

Lenguaje de niños y jóvenes con síndrome de delección 22q11

[REV NEUROL 2020;71:99-109] PMID: 32672348 DOI: <https://doi.org/10.33588/rn.7103.2020145>

Introducción. El síndrome de delección 22q11 (S22q11) es uno de los trastornos genéticos más prevalentes, y presenta múltiples alteraciones sistémicas y neuropsicológicas.

Objetivo. Describir el perfil de lenguaje y pragmática asociado a este síndrome.

Pacientes y métodos. Se evaluó una muestra de 30 participantes españoles con S22q11 de edades comprendidas entre 5 años, y 21 años y 11 meses (media: $12,14 \pm 4,2$ años) mediante pruebas estandarizadas y un cuestionario administrado a los padres.

Resultados. Casi la mitad de la muestra obtuvo mejores resultados en el lenguaje expresivo que en el comprensivo, y la mayoría logró una mayor puntuación en el contenido del lenguaje que en la memoria del lenguaje. Los resultados sugieren que las personas con S22q11 presentan dificultades de lenguaje que mejoran con la edad hasta cierto nivel y, posteriormente, se estabilizan. Se observa un perfil específico que sugiere que las dificultades pragmáticas son consecuencia de este perfil de lenguaje y no sólo de dificultades sociales ya descritas en esta patología.

Conclusiones. En la muestra del presente estudio, los niños y jóvenes con S22q11 presentan alteraciones específicas del lenguaje y la pragmática. Más de la mitad de los participantes del estudio no obtuvieron diferencias significativas entre el nivel de lenguaje expresivo y el receptivo. La mayoría presentó dificultades de fluencia semántica. El tipo y el grado de las alteraciones que presentan en las habilidades pragmáticas sugieren que el problema básico podría estar relacionado con sus dificultades lingüísticas.

Palabras clave [Enfermedad minoritaria](#)[Lenguaje](#)[Logopedia](#)[Pragmática](#)[Síndrome de delección 22q11](#)[Síndrome velocardiofacial](#) Clasificado en [Neuropediatría](#)

Introducción

El síndrome de delección 22q11 (S22q11) es uno de los trastornos genéticos más prevalentes, está causado por la microdelección de más de 40 genes en la banda q11.2 del cromosoma 22 [1] y es una de las causas más comunes de dificultades de aprendizaje y discapacidad intelectual [2]. Afecta a uno de cada 4.000 recién nacidos vivos, por lo que se considera una enfermedad minoritaria (para ser considerada enfermedad minoritaria, la frecuencia de dicha enfermedad debe ser inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes) [3].

El S22q11 es una condición genética que afecta a casi todos los órganos y sistemas, su expresión clínica es amplia y variable, y puede provocar más de 180 alteraciones asociadas [4].

Sus características clínicas pueden incluir características faciales típicas (100%; facies de respirador oral, cara alargada, nariz prominente, etc.) [5,6], anomalías del paladar (90%; fisura palatina, fisura palatina submucosa, ausencia congénita de úvula o desproporción palatofaríngea) [7], alteraciones cardiovasculares (80-85%; defecto ventricular septal, tetralogía de Fallot, tronco arterioso, arco aórtico interrumpido y atresia pulmonar) [1,8], hipocalcemia (10-20%) [9] e inmunodeficiencia [10].

La evidencia disponible sugiere un fenotipo conductual característico, que incluye trastornos neuropsicológicos, psiquiátricos, conductuales y lingüísticos.

De Smedt et al [11] realizaron una investigación a gran escala del nivel cognitivo de las personas con S22q11, que indicó que el 60% de los participantes obtuvieron puntuaciones de cociente intelectual superiores a 70. Se demostró que las puntuaciones de cociente intelectual de los niños con una etiología familiar del síndrome eran significativamente más bajas que las de los sujetos con una delección 22q11 *de novo*. Los autores consideraron que el factor causal era el nivel educativo de los padres. Según Fejerman y Fernández [12], las personas con S22q11 presentan discapacidad intelectual leve, nivel cognitivo límite o normal bajo. Además, Swillen et al [13] afirman que los sujetos con este síndrome presentan diversos déficits de índole cognitiva, como una baja competencia para resolver problemas matemáticos y dificultades visuoespaciales.

Las personas con este síndrome presentan un riesgo del 25-30% de desarrollar síntomas psicóticos durante la adolescencia y tienen una prevalencia de esquizofrenia 25 veces mayor que la población general [14]. En cuanto al comportamiento, generalmente muestran poca interacción social, escasa expresión facial y comportamientos extremos, que pueden oscilar entre la desinhibición, y la impulsividad y la pasividad [15].

Una de las características más consistentes en personas con S22q11 es el retraso en el desarrollo del habla y el lenguaje [4,16]. Glaser et al [17] concluyen que las personas con S22q11 tienen un mayor déficit de lenguaje receptivo que de lenguaje expresivo. En la misma línea, diversos autores afirman que los niños menores de 6 años obtienen una puntuación más alta en el lenguaje receptivo que en el expresivo [16,18-20]. Golding-Kushner et al [4], en el primer estudio descriptivo del lenguaje en niños con S22q11, observaron retrasos en la comprensión y en el uso del vocabulario y la sintaxis en la primera infancia. A medida que las demandas del lenguaje aumentaban con la edad, se encontraban mayores dificultades en el razonamiento abstracto.

El lenguaje de las personas con S22q11 se encuentra afectado en los aspectos fonológico, léxico, semántico, morfosintáctico y de organización del discurso. Los aspectos que se han descrito son: bajo nivel de conocimiento léxico; dificultades para memorizar vocabulario nuevo y evocarlo; poca capacidad de escuchar y gestionar información general y cultural; dificultades para hablar sobre aspectos de la vida diaria y transmitir ideas, pensamientos y sentimientos; y dificultades para recordar órdenes con diferentes consignas e información compleja [21,22].

Las dificultades del lenguaje con frecuencia se asocian con trastornos pragmáticos que interfieren en las interacciones sociales, provocando que la comunicación social sea un desafío [22-24]. Cabe destacar que las habilidades pragmáticas facilitan la adaptación a los datos del contexto, a la coherencia y la comprensión del interlocutor, y a la construcción del propio discurso y al mantenimiento de los turnos de conversación [25,26].

Los niños más pequeños con S22q11, incluso los que tienen buena inteligibilidad del habla, tienden a utilizar comunicación no verbal en el hogar. Los niños mayores (11-18 años) no utilizan lenguaje abstracto y presentan dificultades en la interpretación del tono de voz, la expresión facial y la elección de palabras del interlocutor [23,27]. Los adolescentes con S22q11 presentan dificultades para expresar y reconocer las emociones en comparación con sus pares con desarrollo típico [28].

Andersson et al [29] sugieren que las personas con S22q11 muestran múltiples dificultades en el procesamiento facial, incluyendo problemas para distinguir diferentes caras y analizar el significado emocional de la expresión facial. Con frecuencia realizan intervenciones comunicativas irrelevantes o fuera de contexto y transfieren información poco esencial, usan pocos conectores y agregan detalles visuales irrelevantes [23].

Benítez-Burraco [30] y Campbell et al [31] recogen las anomalías estructurales y disfunciones fisiológicas del S22q11. En el procesamiento lingüístico, la anomalía cerebral más relevante, al menos en niños, es el aumento del tamaño de la cisura de Silvio de ambos hemisferios, una reducción volumétrica del cerebelo, diversas alteraciones de los ganglios basales, y una reducción de la sustancia gris de los lóbulos parietal y frontal y de la sustancia blanca en el lóbulo temporal. Además, se ha contemplado que estas alteraciones causan disfunciones en circuitos cerebrales que desempeñan un papel destacable en el procesamiento lingüístico.

Fullman y Boyer [32] afirman que conocer las dificultades que presentan las personas con S22q11 nos permite proporcionar tratamientos individualizados y específicos que son imprescindibles para lograr resultados óptimos.

El objetivo del presente estudio es evaluar el lenguaje de una muestra de niños y jóvenes españoles con S22q11, y éste es el primero en definir las características de lenguaje.

Pocos estudios abordan el perfil lingüístico en este grupo. Una publicación nuestra anterior [33], sobre la voz y el habla de sujetos con S22q11 con una muestra de 17 participantes diferente a la del presente estudio, observó que, en la muestra estudiada, la mayoría de los niños y niñas con S22q11 presentaba alteraciones específicas tanto de la voz como del habla. La mayoría de los participantes tenían una voz más grave de lo esperable por su sexo y edad. En la conversación espontánea, los resultados de intensidad se encontraban dentro de los parámetros de normalidad. Todos presentaban alteraciones del timbre, y la más frecuente era la hipernasalidad. Respecto al habla, los participantes mostraban mayores dificultades en la articulación de los sonidos fricativos, las africados, la rótica vibrante y los grupos consonánticos + /r/. Los niños, sobre todo los más pequeños, utilizaban la oclusiva glotal para sustituir consonantes.

Nuestra hipótesis es que presentarán dificultades en todas las áreas del lenguaje y una mayor alteración del lenguaje receptivo frente al expresivo. Del mismo modo, creemos que mostrarán un déficit pragmático propio, diferenciado del de las personas con trastorno del espectro autista.

Pacientes y métodos

Participantes

Se obtuvo una muestra de conveniencia que constaba de 30 participantes de ambos sexos (71%, varones; $n = 21$) con edades comprendidas entre 5 años y 21 años y 11 meses (media: $12,14 \pm 4,2$ años). En el 90% ($n = 27$) de los casos, la causa genética del síndrome era una microdelección *de novo*, y en el 10% ($n = 3$) restante, heredada por vía materna ($n = 2$) o paterna ($n = 1$). La lengua materna de 19 (63,33%) sujetos era el castellano, y de 11 sujetos (36,67%), el catalán y el castellano.

Respecto a la escolarización, 28 (93,33%) de los participantes asistieron o habían asistido a la escuela ordinaria. Un participante asistió a la escuela ordinaria hasta el segundo curso de primaria y, posteriormente, en el momento en que se realizó el estudio, asistía a una escuela de educación especial. Otro participante asistió a una combinación de ambas (educación compartida; por ejemplo, dos días a la semana en una escuela ordinaria y el resto de la semana en una escuela de educación especial). Del total de sujetos, 26 (86,66%) recibieron o habían recibido previamente terapia del habla y el lenguaje.

Los criterios de inclusión fueron tener un diagnóstico genético confirmado del S22q11 a través de *microarrays* o hibridación fluorescente *in situ*, y vivir en España teniendo como lengua materna el castellano o el catalán y el castellano. Los criterios de exclusión fueron tener discapacidad motora grave, pérdida auditiva neurosensorial, discapacidad visual no corregida o un trastorno del espectro autista (Tabla I).

Tabla I. Descripción de la muestra.

Sujeto	Edad (años, meses)	Sexo	Etiología	Nivel socioeconómico	Escolaridad	Duración de la logopedia (años)
1	5	M	<i>De novo</i>	Bajo	Ordinaria	2
2	5,3	F	<i>De novo</i>	Medio bajo	Ordinaria	2
3	5,7	M	<i>De novo</i>	Medio bajo	Ordinaria	1
4	5,11	M	<i>De novo</i>	Medio bajo	Ordinaria	1
5	6,3	M	<i>De novo</i>	Medio alto	Ordinaria	3
6	8,4	F	<i>De novo</i>	Medio	Ordinaria	5
7	8,6	M	<i>De novo</i>	Medio bajo	Ordinaria	3
8	10,2	M	<i>De novo</i>	Bajo	Ordinaria	6
9	10,8	M	<i>De novo</i>	Medio alto	Ordinaria	6
10	10,11	M	<i>De novo</i>	Bajo	Ordinaria	8
11	11,2	M	<i>De novo</i>	Medio bajo	Ordinaria	9
12	11,8	F	<i>De novo</i>	Alto	Ordinaria	4
13	11,8	M	Heredada	Bajo	Ordinaria	9
14	12	F	<i>De novo</i>	Medio	Ordinaria	6

15	12,1	M	<i>De novo</i>	Medio bajo	Ordinaria	0
16	12,7	M	<i>De novo</i>	Bajo	Ordinaria	3
17	12,8	M	<i>De novo</i>	Bajo	Ordinaria y especial	0
18	12,11	M	<i>De novo</i>	Medio	Ordinaria	0
19	13	F	<i>De novo</i>	Bajo	Ordinaria	10
20	13,3	M	<i>De novo</i>	Alto	Ordinaria	0
21	14,1	F	Heredada	Medio bajo	Ordinaria	14
22	14,2	M	<i>De novo</i>	Medio	Ordinaria	10
23	14,6	M	<i>De novo</i>	Medio bajo	Educación compartida a	10
24	14,7	M	<i>De novo</i>	Medio alto	Ordinaria	9
25	14,1	M	<i>De novo</i>	Medio bajo	Ordinaria	12
26	15,2	F	<i>De novo</i>	Medio	Ordinaria	9
27	16,8	M	<i>De novo</i>	Alto	Ordinaria	4
28	19	F	Heredada	Bajo	Ordinaria	7
29	20,5	M	<i>De novo</i>	Bajo	Ordinaria	13
30	21,6	F	<i>De novo</i>	Bajo	Ordinaria	19

^a Por ejemplo, dos días a la semana en una escuela ordinaria y el resto de la semana en una escuela de educación especial.

Instrumentos y material

Se llevó a cabo una entrevista *ad hoc* a los padres para obtener información sobre hitos motores, de lenguaje, alimentación y escolaridad, además del estado actual del niño o joven y aspectos relacionados con la salud general. El nivel socioeconómico de los sujetos, obtenido a través del índice Hollingshead [34], se agrupó en tres niveles (bajo-medio bajo, medio, medio alto-alto).

Procedimiento

Inicialmente, se contactó con el hospital público de referencia para este síndrome (Hospital de la Vall d'Hebron en Barcelona) y con las cinco asociaciones de S22q11 de España. Estas entidades enviaron una carta a las familias explicando las características del estudio y ofreciéndoles participar. Las familias que aceptaron colaborar firmaron el consentimiento informado. La evaluación se realizó en casa del participante o en la sede de la asociación. El protocolo de estudio fue aprobado por el comité de ética de investigación clínica de dicho hospital: código PR (AMI) 233-2019.

Evaluación del lenguaje

Se administró la prueba *Clinical Evaluation of Language Fundamentals-4* (CELF-4) en su versión en castellano [35] con el objetivo de evaluar las habilidades lingüísticas de los participantes en semántica, morfología, sintaxis y pragmática.

La batería CELF-4 está formada por siete escalas compuestas, cuyo rango medio es de 100 ± 15 puntos, que son: puntuación principal de lenguaje, índice de lenguaje receptivo, índice de lenguaje expresivo, índice de contenido lingüístico, índice de estructura del lenguaje, índice de memoria de lenguaje e índice de memoria de trabajo.

Los resultados de las puntuaciones escalares, cuyo rango medio es de 10 ± 3 , conforman los resultados de las escalas compuestas. Las subpruebas, que están incluidas en una o más escalas, son: conceptos y siguiendo direcciones, estructura de palabras, recordando oraciones, formulación de oraciones, clases de palabras (receptivo, expresivo y total), estructura de oraciones, vocabulario expresivo, definiciones de palabras, entendiendo párrafos, repetición de números (directos, inversos y total) y secuencias familiares.

Se utilizó la prueba de fluidez verbal fonológica FAS [36,37], que consiste en decir tantas palabras como se pueda que empiecen por el sonido indicado (F, A y S) en un minuto.

Para obtener datos sobre la pragmática, se aplicó la versión en castellano del *Children's Communication Checklist* (CCC) para padres [38]. Esta prueba consta de 41 preguntas con tres respuestas posibles (no, a veces, sí) e incluye las siguientes escalas: pragmática, relación social y rango de intereses. La escala de pragmática, a su vez, está formada por las subpruebas habilidades conversacionales, coherencia y comprensión, compenetración, comunicación no verbal y pertinencia.

Se administró la prueba *Bus Story* [39], que evalúa las habilidades narrativas a través de la explicación de lo que se recuerda de una historia previamente narrada por el examinador.

Evaluación

Inicialmente, se entrevistó a los padres sobre las características de sus hijos y, después, se evaluó a cada participante en su lengua materna.

Análisis de datos

El análisis estadístico se realizó con el programa SPSS v. 26. Se efectuó un análisis descriptivo de los datos sociodemográficos y las variables de la muestra, y se obtuvo la media $\pm$ desviación estándar para las variables cuantitativas y la frecuencia y prevalencia para las categóricas. Se realizaron diagramas de caja para comparar las

puntuaciones escaladas compuestas y las puntuaciones escaladas de los resultados de la CELF-4. Las mismas variables se analizaron según el sexo utilizando pruebas de comparación de medias, y se realizó la prueba de chi cuadrado para evaluar las relaciones entre las variables categóricas. Se hicieron correlaciones para estudiar las posibles relaciones entre las variables cuantitativas. Valores de $p < 0,05$ se consideraron significativos.

Resultados

Exploración del lenguaje

Perfil global

Siguiendo las especificaciones de significación estadística de Semel et al [35] en la versión española de la CELF-4, el 40% ($n = 12$) de los participantes obtuvo mejores resultados en el lenguaje expresivo que en el receptivo, en el 56,67% ($n = 17$) no se encontraron diferencias significativas y sólo un sujeto (3,33%) obtuvo mejores resultados en el lenguaje receptivo que en el expresivo.

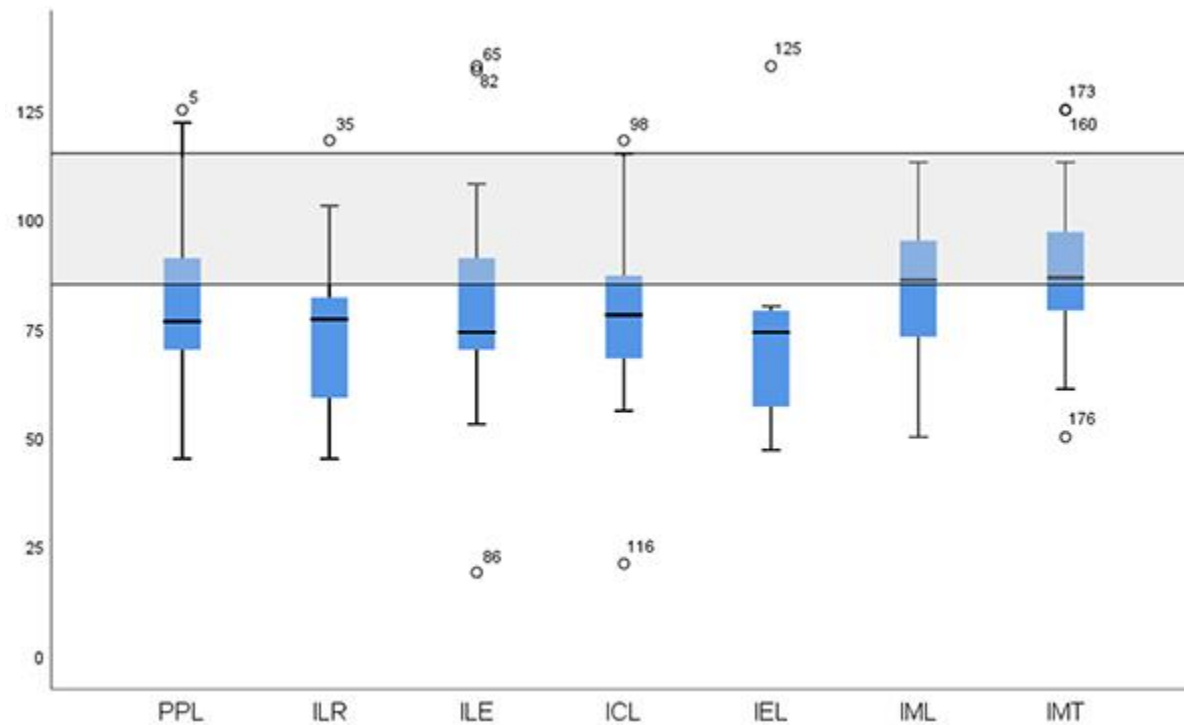
En cuanto a la comparación entre la estructura y el contenido del lenguaje, en el 83,34% ($n = 25$) de los participantes no se encontraron diferencias significativas, el 13,33% ($n = 4$) de los sujetos obtuvieron mejores resultados en contenido del lenguaje, y sólo un sujeto (3,33%), en estructura del lenguaje.

Respecto a las subescalas memoria y contenido del lenguaje, en el 70% ($n = 21$) de los sujetos no se encontraron diferencias significativas, el 67% ($n = 8$) obtuvo mejores resultados en la memoria y sólo un sujeto (3,33%) en el contenido del lenguaje.

Puntuaciones compuestas

La figura 1 muestra las puntuaciones compuestas, cuyo rango medio es de 100 ± 15 puntos. Todas las puntuaciones medias están por debajo de la media.

Figura 1. Resultados de las puntuaciones compuestas de la *Clinical Evaluation of Language Fundamentals-4*, versión española. ICL: índice de contenido lingüístico; IEL: índice de estructura del lenguaje; ILE: índice de lenguaje expresivo; ILR: índice de lenguaje receptivo; IML: índice de memoria de lenguaje; IMT: índice de memoria de trabajo; PPL: puntuación principal de lenguaje. La banda gris indica el rango normal.

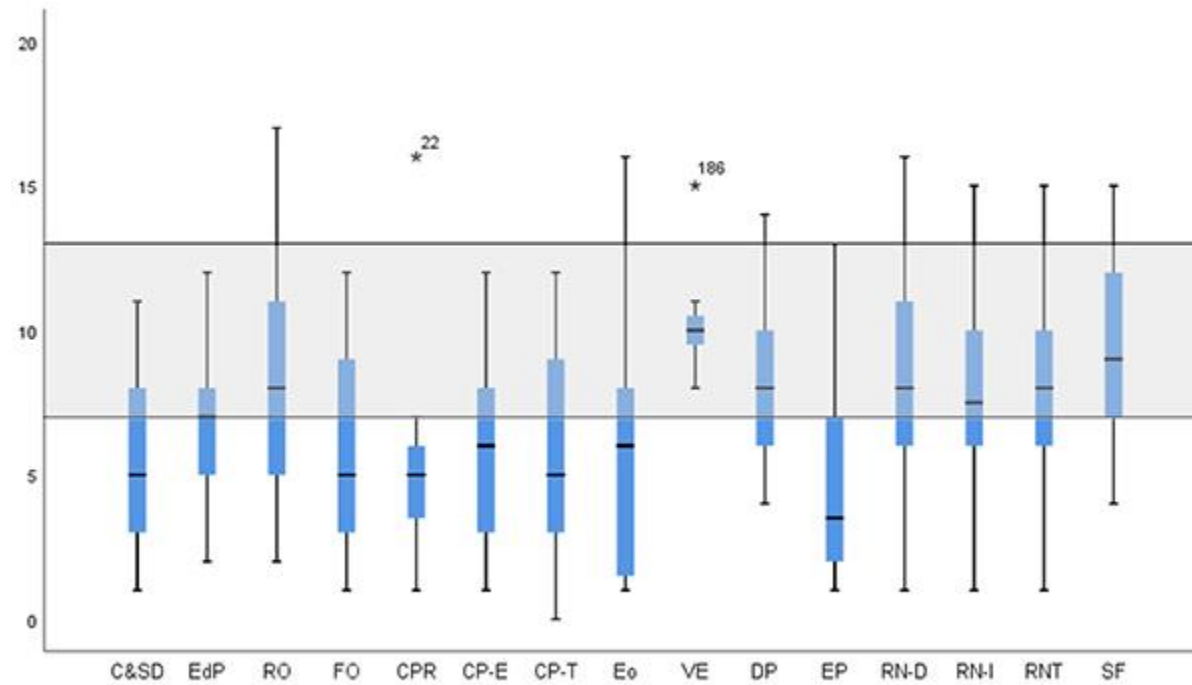


No hubo diferencias significativas entre los resultados de los distintos ítems evaluados por la CELF-4 (puntuación principal de lenguaje, índice de lenguaje receptivo, índice de lenguaje expresivo, índice de contenido lingüístico, índice de estructura del lenguaje, índice de memoria de lenguaje e índice de memoria de trabajo) en función del sexo o tipo de delección (familiar o *de novo*). Se encontró una correlación positiva entre el rango socioeconómico y la puntuación principal del lenguaje ($r = 0,375$; $p = 0,041$) y el índice de lenguaje receptivo ($r = 0,499$; $p = 0,005$).

Puntuaciones escalares

La figura 2 muestra los resultados de puntuaciones escalares de las subpruebas, las cuales tienen un rango medio de 10 ± 3 . Los resultados promedio de la mayoría de las pruebas se situaron una desviación estándar por debajo del rango medio, a excepción de las subpruebas 'formulación de oraciones', 'vocabulario expresivo', 'definiciones de palabras', 'repetición de números' y 'secuencias familiares', que se sitúan en el rango medio.

Figura 2. Resultados de puntuaciones escalares de la *Clinical Evaluation of Language Fundamentals-4*, versión española. CP-E: clases de palabras-expresivo; CP-R: clases de palabras-receptivo; CP-T: clases de palabras-total; C&SD: conceptos y siguiendo direcciones; DP: definiciones de palabras; EdP: estructura de palabras; EO: estructura de oraciones; EP: entendiendo párrafos; FO: formulación de oraciones; RN-D: repetición de números-directos; RN-I: repetición de números-inversos; RN-T: repetición de números-total; RO: recordando oraciones; SF: secuencias familiares; VE: vocabulario expresivo.



Fluencia

Respecto a la fluencia semántica, evaluada por la CELF-4, el 26,66% ($n = 8$) de los sujetos no superó el punto de corte establecido por Semel et al [35] en los campos semánticos de alimentos, animales y ropa. En cuanto a la fluidez fonológica, el análisis de los resultados de la prueba de fluidez verbal fonológica, teniendo en cuenta los baremos de Yedall et al [36] y Gaddes y Crockett [37], indicaron que el 76,67% ($n = 23$) de los participantes obtuvo puntuaciones

por debajo del límite del punto de corte según edad y sexo. El 90% ($n = 27$) de los individuos no superó el punto de corte para F, el 83,34% ($n = 25$) para A y el 80% ($n = 24$) para S. Todos los sujetos que obtuvieron una puntuación superior al límite en fluidez fonológica también lo obtuvieron en fluidez semántica.

Pragmática

No se hallaron diferencias significativas entre las escalas evaluadas por la CCC y la edad o el nivel socioeconómico. Respecto al sexo, encontramos una relación significativa con las habilidades de conversación, y casi significativa con la escala de comunicación no verbal, y las participantes de sexo femenino obtuvieron mejores puntuaciones (Tabla II).

Tabla II. Comparación media de puntuaciones en la <i>Children's Communication Checklist</i> en diferentes grupos clínicos.					
		Media $\pm$ DE	<i>n</i>	<i>t</i>	<i>p</i>
Pragmática	Control	12,20 $\pm$ 6,42	168	–	–
	22q11	32,53 $\pm$ 13,63	30	–	–
	TDAH	20,90 $\pm$ 8,53	68	15,26	< 0,001 ^a
	TAP	24,40 $\pm$ 9,41	77	10,69	< 0,001 ^a
	TCS	32,80 $\pm$ 10,50	25	–0,3	0,77
	TEA	30,70 $\pm$ 8,90	30	2,2	0,04 ^a
Relación social	Control	1,24 $\pm$ 1,59	168	–	–
	22q11	5,70 $\pm$ 3,72	30	–	–

	TDAH	2,70 ± 2,50	68	7,48	< 0,001 ^a
	TAP	4,76 ± 3,69	77	2,27	0,03 ^a
	TCS	6,00 ± 3,59	25	−0,58	0,56
	TEA	7,36 ± 3,60	30	−3,36	0,001 ^a
Rango de intereses	Control	2,28 ± 1,96	168	–	–
	22q11	2,93 ± 2,35	30	–	–
	TDAH	2,36 ± 2,15	68	1,71	0,09
	TAP	2,53 ± 1,89	77	1,25	0,21
	TCS	2,95 ± 2,36	25	0,05	0,96
	TEA	5,00 ± 2,14	30	−5,35	< 0,001 ^a
Los resultados del grupo control y de los grupos clínicos con TDAH, TAP, TCS y TEA han sido extraídos de Crespo-Eguílaz et al [38] para la realización de la comparación con los resultados de los participantes del presente estudio. DE: desviación estándar; TAP: trastorno de aprendizaje no verbal procedimental; TCS: trastorno de la comunicación social; TDAH: trastorno por déficit de atención/hiperactividad; TEA: trastorno del espectro autista. ^a Puntuaciones ≤ 0,005 indican diferencias significativas.					

Al comparar los resultados de la CELF-4 y la CCC, encontramos una correlación significativa entre las puntuaciones escalares de puntuación principal de lenguaje y las puntuaciones de la CCC ($r = -0,510$; $p = 0,004$), que muestra que los niños con mejores puntuaciones en puntuación principal de lenguaje obtienen puntuaciones más bajas en pragmática (es decir, mejores habilidades pragmáticas). No se encontraron correlaciones significativas entre

puntuación principal de lenguaje (CELF-4) y relación social (CCC) ($r = -0,182$; $p = 0,336$) ni rango de intereses (CCC) ($r = -0,150$; $p = 0,429$).

A continuación, se presenta una breve descripción del lenguaje de la muestra de este estudio. Durante la evaluación del lenguaje de los participantes, se llevaron a cabo registros de audio de los sujetos presentándose, explicando qué habían hecho durante la semana/fin de semana, qué harían si fuesen invisibles, contando el cuento de los tres cerditos y repitiendo la historia de la *Bus Story* [39]. Aunque estas muestras no se han analizado a fondo, el análisis de estos registros aporta la información que se presenta a continuación.

Los pacientes de menor edad (sujetos 1-4, de entre 5 años y 5 años y 11 meses) presentaron dificultades en la producción de consonantes oclusivas, fricativas, africadas, líquidas y grupos de consonánticos; y todos ellos hacían uso de la oclusiva glotal como sonido compensatorio. Los cuatro pacientes realizaban únicamente frases simples formadas por sujeto, verbo y complemento, y, en pocas ocasiones, oraciones subordinadas de relativo (p. ej., uno de los sujetos de menor edad dijo: ‘había *unave* un *tobús* que *taba lagua*’). Presentaban una fluencia de lenguaje espontáneo limitada y dificultades para expresar necesidades, demandas e información.

En general, a medida que aumenta la edad, disminuyen los errores de habla y aumenta el nivel de lenguaje. Los participantes mayores de 8 años, edad en que ya se debería haber adquirido la producción correcta de todos los sonidos del habla, muestran mayores dificultades en la dicción de sonidos de adquisición tardía y la /r/ vibrante. La fluencia en el lenguaje espontáneo mejora notoriamente, así como la capacidad de denominación y repetición. Uno de los participantes de mayor edad y con mejor nivel realiza la siguiente producción: ‘Había una vez un autobús que *que* quería competir con un tren. Se saltó una verja haciendo, no haciendo caso a un policía cuando le dijo que se parase. Y... detrás de la verja había un campo, donde él quería ir con su autobús, o andando, no lo sé. Y... al intentar frenar, porque había agua, no pudo. Y se metió en el agua. Y llamó a la grúa y lo sacó’.

Discusión

Exploración del lenguaje

Tal y como hipotetizamos, los pacientes obtuvieron generalmente puntuaciones bajas en todas las áreas del lenguaje, coincidiendo con los resultados de Solot et al [7], quienes afirman que la mayoría de los sujetos en edad escolar con S22q11 continúan presentando dificultades específicas del lenguaje en los diferentes dominios del lenguaje, incluyendo sintaxis, vocabulario, conceptos, búsqueda de palabras y organización del discurso.

Por otro lado, las puntuaciones del índice de memoria de trabajo están dentro del rango de normalidad, en línea con el estudio de Glaser et al [17], quienes sugieren que los sujetos con S22q11 tienen un trastorno del lenguaje específico que no es atribuible a un trastorno del aprendizaje global. Por lo tanto, se considera necesario que en el abordaje terapéutico de las personas con S22q11 se incluya el tratamiento de logopedia personalizado destinado a paliar este trastorno, junto con el resto de los procedimientos.

Puntuaciones compuestas

Los participantes del presente estudio obtuvieron una puntuación principal de lenguaje más alta que las descritas en los estudios de Glaser et al [17] con la CELF-III y Solot et al [19] y Moss et al [40] con la CELF-R. En los cuatro estudios, las puntuaciones de los participantes se sitúan por debajo del rango medio. Aunque la prueba fue la misma en todos estos estudios, las versiones de ésta difieren, lo que podría ser una de las razones de la discrepancia.

Lenguaje expresivo y receptivo

La media de los resultados de todas las pruebas de las subescalas del índice de lenguaje receptivo es baja, coincidiendo con los resultados de Glaser et al [17] y Vicari et al [41], quienes concluyen que los niños y adolescentes con S22q11 obtienen puntuaciones significativamente más bajas que los sujetos con desarrollo típico en el componente receptivo.

Es destacable que los sujetos del presente estudio obtuvieron los resultados más bajos en ‘comprensión de párrafos’, pero no hay estudios para comparar estos resultados, ya que esta subprueba no existía en versiones anteriores a la CELF-4.

Van den Heuvel et al [20] afirman que los niños con S22q11 mejoran en la comprensión de oraciones simples con el tiempo, pero no en la comprensión de instrucciones complejas. Agregan que tienden a no ser capaces de comprender completamente la información verbal compleja, lo que conduce a malentendidos que afectan a sus habilidades sociales y, a su vez, a la cantidad y calidad de sus interacciones sociales. Este aspecto podría explicarse por una dificultad persistente en la comprensión de información verbal compleja, incluso después de recibir tratamiento logopédico, que probablemente se relacione con el nivel cognitivo. Se deben realizar estudios más específicos sobre este aspecto para conocer las causas exactas.

Los resultados en las subpruebas del índice de lenguaje expresivo coinciden, en general, con los de Glaser et al [17]. En ambos estudios, las subpruebas ‘recordando oraciones y formulando oraciones’ se encuentran dentro del rango de la normalidad. No obstante, los sujetos del presente estudio obtienen una puntuación de la subprueba ‘estructura de palabras’ por debajo de la franja de la normalidad, mientras que los sujetos de Glaser et al [17] se sitúan justo en la ‘franja inferior’ de la normalidad.

Respecto al índice de contenido del lenguaje, los resultados en las subpruebas ‘clases de palabras-total’ de la CELF-4/‘*word classes*’ de la CELF-III y ‘conceptos y siguiendo direcciones’ se sitúan por debajo de la media tanto en el presente estudio como en el de Glaser et al [17].

Los resultados de la subprueba ‘vocabulario expresivo’ de los sujetos de entre 5 y 9 años están dentro del rango de la normalidad, y difieren de los hallazgos de Golding-Kushner et al [4], quienes concluyen que los resultados de los niños en edad preescolar (< 6 años) son casi normales, mientras que los niños de primaria (6-10 años) obtienen puntuaciones muy bajas.

Para podernos comunicar de forma fluida, es imprescindible un buen nivel de vocabulario expresivo. Es necesario que la persona disponga de léxico para poder expresarse, hacer demandas, comentarios, etc. Los resultados de los

participantes en la subprueba 'vocabulario expresivo' indican un nivel adecuado, contrastando con los de fluencia semántica, que son muy bajos. Esta diferencia puede deberse al papel que tiene la evocación del léxico y la velocidad de procesamiento en las pruebas de fluencia semántica. Las personas con S22q11 suelen presentar un componente ansioso que se agrava con la presión de tiempo, propiciando que les sea más difícil una prueba de evocación de léxico con temporizador que una sin él. Del mismo modo, las conversaciones tienen ritmo y unos turnos de palabra en los que se dispone de un tiempo limitado para dar a conocer la opinión, demanda o comentario. Darles tiempo para evocar la palabra que quieren expresar, y ordenar el discurso, les permitirá ganar confianza en su capacidad de comunicarse.

Respecto a la comparación entre comprensión y expresión del lenguaje, no hallamos diferencias significativas en 17 sujetos. Doce mostraron una mayor capacidad en el lenguaje expresivo que en el receptivo, y sólo uno, mejores habilidades receptivas. Estos resultados están en la línea de los descritos por diversos autores [[17-20](#)].

No obstante, autores como Benítez-Burraco [[30](#)] y Glaser et al [[17](#)] consideran que los componentes expresivo y receptivo tienen un ritmo de maduración diferente, y que la capacidad de expresión continúa progresando con la edad, mientras que la de recepción se estabiliza en un momento dado, posiblemente influida por el nivel cognitivo. Esta mejora en el lenguaje expresivo puede ser el resultado de las intervenciones logopédicas que reciben la mayoría de los niños con S22q11.

El hecho de que los sujetos con S22q11 tiendan a presentar una mayor capacidad en el lenguaje expresivo que en el receptivo puede causar que se sobreestimen sus capacidades cognitivas, ya que puede dar la impresión de que comprenden más de lo que realmente entienden. Esto puede afectar a su vida diaria, tanto en la escuela en un contexto académico como en las relaciones sociales.

Memoria

En el presente estudio, la media de los resultados en memoria de lenguaje se sitúa dentro del rango de la normalidad. Estos resultados están en concordancia con los de autores como Glaser et al [[17](#)], quienes afirman que los sujetos con S22q11 obtienen resultados dentro del rango de puntuaciones promedio en la repetición de elementos simples y la recuperación directa de órdenes cortas. Sin embargo, las tareas que implican mayor dificultad, como recuperar

elementos en orden secuencial o recuperar una oración compleja, son un desafío para las personas con S22q11 [21]. Según van den Heuvel et al [20], esto podría deberse a que, una vez que se alcanzan los límites de la memoria verbal a corto plazo, los niños con S22q11 no pueden confiar en la comprensión del significado de la oración para establecer una memoria correcta completa de ésta.

Varios estudios realizados con niños con desarrollo típico han demostrado que la memoria verbal a corto plazo está relacionada con el aprendizaje de palabras [42] y la producción de oraciones [43]. Por lo tanto, un bajo nivel de memoria verbal a corto plazo dificultaría aprender nuevas palabras y producir oraciones, aspectos que limitarían un lenguaje fluido, lo que a su vez contribuiría a dificultades con las habilidades sociales.

Las puntuaciones de los sujetos del presente estudio en las subpruebas de memoria de trabajo se sitúan dentro del rango de normalidad. Cabe destacar que, tal y como se muestra gráficamente en la figura 1, los sujetos, en general, obtienen mejores resultados en el índice de memoria de trabajo que en el de memoria del lenguaje. Los resultados, pues, no concuerdan con los de Jacobson et al [44], quienes afirman que las personas con S22q11 obtienen puntuaciones significativamente más altas en la memoria verbal inmediata que en la memoria global.

Fluencia

Respecto a la fluencia fonológica y semántica, las puntuaciones obtenidas en el presente estudio son más bajas (especialmente en fluencia fonológica) de lo esperado por edad y sexo según los baremos de Yedall et al [36] y Gaddes y Crockett [37] en fluencia fonológica y Semel et al [35] en fluencia semántica.

Lajiness-O'Neill et al [45] comparan los resultados de fluencia de sujetos con S22q11 y sus hermanos sin delección. Como en este estudio, concluyen que los resultados de los sujetos con el síndrome son significativamente más bajos que los de los sujetos sin delección. En contraste, Vicari et al [41] afirman que las capacidades de fluencia semántica y fonológica se conservan en los sujetos con S22q11.

En contextos sociales, el lenguaje debe ser fluido para que haya un intercambio satisfactorio de información. Esta fluidez podría verse afectada por dificultades para evocar palabras que, junto con la ansiedad e inseguridad que estos sujetos suelen presentar, causan notables dificultades para comunicarse con otras personas, lo que afecta a la calidad

y la cantidad de sus interacciones sociales.

Pragmática

El tipo y el grado de las alteraciones que presentan las personas con S22q11 en las habilidades pragmáticas sugieren que el problema básico podría estar relacionado con sus dificultades lingüísticas.

La media de los resultados de las puntuaciones principales del lenguaje correlaciona significativamente con la de la pragmática ($r = -0,510$; $p = 0,004$). Recordemos que la puntuación de pragmática en esta prueba es inversa: a mayor puntuación, nivel más bajo. No hay correlación entre la puntuación principal del lenguaje y la relación social ($r = -0,182$; $p = 0,336$) ni el rango de intereses ($r = -0,15$; $p = 0,429$), lo que indicaría que ambos componentes no dependen tan directamente del nivel de lenguaje.

La comparación de los resultados en la CCC del presente estudio con un estudio con muestra española [38] que indica la media de los resultados en cuatro grupos clínicos (trastorno por déficit de atención/hiperactividad, trastorno por aprendizaje no verbal procedimental, trastorno de la comunicación social y trastorno del espectro autista de nivel 1) muestra que el perfil pragmático de los sujetos con S22q11 presenta diferencias significativas con todos los grupos excepto con el grupo de trastorno de comunicación social. Este fenómeno sucede tanto en la escala de pragmática como en la de relación social. En cuanto al rango de intereses, sólo hay diferencias significativas con el grupo con trastorno del espectro autista de nivel 1.

En resumen, la relación entre lenguaje y pragmática permite suponer que la intervención sobre uno de estos dos aspectos incidirá positivamente en el otro. Es decir, será necesario realizar intervenciones terapéuticas en ambos ámbitos, tanto en el logopédico (lenguaje) como en el psicológico (habilidades sociales).

Solot et al [19] y Albery y Enderby [46] destacan la importancia de que las personas con S22q11 reciban terapias de logopedia intensivas, además de implementar métodos de inclusión y educación especial. Estos autores afirman que los sujetos con S22q11 deben ser tratados por un equipo multidisciplinario de profesionales, entre ellos logopedas, y que tan importante es hacer una evaluación adecuada como realizar el tratamiento correcto.

Las alteraciones en el lenguaje pueden contribuir a las dificultades en el entorno escolar y pueden aumentar aún más el riesgo de problemas sociales y emocionales y, a largo plazo, trastornos psiquiátricos [47]. Es esencial que los logopedas que están en contacto con sujetos con S22q11 realicen evaluaciones precisas para conocer las dificultades individuales de cada sujeto. Se recomienda el uso de múltiples medidas en la práctica clínica para conocer el nivel de lenguaje del sujeto, incluidas las pruebas estandarizadas, los informes de los padres y las muestras de lenguaje espontáneo, para poder aplicar un tratamiento individualizado [20]. Mejorar las habilidades del lenguaje, a su vez, mejorará las habilidades sociales, lo que permitirá que estos sujetos interactúen más fácilmente.

Limitaciones

Los resultados descritos deben ubicarse dentro del contexto de varias limitaciones metodológicas. La muestra del presente estudio es pequeña, pero debe recordarse que ésta es una enfermedad minoritaria. No obstante, se debe tener cuidado al generalizar los resultados de este estudio. Mirando hacia el futuro, se deben realizar estudios con muestras más grandes para confirmar estos hallazgos preliminares, y se deben realizar estudios longitudinales para conocer la evolución de cada sujeto.

Sería interesante administrar diferentes pruebas que evalúen aspectos similares, ya que los resultados pueden diferir. Además, al analizar los resultados cuidadosamente, podríamos obtener información sobre cuáles son las dificultades específicas de este grupo.

Una limitación del presente estudio es el hecho de no haber evaluado el cociente intelectual de los sujetos. Es probable que una persona con un cociente intelectual inferior a 70 presente más alteraciones del lenguaje, o que éstas sean cualitativamente diferentes a las de una persona con un cociente intelectual superior a 70. También habría sido conveniente evaluar el dominio manual de los participantes y valorar si influye en el nivel de lenguaje.

En este estudio se administró la CELF-4, una prueba que se tradujo del inglés al castellano, pero que no se adaptó, a diferencia de la CELF-5, totalmente adaptada al castellano y que se publicó a principios de 2019, después de que se

completaran las evaluaciones para este estudio.

Por otro lado, en este estudio, la información sobre la pragmática se obtuvo únicamente a través de un cuestionario que respondieron los padres, por lo que la información obtenida es limitada y podría haberse complementado con otras pruebas y muestras espontáneas.

Otro aspecto destacable son las diferentes capacidades cognitivas de los sujetos del estudio y su capacidad de atención y concentración, que pueden haber interferido en los resultados de la prueba. Un estudio futuro de evaluación del lenguaje debería incluir el estudio de características cognitivas, incluyendo una evaluación completa del cociente intelectual de los participantes, y la psicopatología de los sujetos para establecer la relación entre los diferentes aspectos. Asimismo, sería conveniente evaluar el dominio manual y estudiar su relación con los resultados en las pruebas de lenguaje.

Son necesarios más estudios en profundidad para definir con la mayor precisión posible la afectación asociada al S22q11 y otras enfermedades minoritarias. Un diagnóstico rápido facilitaría la implementación de un programa de tratamiento temprano, lo que estimularía a estos sujetos y disminuiría, en la medida de lo posible, las dificultades que pueden afrontar.