultades con las frases que incluyen proposiciones subordinadas o si aparece una negación en una frase

ALTERACIONES DEL LENGUAJE EN PACIENTES AFECTOS DE SÍNDROME DE DOWN

larga o estructuralmente compleja. Si los enunciados son de longitud media y gramaticalmente simples es más fácil para los niños con SD extraer la información que queremos transmitirles.

Los niños de desarrollo normal darán muestras de no haber comprendido, pero los niños SD, no exteriorizan o dan a entender al interlocutor la necesidad de que les repita la frase con otras palabras o que busquen otro contexto paralingüístico.

La estructura semántica del lenguaje hace referencia a los conocimientos funcionales que tenemos del universo físico y social de nuestro ambiente. Se aprende sobre la base de las experiencias. Los niños/as con SD siguen el mismo proceso y llegan al mismo tipo de organización semántica que los demás pero lo hacen mucho más lentamente. Si bien es cierto, que a medida que se incrementa la complejidad de las conductas a adquirir se incrementa el retraso.

Ya Share en 1975, indicaba que el desarrollo del lenguaje comprensivo, en los niños con SD, aparece con mayor retraso que en otras áreas y que en otros grupos de personas con discapacidad mental, pero se acepta de modo general que el aspecto comprensivo está más avanzado que el productivo.

También, hemos de reseñar que la *iniciativa conversacional* suele estar limitada en mayor o menor grado en estos pacientes.(6, 7,11)

ALTERACIONES DEL LENGUAJE EN PACIENTES AFECTOS DE SÍNDROME DE DOWN

DESCRIPCIÓN

Primer caso:

SSF, varón, acude por vez primera a la consulta de Foniatría a la edad de 3 años y 6 meses. Entre los antecedentes a reseñar indicar: embarazo y parto normales. Presentó fisura palatina y labio leporino que fueron intervenidos a los 18 meses. Retraso psicomotor. En cuanto al lenguaje, las primeras palabras acontecieron a los 3 años y todavía emplea gestos para comunicarse. Está recibiendo estimulación precoz desde los 6 meses y actualmente Logopedia. En la primera exploración foniátrica apreciamos inquietud extrema, no se centra en las tareas, no atiende a órdenes verbales simples y sólo reconoce su nombre. La designación de imágenes es deficiente pero es superior a la denominación (mejor comprensión que expresión lingüística) En la realización de praxias buco-linguo-faciales observamos dificultad para mover la lengua, no sopla ni besa con sonido. La calidad del control motor no se corresponde a la de un niño de 3 años y medio, hace torres de cubos pero no encajes sencillos que requieren la pinza manual. El dominio de conocimientos generales básicos se sitúa por debajo de la media de su edad cronológica. En la exploración física se indica: nariz cicatricial, hipertrofia amigdalara, dehiscencia de sutura en el paladar duro, siendo el paladar blando móvil. Resultados de pruebas complementarias: EEG: normal. PEATC: en el oído izquierdo no se registra respuesta al estímulo, en el oído derecho existe pero es de baja amplitud. Se emitió como juicio clínico en esta primera exploración: *Retraso del lenguaje secundario a déficit intelectual por Síndrome de Down y Disglosia (Fisura palatina y labio leporino intervenidos)*

La primera revisión foniátrica aconteció un año después, estaba escolarizado en aula de integración. Apreciamos una leve mejoría a nivel de la articulación del habla, era capaz de repetir sin distorsión los fonemas oclusivos posteriores pero no así, los fonemas anteriores. En las nasales la afectación puede considerarse secundaria a la disglosia pero consideramos que también se produce por dificultad de integración y ubicación adecuada del punto articulatorio. Existen graves dificultades en la secuenciación silábica y en la integración auditivo-fonética, también potenciada esta última por las pérdidas auditivas secundarias a *otitis media serosa* que sufre el niño de forma esporádica y son tratadas por el ORL. El lenguaje sigue siendo simplificado, no realiza frases de dos elementos. La comprensión auditiva y el vocabulario receptivo son bajos. Los conocimientos generales siguen siendo deficientes. La orientación espacial también está alterada. Persisten los problemas en el control motor. La exploración física de la esfera ORL es similar a la previa, en el cavum se aprecian V.A. y el paladar blando presenta una movilidad limitada pese a lo cual la producción fonémica posterior es aceptable, en estos momentos. Las curvas

ALTERACIONES DEL LENGUAJE EN PACIENTES AFECTOS DE SÍNDROME DE DOWN

impedanciométricas son planas. Los resultados audiométricos son los siguientes:

Oído derecho: Vía ósea: Para frecuencias de 250, 500, 1000, 2000 y 4000Hz precisa intensidades de 20, 10, 10, 10 y 15 dB respectivamente. La vía aérea se sitúa para las mismas frecuencias en 40, 35, 30, 25, 20 dB respectivamente y para frecuencias de 8000Hz en 35dB. Oído izquierdo: Vía ósea: Frecuencias de 250, 500, 1000, 2000 y 4000Hz precisan intensidades de 15, 10, 5, 5 y 10 dB respectivamente. La vía aérea para las mismas frecuencias necesita estímulos de 40, 35, 30, 25, 30 dB respectivamente y para 8000Hz de 25 dB.

A la edad de 7 años comienza a realizar frases de dos elementos, aunque el dominio del vocabulario sigue siendo deficiente y la articulación es imprecisa. En esta ocasión se recomienda revisión por Maxilofacial de las cicatrices, a fin de mejorar, en la medida de lo posible la producción derivada de la disglosia labio- palatina. A los 8 años y medio apreciamos mejoría en la sintaxis gramatical con el inicio de empleo de nexos y verbos. Realiza alguna sustitución y omisión fonémica de forma inestable. En general, la última intervención practicada ha permitido mejorar la producción fonética. A los 9 años se realiza Adenoidectomía, pero no pudieron colocar tubos de ventilación debido a la existencia de un conducto estrecho e hipertrofia timpánica. En las pruebas audiométricas se verifica una Hipoacusia de transmisión, donde precisa intensidades en vía aérea en el oído derecho de 250Hz→ 35dB; 500Hz→ 35dB; 1000Hz→ 25 dB; 2000Hz→30dB y 4000Hz→ 35dB. Para el oído izquierdo han de ser superiores: 250Hz→40dB; 500Hz→45 dB; 1000Hz→ 40dB; 2000Hz→ 45 dB y 4000Hz→ 45 dB.

En esta época se remitió a un Centro para ver la posibilidad de emplear prótesis auditivas y nos informan que tienen dificultades para realizar la impresión del molde en el oído derecho.

Cuando el paciente cuenta con 11- 12 años empieza a emplear frases subordinadas, aunque altera el orden lógico de los elementos de la oración y existe una deficiente utilización de los tiempos verbales. Ha mejorado el lenguaje receptivo. La articulación permanece distorsionada, imprecisa e hiperrinolálica. Se realiza una nuevas audiometrías y los resultados de las pruebas son:

Vía ósea del oído derecho: 250Hz→ 0dB; 500Hz→ 0dB; 1000Hz→ 0db; 2000Hz→ 5dB y 4000Hz→ 5 dB. En la vía aérea se precisan estímulos de: 250Hz→ 20dB; 500Hz→ 25dB; 1000Hz→ 25dB; 2000Hz→ 15 dB; 4000Hz→ 20dB.

Vía ósea del oído izquierdo: 250, 500 y 1000Hz→ 0 dB; 2000Hz→ 5dB y 4000Hz→ 5 dB. Vía aérea: 250Hz→ 30dB; 500Hz→ 25 dB; 1000Hz→ 30dB; 2000 y 4000Hz→ 25dB.

Las curvas impedanciométricas siguen siendo planas y hay ausencia de reflejos estapedianos en ambos oídos

ALTERACIONES DEL LENGUAJE EN PACIENTES AFECTOS DE SÍNDROME DE DOWN

La última revisión se realiza cuando cuenta con 13 años de edad, sin existir variaciones significativas con respecto a las previas. La sintaxis tiende a la simplificación, el contenido y uso del lenguaje es pobre. La comprensión auditiva ha mejorado debido a la adaptación de las audioprótesis, pero la articulación fonética sigue siendo presentando las mismas características y persiste el rotacismo.

Las pruebas audiométricas nos muestran una curva aérea para el oído derecho de 250 y 500Hz→precisan intensidades de 30dB; para 1000Hz→ 25dB; 2000Hz→ 15dB y 4000Hz→ 20dB. En el oído izquierdo las intensidades han de ser marcadamente superiores para conseguir su percepción; 250Hz→ 45 dB. Y 50dB para las frecuencias de 500, 1000, 2000 y 4000Hz.

Encontrándose las cifras de la vía ósea en ambos oídos dentro de la normalidad.

El diagnóstico emitido es de ***Retraso del lenguaje secundario a Síndrome de Down. Hipoacusia transmisión bilateral con mayor afectación oído izdo. Disglosia labio- palatina.***

Segundo caso:

AMC, varón de 4 años y 2 meses, acude Foniatria para valoración con diagnóstico emitido por Neurología infantil de Síndrome de Down. Hipotonía. Disatención y S. madurativo.

Antecedentes personales: gestación de 38 semanas. Bolsa rota. Parto eutócico en UVI móvil. Apgar según el médico 9-10. Fenotipo Down. Antecedentes patológicos de bronquitis de repetición. Pruebas realizadas: Cariotipo 47 XY + 21. Cardiología infantil: normal. Cribado auditivo al nacimiento: O.I normal, el derecho "no pasa".

En la exploración médico foniatrica apreciamos disatención. Su lenguaje receptivo es bajo y el expresivo muy simplificado; usa onomatopeyas, se apoya en el gesto y sólo emplea el sufijo de ciertos sustantivos y algunos adjetivos demostrativos aislados. La articulación es muy imprecisa debido a la protusión lingual y a la realización de movimientos anacrónicos en el interior de la boca y sin fines comunicativos. En las praxias buco-linguo-faciales tiene dificultades en la elevación lingual y en las complejas con sonido no realiza el claqueo ni el bisbiseo. En cuanto al dominio de conocimientos básicos va iniciando el apareamiento de colores y denomina el azul aunque la producción fonológica está alterada, en general, presenta un decalaje de unos dos años en el desarrollo cognitivo. No tiene adquirida la orientación témporo-espacial. Inicia la realización de la pinza manual. Responde

ALTERACIONES DEL LENGUAJE EN PACIENTES AFECTOS DE SÍNDROME DE DOWN

adecuadamente a todas las gnosias auditivas, tanto a los sonidos agudos como graves. En la exploración física resaltar que presenta paladar ojival, malposición dentaria y falta de un incisivo, macroglosia y mordida abierta (malaoclusión). Se solicitan pruebas audiológicas, sólo pudo realizarse la Impedanciometría, las curvas de ambos oídos son planas y se registraron reflejos estapedianos dentro de la normalidad.

La primera revisión se realiza al año. Ha estado acudiendo a Estimulación temprana y Logopedia. Se solicitaron PEATC dada la falta de colaboración en las pruebas objetivas previas pero no se realizaron. Ha estado ingresado aquejado de Neumonitis de etiología vírica. Le detectaron Hipotiroidismo subclínico. Otoscopia en el ingreso, normal.

En el lenguaje expresivo ha mejorado levemente, emplea generalmente la *holofrase* aunque va realizando frases de dos elementos. Las transformaciones fonológicas son abundantes y diversas. La adquisición del vocabulario es lenta. La comprensión del lenguaje es adecuada para frases cotidianas pero no para las que revisten alguna complejidad. La articulación es imprecisa, mejorando en repetición. Persisten las dificultades práxicas del año precedente. Respiración bucal constante. Ha mejorado en la adquisición de conocimientos básicos pero el resultado es inferior al correspondiente a su edad cronológica. Aún no ha desarrollado la lateralidad, sigue siendo ambidiestro y la orientación espacial es deficiente.

Volvemos a valorarlo con 6 años y aunque no constatamos mejoría significativa en el área lingüística, la comprensión auditiva sigue siendo mejor que la expresión.

Recomendamos Logoterapia + Apoyo escolar en aula de integración y adaptación curricular.

En la última valoración médico foniátrica, realizada hasta la fecha, y cuando cuenta con 8 años de edad observamos: Porta gafas correctoras por Miopía. Realiza algunas frases de tres elementos, obviando los nexos. Generalmente emplea la holofrase y el sufijo de la palabra. La acción verbal la realiza en infinitivo. Aunque persisten transformaciones fonológicas, ha mejorado el dominio del vocabulario sin llegar a los niveles "normales" pero permite que el niño se comunique con sus iguales y compañeros de clase. Ya no usa onomatopeyas ni gesticula. Constatamos la existencia de *dispraxia del habla*. Realiza correctamente las praxias a excepción del siseo. La comprensión auditiva es superior a la expresión. Está iniciando la lectura a través del método Troncoso, reconoce su nombre y el de sus familiares más cercanos colocando la palabra escrita junto a su imagen (fotos de su familia) aunque los avances son dificultosos. Duda en los conceptos relativos a la orientación espacial. En general, la motricidad fina es mejor que la apreciada en exploraciones previas. Es diestro de mano y ojo. Para conseguir la resolución de las secuencias lógicas precisa ayuda.

ALTERACIONES DEL LENGUAJE EN PACIENTES AFECTOS DE SÍNDROME DE DOWN

La madre nos informa que le han hecho pruebas auditivas y que estas eran normales pero no aporta ni pruebas ni informes.

Está acudiendo a Logopedia y Pedagogía Terapéutica.

Dco: **Retraso del lenguaje receptivo- expresivo con mayor componente de este último secundario Síndrome de Down. Retraso cognitivo. Dispraxia del habla.**

Tercer caso:

E.A.S., mujer, acude a los 2 años a la consulta de Foniatría. Antecedentes personales: embarazo y parto normales. Desarrollo psicomotor retrasado. Síndrome de Down. Está recibiendo Estimulación global en el Centro Base desde los 3 meses, pero no incluye Logopedia.

Exploración Fonítrica: Es una niña colaboradora, aunque le cuesta centrarse en las tareas y tira los objetos al suelo. Su lenguaje es muy simplificado, sólo produce 4- 5 palabras. Generalmente balbucea con una articulación deficiente. La comprensión lingüística es baja. Praxis bucolinguofacial: sólo mueve la lengua hacia los lados. Conocimientos básicos y control motor, deficientes. Exploración física: hipertrofia de amígdalas, tímpanos normales y lengua móvil. *Se recomienda inicio de rehabilitación logopédica.*

18 meses después es valorada nuevamente en nuestra consulta apreciando, una evolución levemente favorable del desarrollo del lenguaje. La calidad del control motor es deficiente. La exploración física de la esfera ORL es estable y la *audición es normal.*

A los 6 años usa lentes correctoras por Astigmatismo y Miopía. Ocasionalmente lanza los juguetes o golpea con ellos la mesa. El lenguaje expresivo es muy simplificado y lacónico, emplea alguna palabra aislada como /ahí/, /no/, /mamá/, /tata/... pero usualmente tiende a gesticular y asentir. En otras ocasiones apreciamos alteraciones fonológicas, como por ej. /amní/ significa /a mí/, y también emplea onomatopeyas. La articulación es distorsionada e imprecisa, mejorando en repetición. Comprende las órdenes sencillas pero en relación con el contexto y su entorno próximo. Presenta dificultades en la realización de praxias buco- oro- linguofaciales. Nivel cognitivo, inferior al de su edad cronológica. Calidad del control motor, realiza la pinza de modo tosco. Es ambidiestra. Audición: percibe todos los sonidos de las gnosias auditivas a más de un metro. Realiza juego simbólico. *Exploración física esfera ORL:* Tímpanos normales. Paladar levemente ojival. Lengua móvil. Malaoclusión (mordida abierta).

Aporta un informe dónde se indica que presenta minusvalía del 56 % por *discapacidad Psíquica.*

Juicio clínico: **Retraso del lenguaje receptivo-expresivo secundario a Síndrome de Down. Discapacidad Psíquica. Astigmatismo y Miopía.** Se recomienda que siga recibiendo logoterapia y apoyo escolar.

ALTERACIONES DEL LENGUAJE EN PACIENTES AFECTOS DE SÍNDROME DE DOWN

A los 7 años y 10 meses, se expresa mediante gestos, sufijos, monosílabos y *holofrases* sin buena producción fonológica. No realiza frases sencillas de dos elementos. Leve ecolalia. Ocasionalmente su lenguaje puede llegar a ser ininteligible si no estamos dentro del contexto. La comprensión auditiva está comprometida. El aprendizaje de conocimientos básicos está condicionado por su discapacidad intelectual. Sigue siendo ambidiestra.

La última revisión se ha realizado hace 6 meses, en la que no experimentó mejoría significativa en la esfera del lenguaje, tan sólo, se apreció un ligero avance en los conocimientos escolares básicos y ha conseguido realizar los encajes sin emplear el sistema de ensayo- error. Se mantiene el diagnóstico previo.

Cuarto caso:

Niño de 8 años GCC, segundo hijo de padres jóvenes; la primogénita está sana. Antecedentes personales: parto a las 36 semanas. PRN: 2870. Apgar de 9-10. Requirió reanimación superficial tras el parto. Fenotipo Down. Cariotipo trisomía primaria del 21 (47 XY + 21). Ectasia piélica en riñón derecho. Inmadurez bilateral de las dos caderas. No tiene alteraciones cardiológicas. *Otoemisiones acústicas al nacimiento: normales*. Cuando tiene 1 año y 1 mes, el Centro de Atención Temprana informa que aplicando la escala del desarrollo psicomotor de Brunnet- Lezine, obtienen un coeficiente de 76, emitiendo el juicio clínico de retraso psicomotor ligero asociado a Síndrome de Down. Asistió a guardería y a los tres años es escolarizado. 8 meses después realizan una nueva valoración y mediante la referida escala obtienen un coeficiente de 55 (correspondiente a 24 meses) En el área social el cociente global es de 61, equivalente a 27 meses. En el lenguaje obtiene un CD de 50 = 22 meses. A nivel cognitivo tiene un CD de 52 similar a 23 meses y 6 días. Área motora un CD de 54 (24 meses). *Concluyendo, tiene un retraso madurativo moderado por Síndrome de Down de etiología congénita*. A la edad de 7 años y 3 meses, realizan un nuevo estudio mediante el Inventario de Desarrollo- BATELLE y la Guía Portage de Educación Escolar. *La edad general de G. se sitúa en 24 meses, con un cociente de desarrollo global de 60 y Síndrome atencional*. En los inicios de la consulta foniátrica se muestra reticente a realizar actividades pero posteriormente, colabora y se centra en las tareas. Realiza contacto visual. Es un niño "alegre", que cuando empatiza trabaja mejor. El lenguaje expresivo es ininteligible para el explorador cuando él intenta expresar emociones, deseos etc. que no se encuentran dentro del contexto y esto le causa frustración y enfado. En un lenguaje dirigido emplea la holofrase y los sufijos de otras, intenta realizar alguna frase de dos elementos. Reconoce su nombre. Se ayuda del gesto para hacerse entender. A nivel comprensivo, si las frases son cotidianas no presenta dificultades pero cuando son complejas, no es capaz de captar el mensaje en toda su extensión. Praxis bucolinguofacial: sólo ha sacado la lengua, en el resto no ha colaborado. Conocimientos escolares muy inferiores a los correspondientes a su edad y curso. Lateralidad: diestro de mano y pie. Calidad del control motor, realiza la pinza aunque

ALTERACIONES DEL LENGUAJE EN PACIENTES AFECTOS DE SÍNDROME DE DOWN

es algo tosca a la hora de realizar los encajes para los que emplea toda la mano. Audición: No permitió la realización de PEATC por la aparatosidad del sistema y se asustó, pero la impresión subjetiva es de normalidad a un metro. Tampoco nos permite el empleo de instrumentos para realizar la exploración física, demuestra miedo o bien coge una rabieta o intenta salir despavorido, le intentamos convencer pero no lo conseguimos así pues, desistimos en nuestro intento para que no crear un ambiente hostil de cara a futuras revisiones; emitimos información de lo que hemos podido valorar "de visu". Lengua: móvil. Mordida: malposición dentaria y malaoclusión. Ha realizado el cambio de algunas piezas dentarias. Acudió a indicación nuestra a consulta en Psiquiatría Infantil y el informe emitido es de *Síndrome de Down, con alteraciones conductuales y tendencia a la frustración. Se descarta un Síndrome del espectro autista*. Es un niño que mantiene contacto ocular, se deja acariciar y sonríe. Trata de hacerse entender aunque, hay ciertas actividades que no le son agradables y las rechaza. En esta ocasión, ha mantenido algunas normas de conducta y permanecido sentado en su silla, aunque las exploraciones largas, le cansan y se despide. Diagnóstico: **Retraso grave en el desarrollo del lenguaje receptivo - expresivo con mayor afectación de la expresión, consecutivo a Síndrome de Down. Síndrome atencional**. Tratamiento: Se recomienda Logopedia y Pedagogía terapéutica con la mayor intensidad posible.

ALTERACIONES DEL LENGUAJE EN PACIENTES AFECTOS DE SÍNDROME DE DOWN

DISCUSIÓN

En nuestra casuística apreciamos el *predominio de este Síndrome en los varones* con respecto a las féminas, en la proporción de 3: 4, coincidiendo con los estudios de Gath y Gumley.(2)

En los cuatro casos descritos existen una serie de parámetros comunes como son la existencia de un *nivel cognitivo inferior a la media poblacional*, los que cursan con mayor afectación son el tercero y principalmente el cuarto. Esta discapacidad condiciona en gran manera la evolución y el pronóstico de las capacidades a alcanzar por estos individuos en su esfera comunicativa futura.

Coincidimos con la bibliografía consultada en que *el nivel expresivo está en mayor medida comprometido que el receptivo*, en nuestro estudio no hemos encontrado solamente un *déficit de dominio léxico*, en todos los casos la *alteración del lenguaje se establece en los niveles sintáctico-morfológicos y fonológicos*, incluso en el primer caso que es el que, hacia la preadolescencia consigue realizar algunas frases subordinadas, altera el orden lógico de los elementos y no emplea convenientemente los tiempos verbales. No hemos de olvidar que también existe *afectación semántica* si bien, la comprensión del lenguaje hablado es superior al uso que realizan de las estructuras lingüísticas para expresar sus ideas, sentimientos y deseos. En el terreno de la *pragmática* apreciamos que no han adquirido el sentido figurado del lenguaje. El *lenguaje es pobre en su organización y de tipo descriptivo pero puede llegar a ser funcional* como se indica en el caso de SSF, en otras ocasiones su interpretación es dificultosa, como exponemos en la descripción de GCC dónde el interlocutor ha de estar inmerso en el contexto y apoyarse en el lenguaje no verbal para comprender lo que el niño desea transmitir.

En los casos enumerados, el lenguaje expresivo oral, generalmente, es simplificado, abunda el empleo de la *holofrase* o monopalabra, los monosílabos e incluso en ocasiones, sólo emiten el sufijo de los sustantivos, realizando onomatopeyas y gestualizando para conseguir una mejor "verbalización". En los artículos consultados se indica que *las primeras frases* se suelen presentar en estos niños sobre los 3- 4 años, en nuestros estudios esto ha acontecido generalmente en torno a los 7 – 8 años.

Dada la edad a la que valoramos a estos niños la actividad prelingüística aunque haya sido retrasada ya ha acontecido.

Discrepamos en cuanto a la asociación de *disfemia* que han expresado algunos autores como Miller y colaboradores (4, 5,12). Hemos apreciado alteraciones en el ritmo y fluencia del habla, pero en gran medida viene condicionado por las dificultades oropráxicas, de secuenciación silábica e integración auditivo- fonética que

ALTERACIONES DEL LENGUAJE EN PACIENTES AFECTOS DE SÍNDROME DE DOWN

presentan estos niños. Además, hemos de tener en cuenta la existencia de *disglosias*, reconocidas como en el caso de la fisura palatina y el labio leporino o bien, no catalogadas como tal, pero indicando la existencia de macroglosia y la posible disociación entre el tamaño lingual y el de la arcada dentaria, esto puede estar originando un intento de aproximación fonológica a la expresión correcta y por ende, podemos considerarlo más *un farfalleo* que un indicio de tartamudez. Teniendo en cuenta, además, que estos pacientes tienen un desarrollo del lenguaje enlentecido con respecto a la población estándar, también lo estaría en la consecución fonémica correcta.

Coincidimos con autores como Rondal y Aguirre (11,13,6) en el *modo de adquirir el desarrollo fonológico* los pacientes afectos de SD, aunque en nuestro primer caso diferenciamos entre oclusivas anteriores y posteriores, siendo más dificultosa la producción de las anteriores bilabiales y las nasales de lo que habitualmente se describe, esto lo achacamos a la existencia de retracción tisular labial y de un paladar blando insuficiente tras la intervención quirúrgica del labio leporino y fisura palatina además, de las dificultades en la secuenciación silábica e integración auditivo- fonética.

En cuanto a las reacciones conductuales, en todos nuestros casos, los niños colaboraron aunque son inquietos y sufren de *Síndrome atencional*, distrayéndose fácilmente. Las mayores dificultades se presentaron en la primera evaluación de GCC, en la que no conseguimos ninguna colaboración y tuvimos que reevaluar pasadas unas semanas. En el primer contacto con nosotros estuvo todo el tiempo en el suelo realizando movimientos estereotipados sin intención y emitiendo una jerga propia que en los inicios nos hizo pensar que estábamos ante una posible comorbilidad de *la esfera autística*, siendo posteriormente descartada esta afección tanto por Psiquiatría que lo valoró e informó, como corroborado por nosotros en la reevaluación dado que su comportamiento fue totalmente contrario al expuesto en los inicios. Si bien, este paciente presenta una gran alteración en el desarrollo del lenguaje empleando muy pocos vocablos inteligibles y la holofrase con apoyo gestual.

En todos los casos apreciamos alteraciones en el desarrollo psicomotor y en la consecución de las praxias bucolinguofaciales.

Dos de los casos fueron catalogados además de Síndromes madurativos. En el segundo caso se evidenció la existencia de Hipotiroidismo asociado. Alteraciones oculares se recogen en el 2º y 3º. En ningún momento se nos ha indicado que alguno padezca alteraciones cardiológicas. Se hace referencia en una ocasión a la existencia de ectasia piélica en riñón derecho como patología concomitante. En el primer caso se evidenció la existencia de alteraciones auditivas diversas con *Hipoacusia de transmisión* que finalmente fue tratada mediante audioprótesis mejorando la capacidad comprensiva del paciente y su fonología. Aún hoy en día, no descartamos

ALTERACIONES DEL LENGUAJE EN PACIENTES AFECTOS DE SÍNDROME DE DOWN

que AMC no padezca alguna posible pérdida auditiva (leve), porque las OEA apreciaron dificultades en el O. Dcho. Y las pruebas impedanciométricas realizadas en nuestro hospital mostraron curvas planas... aunque las informaciones verbales de sus progenitores aseguran que las pruebas auditivas objetivas realizadas en otra ciudad diferente de la que residen han sido "normales".

Estos niños también presentan enlentecimiento en la adquisición de la orientación témporo- espacial y de la lateralidad. Factores que intervienen en la correcta adquisición del lenguaje escrito.

Por último, remarcar la importancia que representa para la mejoría de la faceta lingüística de los niños con SD, el realizar un diagnóstico precoz, la Estimulación Temprana y la ayuda Logopédica previa a la escolarización y cuando acudan al colegio el disponer de Pedagogía Terapéutica en aula de integración y continuar con la logoterapia.



ALTERACIONES DEL LENGUAJE EN PACIENTES AFECTOS DE SÍNDROME DE DOWN

BIBLIOGRAFÍA

- 1.-Ruggieri VL, Arberas C.L. *Fenotipos conductuales. Patrones neuropsicológicos biológicamente determinados* Rev. neural. 2003; 37: 247
- 2.-Gath A, Gumley D. *Down's syndrome and the family: followup of children first seen in infancy.* Dev Med Child Neurol. 1984; 26: 5008
- 3.-Ghaziuddin M. Autism in Down's syndrome: family history correlates. Journal of Intellectual Disability Research. 1997; 41: 87-91
- 4.-Miller JF, Leddy M, Leavitt LA *Síndrome de Down: comunicación, lenguaje, habla* Masson. Barcelona, 2001
- 5.-Miller JF, Paul R. *The clinical assessment of language comprehension* Paul H. Brookes publishing Co. Baltimore, 1995
- 6.-Arregui-Martínez A. *Síndrome de Down: Necesidades educativas y desarrollo del lenguaje.* Dirección de Renovación Pedagógica. Instituto Para el Desarrollo Curricular y la Formación del Profesorado Vitoria-Gasteiz. 1997
- 7.-Puyuelo M. *Comunicación y lenguaje. Desarrollo normal y alteraciones a lo largo del ciclo vital.* en Manual del desarrollo y alteraciones del lenguaje de Puyuelo M y Rondal J. Editorial Masson. Barcelona, 2005: 87- 132
- 8.-Tristão R, Feitosa M. *Percepção da fala em bebês no primeiro ano de vida.* Estudos de Psicologia. 2003; 8: 459-467
- 9.-Hurtado-Murillo F. *El lenguaje en los niños con Síndrome de Down.* Promolibro. Valencia, 1995
- 10.-Rondal J. *Dificultades del lenguaje en el síndrome de Down: Perspectiva a lo largo de la vida y principios de intervención.* Revista Española de investigación e información sobre el Síndrome de Down. 2006; 91: 120-128
- 11.-Rondal JA. *Especificidad sistémica del lenguaje en el S.D.* En: Perera J: Síndrome de Down. Aspectos específicos. Masson, Barcelona, 1995
- 12.-Miller JF, Rosin M, Pierce K; Miolo G, Sedey A. *Language profile stability in children with Down Syndrome.* Paper presented at the annual convention of the American Speech- Language- Hearing Association. St. Louis, 1989
- 13.-Rondal, J.A. *Retrasos mentales.* En: Manual del desarrollo y alteraciones del lenguaje. Puyuelo M, Rondal J. Editorial Masson. Barcelona, 2005: 133- 156