



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

**FACULTAD DE MEDICINA
SECRETARÍA DE SALUD
INSTITUTO NACIONAL DE REHABILITACIÓN**

**ANÁLISIS DE LAS CAUSAS GENÉTICAS QUE
OCASIONAN RETRASO DEL LENGUAJE EN LOS
PACIENTES DEL INSTITUTO NACIONAL DE
REHABILITACIÓN**

T E S I S

PARA OBTENER EL DIPLOMA DE
MÉDICO ESPECIALISTA EN:
GENÉTICA MÉDICA

P R E S E N T A :
LAURA LIZETH FLORES GARCÍA

PROFESOR TITULAR:
DRA. en C. MARGARITA VALDÉS FLORES

ASESOR DE TESIS:
DRA. en C. MARÍA DE LA LUZ ARENAS SORDO



MÉXICO, D. F.

JULIO DE 2014



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

DRA. MATILDE L. ENRÍQUEZ SANDOVAL
DIRECTORA DE ENSEÑANZA
INSTITUTO NACIONAL DE REHABILITACIÓN

DRA. XOCHQUETZAL HERNÁNDEZ LÓPEZ
SUBDIRECTORA DE POSGRADO Y EDUCACIÓN CONTINUA
INSTITUTO NACIONAL DE REHABILITACIÓN

DR. ALBERTO UGALDE REYES RETANA
JEFE DE ENSEÑANZA MÉDICA
INSTITUTO NACIONAL DE REHABILITACIÓN

DRA. en C. MARGARITA VALDÉS FLORES

PROFESOR TITULAR

DRA. en C. MARÍA DE LA LUZ ARENAS SORDO

ASESOR CLÍNICO

DRA. en C. MARÍA DE LA LUZ ARENAS SORDO

ASESOR METODOLÓGICO

AGRADECIMIENTOS

A mis padres, por darme las alas para volar.

A mis profesores de hoy y siempre, porque es aquí donde convergen todas sus enseñanzas.

A mis hermanos, por los años maravillosos que fueron y que serán.

A mis amigos, compañeros de vida.

A Virgilio, por ser mi apoyo y mi alegría en estos últimos años.

A mis niños raros, por ser mi inspiración.

A todas las personas que se han cruzado en mi vida, porque lo bueno y lo malo siempre dejan una enseñanza.

ÍNDICE

	Página
I. ANTECEDENTES	6
I.1 Definición	6
I.2 Aspectos epidemiológicos	8
I.3 Factores asociados a retraso del lenguaje	10
I.4 Desarrollo normal	11
I.5 Clasificación del retraso del lenguaje	15
I.6 Diagnóstico de los problemas de habla y lenguaje	18
I.7 Terapia del lenguaje	20
I.8 Aspectos genéticos del lenguaje	20
I.8.1 Síndromes genéticos asociados a retraso del lenguaje	25
II. JUSTIFICACIÓN	30
III. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	30
IV. PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN	30
V. OBJETIVOS	30
VI. MATERIALES Y MÉTODOS	31
VII. RESULTADOS	34
VII.1 Datos demográficos	34
VII.1.1 Sexo	34
VII.1.2 Edad	34
VII.2 Antecedentes heredofamiliares	35
VII.3 Antecedentes prenatales y perinatales	36
VII.3.1 Antecedentes prenatales y perinatales de importancia	36
VII.3.2 Infecciones prenatales maternas	38
VII.4 Clasificación de nuestros pacientes de acuerdo al manual DSM-5	41
VII.5 Tipos de retraso del lenguaje	41
VII.6 Diferentes áreas del desarrollo afectadas en los pacientes	42
VII.7 Grados de retraso mental en nuestros pacientes	44
VII.8 Factores agravantes del retraso del lenguaje o del RGD	44
VII.8.1 Nivel auditivo de los pacientes	44
VII.8.2 Crisis convulsivas, alteraciones en el EEG y rasgos autistas	46
VII.9 Estudios realizados a los pacientes	47
VII.10 Diagnóstico	48
VII.11 Etiología de las patologías diagnosticadas	49
VIII. DISCUSIÓN	52

IX. CONCLUSIONES	59
X. BIBLIOGRAFÍA	60
XI. ANEXOS	66
Anexo 1. Clasificación de los desórdenes del desarrollo del lenguaje. Rapin y Allen	66
Anexo 2. Clasificación CIE 10. Trastornos del desarrollo el habla y el lenguaje	67
Anexo 3. Trastornos de la comunicación. DSM-IV	71
Anexo 4. Trastornos de la comunicación. DSM-5	79
Anexo 5. Retardo del lenguaje en el niño. Azcoaga.	81

I. ANTECEDENTES

I.1 DEFINICIÓN.

Aunque la comunicación vocal es común en otros organismos, los humanos se caracterizan particularmente por su gran riqueza y complejidad verbal. La comunicación humana puede dividirse en dos aspectos básicos, el habla y el lenguaje (1).

El desarrollo del habla y el lenguaje en los niños es un proceso dinámico. El desarrollo del lenguaje está ligado con muchos otros procesos, tanto cognitivos, como sociales, así como comunicativos y emocionales. Es por eso que ante un desarrollo inadecuado del lenguaje, se deben considerar factores causales como problemas auditivos, retraso mental, problemas emocionales, deprivación socio-cultural severa y autismo (2).

El término habla se refiere a los mecanismos de la comunicación oral, el habla es la producción verbal del lenguaje. Por otro lado, el lenguaje comprende el entendimiento, el procesamiento y la producción de la comunicación (1, 3). El lenguaje entonces incluye la forma, la función y el uso de un sistema convencional de símbolos (es decir, las palabras habladas, el lenguaje de signos, palabras escritas, imágenes) gobernados por reglas (3). Los problemas del habla pueden incluir la tartamudez o disfluencia, problemas de articulación o anomalías en la calidad de la voz. Los problemas del lenguaje pueden involucrar dificultades con la gramática (sintaxis), palabras o vocabulario (semántica), las reglas y el sistema de la producción de los sonidos del habla (fonología), las unidades del significado de las palabras (morfología) o el uso del lenguaje en contextos sociales particulares (pragmática) (1).

Con fines de comprensión de este texto, se describe en la tabla 1 la terminología usada comúnmente en esta área de la ciencia médica.

Como primera aproximación, diremos que el lenguaje puede ser dividido en dos categorías:

- a) El lenguaje receptivo (comprensión) y
- b) El lenguaje expresivo (la capacidad de transmitir información, sentimientos, pensamientos e ideas) (7).

Los problemas en el lenguaje y el habla, pueden manifestarse dentro de diferentes niveles:

1. Proceso motor puro de la articulación (componente fonético de la articulación).
2. Proceso de la aplicación de la articulación (componente fonológico de la articulación).
3. Gramática (aspectos morfológicos y sintácticos).

4. Vocabulario (léxico).
5. Comprensión del lenguaje (competencia receptiva).
6. Dominio pragmático.

El déficit puede ocurrir en uno o más de los dominios mencionados (10).

Tabla 1. DEFINICIÓN DE TÉRMINOS.	
Término	Definición
Articulación	Actos motores de los músculos orofaciales que producen los sonidos del lenguaje.
Disartria	Articulación alterada secundaria a un déficit motor de la musculatura orofacial (ej. Parálisis bulbar o pseudobulbar, atetosis, alteración cerebelar).
Disfluencia	Flujo interrumpido de los sonidos del habla, como en el tartamudeo.
Lenguaje expresivo	El uso del lenguaje para producir pensamientos, protestas o comentarios.
Lenguaje	El procesamiento conceptual de la comunicación que puede ser receptivo y/o expresivo.
Morfología	Las reglas que rigen la estructura interna de las palabras y el proceso de formación de las palabras.
Fonología	Describe el modo en que los sonidos funcionan en una lengua, en un nivel abstracto o mental, para conducir a su entendimiento.
Pragmática	La intención del lenguaje verbal y no verbal hacia el contexto social.
Prosodia	Entonación, velocidad, ritmo y volumen apropiado de la voz.
Lenguaje receptivo	El entendimiento del lenguaje.
Semántica	El significado de las palabras, oraciones o de la comunicación.
Habla	Producción verbal del lenguaje.
Sintaxis	La forma en que los elementos lingüísticos se combinan para formar frases, oraciones o sintagmas.
Desorden de la voz	Dificultad con la producción del sonido del habla a nivel de la laringe, puede estar relacionado con problemas motores o anatómicos (ej. Voz hipernasal o ronca).
Gramática	Parte del estudio del lenguaje que trata de la forma y la estructura de las palabras (morfología) y de su disposición habitual en frases y oraciones (sintaxis).
Léxico	Repertorio de palabras, depósito del significado de las palabras en el cerebro.
Fonética	Es la rama de la lingüística que estudia la producción y percepción de los sonidos de una lengua con respecto a sus manifestaciones físicas. Estudia la naturaleza acústica y fisiológica de los sonidos.
<i>Modificado de: Nelson, et al. Pediatrics. 2006 y Rapin I., J. Child Psychol. Psychiat. 1996</i>	

El déficit del lenguaje expresivo puede ser secundario al retraso del lenguaje receptivo, el DSM-IV menciona que prácticamente no puede observarse un desorden del lenguaje receptivo aislado, puesto que el desarrollo de la producción del lenguaje está basado en el desarrollo normal de la comprensión (13).

Los niños con problemas del habla se caracterizan por ser menos competentes para comunicarse y muestran menor variabilidad de expresiones verbales espontáneas. Suelen apoyarse de diversos recursos para comunicarse, como las gesticulaciones. La modulación pragmática puede no ser apropiada para la edad del niño. Su vocabulario tanto activo como pasivo es limitado. Son evidentes déficits estructurales (morfológicos y sintácticos), así como temporales (muestran retraso en el inicio del habla). Secundario a su disprosodia (menor melodía en el habla), estos niños son menos competentes para comunicarse con la sociedad y tienen menor motivación para hacerlo. Los criterios clínicos que describen a los trastornos del habla, se dividen en criterios fonéticos (con respecto a la formación de sonido) y fonológicos (aplicación del sonido), y estos son: habilidad reducida para producir sonidos de una manera exacta, una formación falsa de sonidos, así como una aplicación falsa de sonidos, por ejemplo, realizar omisiones, reemplazos y cambiar la posición del sonido (10).

Por otro lado, los criterios descriptivos para el trastorno del lenguaje expresivo, involucran los problemas del lenguaje activo (léxico) y de la reproducción verbal de los significados (aspecto semántico): un vocabulario reducido y/o una menor habilidad para encontrar las palabras como consecuencia de un menor repertorio del lenguaje, secundariamente, el resultado es una reducción en la expresión del lenguaje. En el área gramatical (morfología/sintaxis) encontramos una variabilidad verbal reducida, dificultad para construir una oración entendible, así como déficits en la inflexión del sonido (por ejemplo problemas en la conjugación y declinación) (10).

Por último, los criterios descriptivos para los problemas del lenguaje receptivo son, entre otros: la reducción del vocabulario pasivo, la inaptitud para reconocer que un diálogo no tiene sentido, la dificultad para discriminar entre secuencias temporales, la inhabilidad para decodificar las formas activas y pasivas del verbo así como el manejo de preposiciones locales de acuerdo al contexto verbal. Estos niños, siempre regresan al contexto de la situación para entender su significado (10).

I.2 ASPECTOS EPIDEMIOLÓGICOS.

El retraso del habla y el lenguaje combinados afectan del 5 al 8 por ciento de niños en edad preescolar (1). Específicamente, la prevalencia reportada de retraso del lenguaje en niños de 2 a 7 años de edad, varía de 2.3 a 19% (7). La prevalencia de retraso del lenguaje receptivo y expresivo usando los criterios del CIE 10 es del 5%, siendo el 70% individuos del sexo masculino (Esser and

Wyschkon, 1999). Mientras que los problemas de articulación tienen una prevalencia del 5-6% de la población, siendo el 87% varones (Esser and Wyschkon, 1999) (10). La tasa de persistencia de problemas del habla y el lenguaje en niños menores de 5 años no tratados es muy alta, variando desde el 40 hasta el 60 por ciento (5,12). El desarrollo del lenguaje y del habla es considerado por los expertos como un indicador útil de las habilidades cognitivas y del desarrollo global de un niño. Por esto, la identificación de los niños con riesgo de tener retraso del desarrollo o en sus diferentes áreas, debe llevar de inmediato a intervenciones directas y a asistencia familiar a una edad temprana, cuando las probabilidades de mejorar son mayores (5). En el estudio de Harel y colaboradores, la edad promedio de referencia a su centro de desarrollo infantil fue de 39 meses (20-52 meses), los niños con problemas de comprensión y expresión fueron referidos a una edad más temprana (36m) comparados con los niños con sólo problemas expresivos (41m) o aquellos portadores únicamente de desórdenes del procesamiento central (42m) (2).

Los problemas del lenguaje y del habla severos pueden afectar el rendimiento escolar posterior (habilidades de lecto-escritura pobres, problemas de comportamiento y de adaptación social) incluso, cuando se realizó una intervención intensiva (5,10). Varios estudios han mostrado que niños con retraso del lenguaje y del habla de entre 2 a 5 años de edad, tienen dificultades en la lectura durante la escuela primaria, en la serie de Cantwall y Baker (1987) aproximadamente 60% de los niños con problemas de lectura, tuvo además retraso del lenguaje o del habla (10). Los niños que tienen mejor pronóstico son aquellos que presentan retraso del habla, a diferencia de los que tienen retraso del lenguaje. Y dentro del lenguaje, se ha visto que la terapia es más efectiva en desórdenes del lenguaje expresivo, comparado con problemas del lenguaje receptivo (7).

Esser (1991) refiere que alrededor de 50% de sus niños examinados, iban a escuelas especiales y sólo 9% logró estudiar más allá de la escuela primaria, este autor refiere que el coeficiente intelectual total de estos niños es en promedio 90 y se encuentra una gran diferencia entre la inteligencia verbal y no verbal (10). En algunos casos, el IQ bajo puede persistir en la adultez (5). Respecto a alteraciones psiquiátricas, Esser (1991) encontró en su estudio que niños con problemas del lenguaje tenían mayor incidencia de problemas de conducta, síntomas hiperactivos y otros problemas del desarrollo como nicturia, tics y problemas con la alimentación (10). Snowling y col. concluyeron en su estudio realizado en el 2006 que entre los niños que tuvieron retraso del lenguaje y del habla en la edad preescolar, sólo aquellos con las dificultades del lenguaje más severas y persistentes, así como con el IQ no verbal bajo, presentaron un riesgo mayor de tener comorbilidades psiquiátricas en la adolescencia, por ejemplo, problemas de conducta, déficit de atención, conflictos sociales y emocionales (8).

I.3 FACTORES DE RIESGO ASOCIADOS A RETRASO DEL LENGUAJE.

Se han descrito factores de riesgo para presentar este tipo de deficiencia, entre ellos se mencionan una historia familiar de retraso del lenguaje y del habla, sexo masculino y peso bajo al nacimiento. Otros factores reportados menos consistentemente son menor nivel de educación de los padres (Esser, 1991; Tomblin *et al*, 1997), comorbilidades infantiles, ser el último hijo y ser parte de una familia de gran tamaño (Bishop, 1997). A diferencia de los niños con problemas de articulación, los niños con trastornos del lenguaje, muestran más estrés psicosocial en el primer año de su desarrollo (7,10). Esser (1991) encontró en este grupo una mayor incidencia de embarazos no planeados, también se ha visto que algunos de estos niños fueron amamantados durante menos tiempo (Tomblin *et al*, 1997).

Otro factor de riesgo reportado es el nivel socioeconómico. Silva y Fergusson reportaron que el nivel promedio del lenguaje de niños de 5 años originarios de estratos socioeconómicos bajos, era 1 año menor comparado con el nivel promedio de niños de estratos socioeconómicos más altos (2).

Para los niños con problemas de articulación, no se han encontrado factores biológicos que puedan explicar la incidencia de este trastorno del habla, estos niños no suelen ser más prematuros comparados con otros niños sanos. Además, en comparación con otros niños con desarrollo normal, el niño con problema de articulación no muestra una mayor incidencia de signos neurológicos patológicos (en contraste con los niños con problemas del lenguaje receptivo y expresivo). Todo esto se interpretó previamente como un indicio de que los factores genéticos son cruciales para desarrollar una discapacidad significativa en el habla. (Bishop, 1987; Childs & Finucci, 1984; Stevenson, Graham, Fredman & McLoughlin, 1987) (10).

De esta manera, la mejor explicación para la aparición de estos desórdenes del desarrollo, es el modelo de la vulnerabilidad biológica, cuyo fundamento es que un problema ligero o moderado es heredado y este puede evolucionar a un problema serio, especialmente en los primeros años de vida, si no se le da un manejo adecuado.

Como explicación para la mayor frecuencia de hombres afectados, se considera otra hipótesis basada en que el hemisferio cerebral izquierdo femenino madura más rápido que el de los varones. Se describió previamente, que las niñas desarrollan el vocabulario más rápido que los niños. Debido a la menor lateralización cerebral, al requerir menor inhibición del hemisferio contralateral, hay una transferencia de información más rápida (10).

I.4 DESARROLLO NORMAL.

Típicamente, los infantes humanos adquieren la habilidad de hablar y entender el habla durante los primeros tres años de su vida, aparentemente lo hacen sin esfuerzo y sin ninguna instrucción sistemática. Varios estudios indican que hay leyes universales en la adquisición del lenguaje, así como también diferencias que dependen de cada niño, estas diferencias dependen en parte de las lenguas particulares en curso de adquisición y, por otro lado, de los estilos de los bebés para llevar a cabo esta tarea cognitivamente monumental (11).

El progreso normal del habla tiene varios estadios como balbuceos, monosílabos, palabras, frases. Por otro lado, en el lenguaje las metas a alcanzar son el entendimiento y la expresión de los conceptos. En el 1er año los niños van de balbuceos a sílabas consonantes/vocales repetitivas como “ma ma” o “ga ga”, hasta la producción de palabras simples con sentido. Estos logros indican que el niño ha aprendido a segmentar el flujo de sonido en trozos comunicativamente significativos y a asociarlos a determinados estímulos ambientales. En el segundo año, las palabras se adquieren una por una, muy lentamente. Cuando los niños han adquirido algunas docenas de palabras empiezan a producir enunciados de dos palabras que son la raíz de la gramática que les permitirá comprender y producir frases con sentido. En el tercer año, el vocabulario crece a cientos de palabras, así como también el conocimiento sintáctico que lleva de la producción de enunciados de dos palabras hasta la producción de frases. A partir de entonces la adquisición del lenguaje implica la comprensión y producción de oraciones cada vez más complejas. Posteriormente, en la edad escolar, los niños comienzan a dominar la lengua escrita (11).

La producción de una palabra inteligible requiere de la discriminación de sonidos relevantes y de la elaboración de programas motores altamente practicados y perfeccionados, siempre bajo el control de la retroalimentación auditiva. El dominio completo de la producción de todos los fonemas de una lengua, en todos los contextos, necesita años y es alcanzado hasta la edad escolar (11).

Para diagnosticar un problema del habla o del lenguaje, se debe conocer el desarrollo normal del mismo, existen guías, aún no bien definidas, que indican el progreso normal que debe tener un individuo en esta área, por ejemplo, la guía de la Academia Americana de Pediatría: *The Bright Futures: Guidelines for Health Supervision of Infants, Children, and Adolescents*, 3ra edición. Los hitos del desarrollo del lenguaje normales, para cada edad específica, se describen en la tabla 2. Mientras que algunos datos de alarma al no cumplirse estas metas, se mencionan en la tabla 3.

El desarrollo anormal del lenguaje puede ser de etiología primaria o secundaria si hay una enfermedad subyacente que se esté manifestando de esta manera. Algunas de las muchas condiciones que pueden ocasionar problemas en el habla/lenguaje se describen en la tabla 4.

Tabla 2. HITOS DEL DESARROLLO- INFANCIA Y NIÑEZ TEMPRANA.	
Edad	Cognitivo, lingüístico y comunicación.
2 meses	Sonríe. Vocaliza.
4 meses	Voltea ante el sonido de la sonaja. Sonríe.
6 meses	Voltea ante el sonido de la voz. Voltea ante el sonido de la sonaja.
9 meses	Dada/Mama no específicos. Monosílabos.
1 año	Inicia la vocalización / sonidos. Balbuceos. 1 palabra.
1 año 3 meses	1 palabra. 3 palabras.
1 año 6 meses	Reconoce una parte del cuerpo. 6 palabras. 3 palabras.
2 años	Nombra un objeto en el dibujo. Combina palabras. Apunta a dos imágenes del dibujo.
2 años 6 meses	Sabe dos acciones. Su habla es poco entendible. Reconoce 6 partes del cuerpo. Nombra un objeto en el dibujo.
3 años	Habla totalmente comprensible. Reconoce 1 color. Sabe 2 adjetivos. Nombra 4 objetos en el dibujo.
4 años	Define 5 palabras. Nombra 4 colores. Habla totalmente comprensible.
Clave: Negro: 50-90% de los niños alcanzan este ítem a esta edad. Azul: Más del 90% de niños alcanzan este ítem a esta edad. *Ausencia de este hito: es un signo clave para pensar en autismo.	
Fuente: Bright futures: Guidelines for health supervision of infants, children and adolescents. 3rd Ed.	

Tabla 3. SIGNOS DE ALARMA QUE SUGIEREN LA NECESIDAD DE EVALUACIÓN INMEDIATA DEL DESARROLLO DEL HABLA Y EL LENGUAJE.		
Edad	Receptivo	Expresivo
12 meses	-	No balbucea, apunta o gesticula.
15 meses	No mira o apunta a 5 -10 objetos o personas que son nombradas por los padres.	No usa por lo menos 3 palabras.
18 meses	No sigue instrucciones de un solo paso.	No dice mama, dada u otros nombres.
2 años	No señala dibujos ni partes del cuerpo cuando se le nombran.	No usa por lo menos 25 palabras.
2 años 6 meses	No responde verbalmente o no inclina/sacude la cabeza cuando se le realizan preguntas.	No usa frases de dos palabras, incluyendo combinaciones de nombre-verbo.
3 años	No entiende preposiciones o acciones. No sigue instrucciones de dos pasos.	No usa por lo menos 200 palabras. No pide las cosas por su nombre. Repite las mismas frases en respuesta a preguntas (ecolalia).
Cualquier edad.	-	Ha tenido regresión o perdido el lenguaje / habla que había adquirido previamente.
Fuente: McLaughlin, MD, Speech and Language Delay in Children. American Family Physician. 2011.		

Tabla 4. PROBLEMAS DEL HABLA Y DEL LENGUAJE EN NIÑOS.

Desorden	Hallazgos clínicos y comentarios	Tratamiento y pronóstico
• Primarias (no atribuibles a otras condiciones).		
Retraso del desarrollo del habla y el lenguaje	<p>-El habla está retrasada.</p> <p>-Los niños tienen comprensión, inteligencia, audición, relaciones emocionales y habilidades articulatorias normales.</p>	<p>-Las intervenciones terapéuticas del lenguaje y el habla son efectivas.</p> <p>La terapia que proveen los padres bajo la guía de un clínico es igual de efectiva que la terapia provista únicamente por el clínico. Las intervenciones con duración mayor de 8 semanas pueden ser más efectivas que aquellas de menor duración.</p> <p>-El pronóstico es excelente. Los niños típicamente ya tienen un habla normal cuando entran a la escuela.</p>
Desorden expresivo del lenguaje	<p>-El habla está retrasada.</p> <p>-Los niños tienen comprensión, inteligencia, audición, relaciones emocionales y habilidades articulatorias normales.</p> <p>-Un desorden expresivo del lenguaje a edades tempranas, es difícil de distinguir del retraso del desarrollo del habla y del lenguaje.</p>	<p>-Se requiere una intervención activa porque el desorden no se auto-corrige.</p> <p>-Las intervenciones terapéuticas del lenguaje y el habla son efectivas.</p> <p>La terapia que proveen los padres bajo la guía de un clínico es igual de efectiva que la terapia provista únicamente por el clínico. Las intervenciones con duración mayor de 8 semanas pueden ser más efectivas que aquellas de menor duración.</p>
Desorden receptivo del lenguaje	<p>-El habla está retrasada, tienen articulación escasa y agramática.</p> <p>-Los niños demuestran un déficit en la comprensión (ej. los niños no señalan objetos ni cosas nombradas por los padres).</p> <p>-Los niños tienen respuestas normales a estímulos auditivos no verbales.</p>	<p>-El efecto de la terapia de habla y lenguaje es mucho menor de lo que es para otros grupos.</p> <p>La terapia que proveen los padres bajo la guía de un clínico es igual de efectiva que la terapia provista únicamente por el clínico. Las intervenciones con duración mayor de 8 semanas pueden ser más efectivas que aquellas de menor duración.</p> <p>-Es raro que estos niños desarrollen una capacidad de lenguaje oral normal.</p>
• Secundario (atribuible a otras condiciones)		
Desorden del espectro autista	<p>-Los niños tienen una gran variedad de anomalías del habla, incluyendo retraso del habla (especialmente con déficit intelectual concurrente), ecolalia (repetición de frases) sin generación de sus propias frases nuevas, dificultad para iniciar y sostener conversaciones, inversión pronominal, y regresión del habla y el lenguaje.</p> <p>- Tienen comunicación e interacción social alteradas, así como comportamientos repetitivos e intereses limitados.</p>	<p>- Los niños deben ser referidos para evaluación de su desarrollo.</p> <p>-Se benefician de la intervención temprana e intensiva que se enfoque en incrementar su comunicación.</p> <p>-Se ha mostrado que los programas de terapia del lenguaje ayudan a mejorar la comunicación de los niños.</p>
Parálisis cerebral	<p>-El retraso del habla en los niños con parálisis cerebral puede deberse a las dificultades en la coordinación o a la</p>	<p>-Los servicios de terapia del habla y lenguaje pueden incluir la introducción de sistemas de comunicación alternativos y aumentativos, como tablas de símbolos o sintetizadores de</p>

	<p>espasticidad de los músculos de la lengua, hipoacusia o déficit intelectual coexistentes, o a alguna alteración en la corteza cerebral.</p>	<p>voz, mejorando las formas naturales de comunicación y entrenando a los compañeros de comunicación. Una revisión de Cochrane no encontró evidencia firme de los efectos positivos de la terapia del habla – lenguaje, pero sí encontraron tendencias positivas hacia la mejora de las habilidades comunicativas.</p>
<p>Apraxia del habla en la niñez</p>	<p>-La apraxia del habla es un problema físico en el que los niños tienen dificultad para hacer sonidos en el orden correcto, dificultando que otras personas comprendan su habla. -Los niños se comunican con gestos pero tienen dificultades en el habla (demuestran motivación para comunicarse, pero carecen de la habilidad del habla).</p>	<p>-Se han usado muchas técnicas en la terapia de habla y lenguaje. Una revisión de Cochrane concluyó que no hay suficiente evidencia en la literatura, por lo que no se puede abogar por el uso de un enfoque particular en la práctica clínica.</p>
<p>Disartria</p>	<p>-Es un problema físico en el cual los niños tienen dificultades que pueden ser desde leves (articulación ligeramente confusa y voz de tono bajo) hasta profundas (inhabilidad para producir palabras reconocibles). - Los niños se comunican con gestos pero tienen dificultades en el habla (demuestran motivación para comunicarse, pero carecen de la habilidad del habla).</p>	<p>-Estudios pequeños y observacionales han sugerido que para algunos niños, la terapia del lenguaje y el habla se asocia con cambios positivos en la inteligibilidad y claridad del habla. Una revisión Cochrane no encontró evidencia firme de la efectividad de la terapia para mejorar el habla en los niños con disartria adquirida antes de los tres años de edad.</p>
<p>Hipoacusia adquirida después del establecimiento del lenguaje hablado</p>	<p>-Se afectan el lenguaje y el habla de manera gradual, con una declinación en la precisión de la articulación y una falta de progresión en la adquisición del vocabulario. -Los padres pueden reportar que el niño parece no estar escuchando, o describen que el niño habla más de lo que escucha.</p>	<p>-Los niños con hipoacusia deben referirse a un audiólogo. El audiólogo, como parte de un equipo interdisciplinario, realizará una evaluación y sugerirá el programa de intervención más apropiado. - La intervención temprana centrada en la familia promueve el desarrollo cognitivo y del lenguaje (hablado o en señas). -Los niños con hipoacusia que inician con la terapia temprano, pueden ser capaces de desarrollar el lenguaje (hablado y/o de señas) a la par que sus compañeros normo oyentes.</p>
<p>Hipoacusia adquirida antes del inicio del habla</p>	<p>-El habla está retrasada. -Los niños pueden tener distorsión en los sonidos del habla y en los patrones prosódicos (entonación, velocidad, ritmo y volumen de la voz). - Los niños demuestran un déficit en la comprensión (ej. los niños no señalan objetos ni cosas nombradas por los</p>	<p>- Los niños con hipoacusia deben referirse a un audiólogo. El audiólogo, como parte de un equipo interdisciplinario, realizará una evaluación y sugerirá el programa de intervención más apropiado. - La intervención temprana centrada en la familia promueve el desarrollo cognitivo y del lenguaje (hablado o en señas). -Los niños con hipoacusia que inician con la terapia temprano, pueden ser capaces de desarrollar el lenguaje (hablado y/o de señas) a</p>

	padres). - Tienen habilidades comunicativas visuales normales.	la par que sus compañeros normo oyentes.
Déficit intelectual	-El habla está retrasada. -El uso de gesticulaciones está retrasado, y hay un retraso general en los hitos del desarrollo. -Los niños demuestran un déficit en la comprensión (ej. los niños no señalan objetos ni cosas nombradas por los padres).	-Se debe referir al infante para una evaluación del desarrollo. Esta puede incluir referirlos a un centro de desarrollo infantil de tercer nivel que ofrezca evaluaciones interdisciplinarias (incluyendo terapia del lenguaje y el habla y que cuente con el servicio de audiolología). La referencia debe incluir la consulta con un médico genetista para que ayude en la identificación de la causa del déficit intelectual.
Mutismo selectivo	-Muestran una falla consistente en el habla sólo en situaciones sociales específicas (en las cuales se espera que el niño hable, ej. En la escuela).	-Se debe referir al niño a un patólogo del lenguaje para su evaluación, y a un terapeuta para terapias del comportamiento conductual y cognitivo, las cuales parecen ser efectivas. - La intervención combinada es prometedora (incluye modificación del comportamiento, participación familiar, involucro de la escuela, y en casos severos, tratamiento con fluoxetina).
<i>Tomado de: Mclaughlin, MD, Speech and Language Delay in Children. American Family Physician. 2011.</i>		

I.5 CLASIFICACIONES DEL RETRASO DEL LENGUAJE.

La definición y clasificación de las patologías de la comunicación varían en función de los diferentes autores y teorías (15). A continuación se exponen las clasificaciones más comúnmente usadas.

Dentro de la clasificación de Rapin y Allen, el retraso en la adquisición del lenguaje se puede dividir en desórdenes del desarrollo del lenguaje (DDL) y trastornos específicos del desarrollo del lenguaje, la primera se refiere a una adquisición inadecuada del lenguaje en niños sin lesiones cerebrales estructurales conocidas, sin hipoacusia, sin presencia de alteraciones significantes en el aprendizaje general o privación social severa; mientras que el segundo tipo hace mención a los niños con un déficit aislado en el lenguaje sin otro déficit del desarrollo asociado, contrariamente a los niños con desórdenes del desarrollo del lenguaje quienes tienen algunos rasgos autistas (sin embargo, no son niños con trastornos generalizados del desarrollo).

Rapin y Allen en 1992 compararon un grupo de niños con DDL contra otro grupo de infantes con trastorno autista, 92 niños (35%) con DDL tuvieron desórdenes sólo expresivos mientras que ningún niño con trastorno autista presentó este tipo de alteración; respecto a los 399 niños restantes, 63% del grupo de autistas y 77% del grupo DDL presentaron un desorden mixto

(expresivo/receptivo) y 37% de los autistas y 23% de los DDL tuvieron trastornos del procesamiento de orden superior; la agnosia auditiva verbal fue mucho más prevalente en la muestra de los individuos autistas (23%), comparada con la muestra de DDL (5%) (11).

Rapin y Allen dividen al desorden del desarrollo del lenguaje en tres tipos: receptivos/expresivos, expresivos, y desórdenes del procesamiento superior del lenguaje: que incluyen alteraciones en la fonología, sintaxis, semántica y pragmática. Esta clasificación se puede observar en la tabla 5 y de una manera más explícita en el anexo 1, al final de este texto.

Tabla 5. CLASIFICACIÓN DE LOS DESÓRDENES DEL DESARROLLO DEL LENGUAJE. Rapin y Allen.
Trastornos expresivos-receptivos.
<ul style="list-style-type: none"> • Agnosia auditiva verbal (sordera verbal) • Déficit fonológico sintáctico (déficit mixto receptivo-expresivo)
Trastornos expresivos.
<ul style="list-style-type: none"> • Dispraxia verbal • Trastorno de la programación fonológica
Trastornos de procesamiento de orden superior (procesamiento central).
<ul style="list-style-type: none"> • Déficit léxico-sintáctico • Déficit semántico-pragmático
<i>Modificada de Rapin y Allen. Academic Press. 1983.</i>

En el CIE 10 (Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y problemas Relacionados con la Salud, décima edición) los problemas del habla y del lenguaje se definen como un trastorno del desarrollo psicológico y los clasifican de la siguiente manera (tabla 6, anexo 2):

Tabla 6. TRASTORNOS DEL DESARROLLO PSICOLÓGICO (F80-F89). Clasificación CIE 10.
F80 Trastornos específicos del desarrollo del habla y del lenguaje
<ul style="list-style-type: none"> • F80.0 Trastorno específico de la pronunciación. • F80.1 Trastorno del lenguaje expresivo. • F80.2 Trastorno de la recepción del lenguaje. • F80.3 Afasia adquirida con epilepsia (síndrome de Landau-Kleffner). • F80.8 Otros trastornos del desarrollo del habla y del lenguaje. • F80.9 Trastorno del desarrollo del habla y del lenguaje no especificado.
<i>Fuente: CIE-10. Décima Revisión, OMS.</i>

Otra clasificación utilizada comúnmente es la del DSM-IV publicado por primera vez en 1994. Dentro de los trastornos de inicio en la infancia, la niñez o la adolescencia se encuentran los trastornos de la comunicación, que se describen en el DSM-IV como sigue (tabla número 7, anexo 3):

Tabla 7. TRASTORNOS DE LA COMUNICACIÓN. DSM-IV
F80.1 Trastorno del lenguaje expresivo.
F80.2 Trastorno mixto del lenguaje receptivo-expresivo.
F80.0 Trastorno fonológico (antes trastorno del desarrollo de la articulación).
F98.5 Tartamudeo.
F80.9 Trastorno de la comunicación no especificado.
<i>Fuente: DSM IV. Asociación Estadounidense de Psiquiatría. 4ta edición. 1994.</i>

La última edición del DSM, el DSM-5, fue publicada en el año 2013. Dentro del apartado de desórdenes del neurodesarrollo, se encuentran los desórdenes de la comunicación que incluyen desórdenes del lenguaje, del habla, desorden social de la comunicación (pragmático) y desorden de la fluidez de inicio en la niñez (tartamudeo), esta clasificación se muestra en la tabla número 8 y en el anexo 4:

Tabla 8. TRASTORNOS DE LA COMUNICACIÓN. DSM-5.
F80.2 Trastornos del lenguaje.
F80.0 Trastorno fonológico.
F80.81 Trastornos de la fluidez de inicio en la infancia (tartamudeo).
F80.89 Trastorno de la comunicación social (pragmático).
F80.9 Trastorno de la comunicación no especificado.
<i>Fuente: DSM-5. Asociación Estadounidense de Psiquiatría. 5ta edición. 2013.</i>

En el Instituto Nacional de Rehabilitación en el área de Foniatría, Audiología y Patología de Lenguaje se continúa usando el enfoque fisiopatológico de Azcoaga, J. (1973) quien clasifica los retardos de lenguaje de la siguiente manera (tabla 9, anexo 5):

Tabla 9. RETARDOS DEL LENGUAJE EN EL NIÑO. Azcoaga.
Retardo del lenguaje de patogenia anártrica.
Retardo del lenguaje de patogenia afásica.
Retardo del lenguaje de patogenia audiógena.
Retardo del lenguaje alálico.
<i>Modificado de: Azcoaga, J. A. y Cols. Ed. Paidós, 1981. Y Guías clínicas del Instituto Nacional de Rehabilitación, 2011.</i>

La toma de decisiones acerca de la elección y el uso de determinada clasificación para la intervención diagnóstica y terapéutica son temas que escapan al motivo de este trabajo. Con fines de mejorar la comprensión de las clasificaciones, se han anexado al final de este trabajo las descripciones completas de dichas clasificaciones según cada autor.

I.6 DIAGNÓSTICO DE LOS PROBLEMAS DE HABLA Y LENGUAJE.

Aún se desconoce qué tan consistentemente los clínicos de atención primaria investigan los problemas del lenguaje y de habla en los niños. En un estudio, 43% de los padres reportaron que su niño (de entre 10 y 35 meses) no recibió ningún tipo de evaluación del desarrollo en sus consultas de control de niño sano, y 30% de los padres reportó que el médico no valoró la comunicación del infante. Hay varias causas de la omisión del tamizaje en esta área que incluyen falta de tiempo, la ausencia de protocolos claros y las múltiples áreas a valorar que demanda la consulta de un médico de primer nivel (5).

A pesar de la alta incidencia del retraso del lenguaje, según la USPSTF (U.S. Preventive Services Task Force) y su estudio realizado retrospectivamente con datos obtenidos de publicaciones de los años de 1966 al 2004, aún no hay evidencia suficiente que rechace o apoye el uso de guías breves (menores a 10 minutos) de evaluación rutinaria en los servicios de atención primaria, esto, para niños de hasta 5 años. Más aún, a pesar de existir una gran cantidad de literatura que evalúa múltiples instrumentos, el método óptimo para cribado aún no se ha establecido. Diez estudios realizados en niños menores de 2 años, indicaron que los instrumentos analizados mostraron rangos de sensibilidad de 22 a 97 por ciento y especificidad de 66 a 97 por ciento. Para niños de 2 a 3 años, ocho estudios mostraron sensibilidades muy variables, desde 17 hasta 100 por ciento, mientras que la especificidad varió de 45 a 100 por ciento (1,5,12). Estos instrumentos variaron ampliamente en su habilidad para detectar con precisión el retraso del lenguaje y/o del habla en niños.

Aunque hay evidencias razonables que sugieren que varias intervenciones sí pueden mejorar los resultados de los niños en las pruebas de habilidades del lenguaje y del habla a corto plazo, ningún estudio ha evaluado los resultados a largo plazo. Además, ningún estudio ha evaluado los beneficios adicionales que pueden obtenerse al tratar niños identificados a través de métodos breves de tamizaje. Así como tampoco hay un estudio que haya abordado los posibles daños del cribado, como los falsos positivos que etiquetarían al niño, llevando a la ansiedad de los padres y del mismo infante (7,12).

Sin embargo, esto no excluye al médico de atención primaria de prestar atención en cada consulta al desarrollo del lenguaje y del habla del infante; ya que la alteración en estas dos áreas es un indicador temprano de disfunción de las habilidades cognitivas y del desarrollo. Se deben tomar en cuenta tanto la evaluación del clínico, como la percepción de los padres. Esto, por supuesto, no incluye a grupos específicos de niños con un alto riesgo de padecer estos problemas, como niños con problemas de audición o anomalías craneofaciales, quienes deben tener desde su detección un manejo especializado (12).

Existen otros grupos como la Academia Americana de Pediatría que recomienda que todos los infantes y niños pequeños reciban tamizaje periódico por el médico de atención primaria; su cribado incluye habilidades del lenguaje, problemas de comportamiento y autismo. La CDC (Centers for Disease Control and Prevention) recomienda enfocarse en el retraso del lenguaje y del habla, así como en otras áreas del retraso del desarrollo (ej. Autismo, retraso mental). Por otro lado, la Asociación Americana de Habla, Lenguaje y Audición (American Speech-Language-Hearing Association) recomienda que el tamizaje de alteraciones del lenguaje y el habla en niños sea realizado por patólogos del lenguaje entrenados (7).

Algo que sí está claro hasta el momento, es que cuando un trastorno del lenguaje o del habla es diagnosticado, debe de realizarse una referencia al médico patólogo del lenguaje y al audiólogo. Hay que recordar, que dos tercios de los niños menores de tres años y medio con retraso del lenguaje o del habla necesitarán terapia del lenguaje (7).

Una vez que el niño llega a las manos expertas del patólogo del lenguaje, se valora con diversos instrumentos para poderlo clasificar dentro de algún tipo de trastorno del lenguaje o del habla, algunos de los instrumentos estandarizados utilizados para evaluar estas áreas del desarrollo son los siguientes:

En el campo de la articulación, a excepción del aspecto fonético y fonológico, no hay en el presente un método estandarizado de evaluación. Para los desórdenes del lenguaje expresivo (respecto a la evaluación de su dominio semántico) existen instrumentos estandarizados como son el test de vocabulario activo (Active Test Vocabulary- AWST 3-6) y el subtest "Completando las oraciones" del test de desarrollo psicolingüístico (Psycholinguistic Developmental Test (PET)). Para el desorden del lenguaje expresivo (considerando el aspecto de la sintaxis) existen entre otros el subtest "Imitación de la estructura gramatical" (Imitation of grammatical structure (IS)), "La construcción de oraciones" (The building of sentences (SB)) del Test del desarrollo del habla de Heidelberg (Heidelberger Speech Developmental Test (H-S-E-T)), así como la prueba no estandarizada Análisis del Habla espontánea de Clahsen (Analysis of the Spontaneous Speech from Clahsen). Los instrumentos estandarizados para el diagnóstico del trastorno del lenguaje expresivo (en el análisis del aspecto morfológico) son entre otros el subtest "Plural-singular" (Plural-Singular), "Declinación de adjetivos" (Declination of adjectives) y el "Uso de los morfemas" (Use of the Morphemes) del H-S-E-T, así como el "test de gramática" del PET, los cuales, no obstante, no son suficientemente confiables.

Como pruebas estandarizadas para las alteraciones receptivas (respecto al área de semántica) se usan entre otros los subtest de "Clasificación de términos" (Classification of terms) (BK) del H-S-E-

T del Test de vocabulario en imágenes Peabody (PPVT) así como las escalas de REYNELL para el desarrollo del lenguaje. El subtest “Comprensión de las estructuras gramaticales” (Comprehension of grammar structures) (VS) del H-S-E-T y las escalas de REYNELL se usan como instrumentos para los trastornos receptivos respecto a sus aspectos morfológicos y sintácticos (10).

I.7 TERAPIA DEL LENGUAJE.

Una vez que un niño ha sido diagnosticado con un retraso del habla o del lenguaje se deben realizar varias intervenciones. La terapia se debe llevar a cabo en varios escenarios, tanto en clínicas especializadas así como en hogares y salones de clases. La terapia individual o en grupo que ofrece un médico o un profesor puede ser centrada sólo en el niño y/o incluir a la familia del paciente. La duración de la intervención varía. Las estrategias de intervención se centran en un sólo dominio dependiendo de las necesidades individuales, como lenguaje expresivo, receptivo, fonología, sintaxis o adquisición de léxico. Las terapias pueden incluir denominación de objetos, ejemplos, preguntas, el juego individual o de grupo, tareas de discriminación, lectura y conversación (5).

En el estudio realizado por US Preventive Services Task Force donde se evalúa la terapia, se encontraron 14 estudios controlados y aleatorizados de buena calidad, que reportaron gran mejoría en el lenguaje y el habla de los niños con alteraciones del desarrollo de éstos, comparados con los controles. La mejoría se demostró en varios dominios incluidos articulación, fonología, lenguaje expresivo, lenguaje receptivo, adquisición del léxico y sintaxis, esto en los niños de todas las edades y basados en diferentes aproximaciones terapéuticas. En algunos estudios, se demostró también la mejoría en las habilidades de socialización, autoestima y mayor cantidad de temas de juegos. Todos estos fueron estudios pequeños y realizados a corto plazo, por lo que aún no se conocen los resultados de los estudios a largo plazo, siendo esto así, aún no se pueden generalizar los beneficios descritos hasta ahora de la terapia (5).

En otros tres estudios controlados, no aleatorizados, se mostró mejoría en otras áreas del desarrollo, como son habilidades para socializar, autoestima y mayor número de temas de juego. Además se observó una disminución en el estrés parental y un aumento en los sentimientos de positividad hacia su hijo (1).

I.8 ASPECTOS GENÉTICOS DEL LENGUAJE.

Está bien documentado que los factores genéticos contribuyen a la susceptibilidad de los trastornos del habla y del lenguaje. Los déficits en el habla y el lenguaje son heredables y muestran una gran agregación familiar; varios estudios reportan una alta tasa de concordancia en

gemelos monocigotos cuando se comparan con dicigotos, sugiriendo que mucha de esta agregación puede ser atribuida a influencias genéticas. No obstante, generalmente se piensa que los mecanismos causantes de esta susceptibilidad son de naturaleza multifactorial, involucrando interacciones complejas entre variantes genéticas y factores ambientales (20). A pesar de esta complejidad, se han logrado avances significativos en la identificación y el estudio de los genes de riesgo que predisponen a dificultades en el lenguaje, el habla o la lectura. Algunos de estos genes se exponen en la tabla 10.

El primer gen involucrado fue el factor de transcripción *FOXP2*, éste se descubrió a través del estudio de una gran familia, llamada KE, en la cual 15 personas tenían problemas severos en la coordinación del habla (dispraxia verbal del desarrollo o apraxia del lenguaje en la niñez) acompañados de una gran variedad de déficits lingüísticos (déficits en el lenguaje expresivo y receptivo, lenguaje escrito), así como de alteraciones cognitivas no verbales (en el estudio de Watkins y col. el coeficiente intelectual ejecutivo de los familiares afectados fue de 83.2, comparado con 98.3 de los no afectados). El análisis de ligamiento en esta familia, así como el hallazgo de una translocación cromosómica en otro niño con problemas similares, llevó a la identificación de este gen en el cromosoma 7q (9, 20, 21, 38).

Todos los miembros de la familia KE afectados portaban una mutación heterocigota de sentido equivocado, dicha alteración llevaba a una substitución de un aminoácido dentro del dominio de unión a DNA de la proteína *FOXP2*, esto interfiere con su actividad como factor de transcripción, evitando que reconozca a sus sitios blanco (19).

Otras familias en las que se han encontrado diferentes tipos de mutaciones (sin sentido, translocaciones y deleciones) han ofrecido una base para decir que la disrupción de una copia del gen es suficiente para alterar el desarrollo normal del habla (9).

El gen *FOXP2* (forkhead box P2) codifica una proteína con una caja forkhead de unión al DNA de la familia FOX. Esta proteína actúa como un represor transcripcional y tiene cuatro isomorfias alternativas (20, 39). Estudios de genes blanco sugieren que *FOXP2* tiene varios roles en el desarrollo del sistema nervioso central y la traducción de señales, incluyendo la transmisión sináptica. Estudios específicos de su papel en el sistema nervioso central realizados en murinos muestran que *Foxp2* regula el crecimiento neuronal (de axones o dendritas) durante el desarrollo cerebral. También se ha demostrado que cuando el gen *FOXP2* humano se sobreexpresa incrementa la génesis de progenitores intermediarios y neuronas (39).

Tabla 10. GENES IMPLICADOS EN DESÓRDENES DEL HABLA Y DEL LENGUAJE.

Gen / Locus	Desorden del neurodesarrollo	Estudios genéticos y funcionales
FOXP1 / 3p14	Mutaciones puntuales, deleciones y translocaciones reportadas en déficit intelectual (DI), desorden del espectro autista (DEA), acompañados por problemas severos del lenguaje y el habla. Replicado en múltiples individuos con diferentes fenotipos.	Análisis celulares apoyan un mecanismo de doble golpe en un caso afectado severamente con DEA con dos mutaciones raras codificantes, una en <i>FOXP1</i> y otra en <i>CNTNAP2</i> , alterando una vía funcional compartida; ensayos de genes reporteros encontraron otra variante de <i>FOXP1</i> implicada en DI y DEA.
FOXP2 / 7q31	Mutaciones puntuales, deleciones y translocaciones reportadas en familias y otros casos con dispraxia verbal del desarrollo (DVD)/apraxia del lenguaje en la niñez (ALN). Alterado en un porcentaje pequeño de pacientes con DVD y ALN. No está asociado con alteraciones específicas del desarrollo del lenguaje (AEDL) ni con autismo.	Las mutaciones puntuales conocidas irrumpen diferentes funciones en modelos celulares así como en ratones mutantes; los últimos estudios sugieren efectos en el crecimiento neuronal, plasticidad neural y adquisición de habilidades motoras, así como en el aprendizaje auditivo-motor.
CNTNAP2 / 7q35	Mutaciones homocigotas con pérdida de función causan displasia cortical con epilepsia focal; variantes no codificantes comunes asociadas con varios desórdenes del neurodesarrollo, por ejemplo, DEA, AEDL, mutismo selectivo, también hay reportes de su asociación con esquizofrenia y síndrome de Tourette.	Las variantes codificantes identificadas en el DEA muestran un tráfico celular alterado, la neuroimagen ha sugerido que los alelos de riesgo comunes no codificantes tienen efectos en la estructura y función cerebral de la población general, aunque el tamaño de las muestras ha sido pequeño y los hallazgos son inconsistentes entre varios estudios.
ELKS/ERC1 / 12p13	Se han reportado deleciones en casos de DVD y ALN.	No se han reportado estudios funcionales a la fecha.
GNPTAB / 12q23	Variantes codificantes reportadas en casos de tartamudeo persistente.	No se han reportado estudios funcionales a la fecha. Identificado por GWLA (Genome-wide linkage analysis) y subsecuente secuenciación de genes candidatos.
GNPTG / 16p13	Variantes codificantes reportadas en casos de tartamudeo persistente.	No hay estudios funcionales reportados. Identificado por secuenciación de genes candidatos.
NAGPA / 16p13	Variantes codificantes reportadas en casos de tartamudeo persistente.	En ensayos celulares, las mutaciones codificantes afectan la actividad enzimática, el plegamiento de las proteínas y su degradación proteosómica. Identificado por secuenciación de genes candidatos.
CMIP / 16q23	Variantes no codificantes comunes se asocian con problemas en la repetición de no palabras en familias con AEDL.	No hay estudios funcionales reportados. Identificado por GWLA.
ATP2C2 / 16q24	Variantes no codificantes comunes se asocian con problemas en la repetición de no palabras en familias con AEDL.	No hay estudios funcionales reportados. Identificado por GWLA.
SETBP1 / 18q12	Haploinsuficiencia reportada en casos de trastornos del lenguaje expresivo; mutaciones puntuales dominantes con ganancia de función causan síndrome de Schinzel-Giedion.	No hay estudios funcionales reportados.

Modificado de: Derzotis and Fisher *Genome Biology* 2013, 14:204. Newbury and Monaco *Neuron* 2010, 68:309-320. Graham and Fisher *Current opinion in Neurobiology* 2013, 23:43-51

FOXP2 muestra un patrón amplio de expresión en la mayoría de los tejidos y en varios puntos del desarrollo; por ejemplo, durante la gestación de murinos, *Foxp2* se detectó en el tejido neural, intestinal, pulmonar y cardiovascular (20, 39). En los humanos, *FOXP2* se expresa en múltiples áreas cerebrales, incluyendo capas de la corteza profundas, el estriado, el cerebelo, las olivas inferiores y el tálamo (22). *Foxp2* está presente en todos los vertebrados y su estructura está altamente conservada. Durante la evolución de los vertebrados, ocurrieron dos sustituciones de aminoácidos en el linaje humano desde que se separó del chimpancé (23, 24). Las sustituciones son relativamente conservativas, fuera de los dominios funcionales conocidos, y no afectan la dimerización de la proteína o la regulación transcripcional de los sitios de unión canónicos. Sin embargo, se reportaron diferencias en las células humanas transfectadas con el *FOXP2* humano, en comparación con las que recibieron la versión del chimpancé. Cuando las dos sustituciones aminoacídicas se introdujeron en un modelo de ratón, se observó un aumento en la longitud de las dendritas del estriado, corteza y tálamo. A pesar de esto, es muy poco probable que la evolución del lenguaje sea secundaria a cambios en un único gen (9).

Aunque las mutaciones en *FOXP2* no explican los problemas comunes del lenguaje, sus genes blanco son los principales candidatos para participar en estos desórdenes. Los análisis de genes blanco indican que la proteína *FOXP2* es responsable de la regulación a la baja de entre 250 y 350 genes neurales (estudios realizados en corteza frontal, ganglios basales y células neuronales-like humanas), muchos de los cuales representan buenos candidatos (31, 32). Un ejemplo, es el descubrimiento del gen *CNTNAP2* (contactin associated protein-like 2) que contribuye a la fisiopatología de formas específicas de retraso del lenguaje. Este gen codifica para una proteína transmembrana tipo neurexina, *Caspr2*, con roles cruciales en el desarrollo cerebral (es responsable de la localización de los canales de potasio en las neuronas en desarrollo y juega un papel importante en la facilitación de interacciones entre células gliales y axones) (33), sus mutaciones homocigotas con pérdida de función causan epilepsia de inicio en la infancia seguida por retraso mental y regresión del lenguaje. *FOXP2* se une al primer intrón de *CNTNAP2* y regula a la baja su transcripción. En una cohorte del Reino Unido de más de 180 familias con formas específicas de retraso del lenguaje, un grupo de polimorfismos de un solo nucleótido (SNPs) en *CNTNAP2* mostró asociación con diversos trastornos del lenguaje (lenguaje expresivo y receptivo así como con la memoria fonológica a corto plazo), en particular con la disminución en la habilidad de repetir palabras sin sentido (repetición de no palabras) (27). Este tipo de problemas tienen una heredabilidad muy alta y son resistentes a los factores ambientales, por lo que se han considerado como un endofenotipo. Este mismo grupo de SNPs fue asociado con la edad a la que pronuncian sus primeras palabras los niños con desórdenes del espectro autista (DEA) (26), y con una edad temprana de adquisición del lenguaje en una gran muestra de población australiana (25). Así, los efectos de estas variantes de *CNTNAP2* se observan en varios desórdenes del neurodesarrollo

(autismo, Guilles de la Tourette, esquizofrenia, epilepsia, TDAH y dificultades en el aprendizaje), e incluso, en el rango de la variación fenotípica normal (9, 20).

Los estudios de ligamiento del genoma completo en cohortes de familias afectadas por dislexia o alteraciones específicas del lenguaje han identificado varios loci que pueden albergar variantes de susceptibilidad y también han sugerido otros múltiples genes candidatos. La dislexia comúnmente acompaña a las alteraciones específicas del lenguaje y estas pueden compartir una misma etiología genética. En familias del Reino Unido se han identificado genes de susceptibilidad candidatos en el cromosoma 16, como el *ATP2C2* y el *CMIP*. Los SNPs dentro de ambos genes se han asociado a la habilidad de mencionar palabras pronunciables pero sin sentido (no palabras -conjunto de vocales y consonantes sin significado). Dos estudios recientes evaluaron a estos genes candidatos y encontraron asociación entre las variantes de *CMIP* y algunos patrones relacionados con la lectura en pacientes con trastornos específicos del desarrollo del lenguaje, en estos casos no hubo evidencia extra que apoyara a *ATP2C2* (28, 29). Más aún, en un individuo se encontró una deleción de novo de *CMIP* y se sugiere que su haploinsuficiencia está involucrada en el DEA. Todo esto apunta nuevamente a que muchas patologías comparten diferentes mecanismos (30).

Se han asociado otras moléculas blanco de *FOXP2* con padecimientos que involucran alguna disfunción en el lenguaje, estas incluyen el receptor tirocín cinasa MET en los desórdenes del espectro autista, así como el gen candidato de la esquizofrenia *DISC1*, y el complejo SRPX2-uPAR involucrado en la epilepsia de áreas cerebrales relacionadas con el habla y la dispraxia verbal del desarrollo. También recientemente, se encontró que *FOXP1* está involucrado en los DEA y en los déficits intelectuales con alteraciones severas del lenguaje (9).

FOXP1 al igual que *FOXP2* pertenece a la familia génica FOX y a su vez a la subfamilia FOXP que incluye cuatro genes (*FOXP1-4*) con diversas funciones. Las proteínas codificadas por estos genes se unen la una con la otra para formar heterodímeros activos de unión al DNA (34). En particular *FOXP1* y *FOXP2* tienen una relación muy cercana con funciones que se sobrelapan permitiéndoles trabajar en cooperación durante el desarrollo tisular (35). En el 2009, Pariani et. al. describió un paciente con una deleción que involucraba *FOXP1*, *EIF4E3*, *GPR27* y *PROK2*, la presentación clínica se describió como blefarofimosis, artrogriposis y retraso del desarrollo con déficit en el habla y el lenguaje, para este último, los autores hipotizaron como causa la disrupción de *FOXP1* (36). En un estudio de anomalías cromosómicas realizado en 1523 individuos con dificultades en el aprendizaje se identificaron deleciones del gen *FOXP1* en tres pacientes no relacionados, estos presentaban dificultad en el aprendizaje moderado, retraso global del desarrollo y alteraciones severas en el habla y el lenguaje; sin embargo, al igual que como ha ocurrido en otros estudios, se observó una deleción cromosómica similar en un paciente sano (37).

Estos estudios ilustran las dificultades para correlacionar la variación genética con características fenotípicas específicas. Es importante recordar, que ningún gen actúa de manera aislada y que la función de los genes puede variar a través de las diferentes etapas del desarrollo así como en diferentes tejidos y que estas funciones están moduladas por un gran número de factores estocásticos que difieren entre los individuos. Así, dada la reciente evidencia, es totalmente posible que *FOXP1* esté involucrado en diversos procesos biológicos que son particularmente importantes en el desarrollo del habla y del lenguaje (20).

Los genes descritos arriba representan los genes candidatos mejor estudiados hasta ahora, aunque existen otros, estos han recibido menos atención. Está claro que las variantes conocidas en los genes de riesgo hasta este momento, explican una proporción muy pequeña de la variabilidad total de las anomalías relacionados con el lenguaje y el habla (9).

I.8.1 SÍNDROMES GENÉTICOS ASOCIADOS A RETRASO DEL LENGUAJE.

Alrededor de 300 síndromes genéticos con desórdenes de la comunicación han sido identificados. Durante más de 30 años la atención se ha centrado en los efectos de los síndromes genéticos sobre las habilidades comunicativas de los niños. Sin embargo, cuando se compara con otros componentes médicos y del comportamiento, el enfoque en los trastornos de la comunicación y los síndromes todavía está poco representado en la literatura de investigación (40).

En su meta análisis de 299 síndromes genéticos, John Van Borsel notó varios patrones al considerar los problemas del habla y el lenguaje. Primero, notó que dentro de los problemas de la voz y resonancia 61 por ciento se asociaban a alteración cognitiva, 56 por ciento a problemas de audición, y las hendiduras faciales o platinas estaban presentes en un tercio de estos síndromes (42). Dado que se requiere de capacidades intelectuales y auditivas intactas para desarrollar un lenguaje normal, no es sorprendente también notar una coexistencia de problemas cognitivos y/o de audición en pacientes con problemas del lenguaje.

En 1981, cuando Sparks y Millard publicaron su artículo de revisión en la Revista de Trastornos de la Comunicación (*Journal of Communication Disorders*), se enfocaron en 16 síndromes y su impacto potencial en las habilidades del habla y la comunicación, pero este enfoque y esta lista continuaron creciendo. En 1982, Siedel-Sadewitz y Shprintzen realizaron un resumen de las características anatómicas y funcionales de 105 síndromes que podrían involucrar problemas del lenguaje o el habla (43). Jung (1989) y Shprintzen (1997) posteriormente publicaron libros de los síndromes genéticos y los desórdenes de la comunicación, donde Shprintzen compiló información sobre 334 síndromes en una lista "limitada". Si nos enfocamos en síndromes individuales y en los patrones anormales de la comunicación de éstos, notamos que no existe una forma bien definida

de estudio (40); en este momento, los seis síndromes mejor conocidos respecto a sus alteraciones del lenguaje son el síndrome de Williams, Down, X-Frágil, Prader Willi, cri-du-chat y Noonan, aunque también se han descrito patrones típicos en otros síndromes (41).

Tabla 11. CARACTERÍSTICAS DEL LENGUAJE EN SEIS SÍNDROMES CON RETRASO MENTAL.						
Síndromes						
Aspecto del lenguaje	Down	Williams	X-Frágil (hombres afectados)	Prader-Willi	Cri-du-Chat	Noonan
Fonético-fonológico	--	++	--	--	-	--
Léxico	-	+	+	-	-	-
Morfo sintáctico	--	+	-	-	-	-
Pragmático	+	--	--	-	+	+
Discursivo	--	+	-	-	?	?
Claves: +: fortaleza relativa; -: debilidad relativa; ? ausente o datos insuficientes.						
<i>Fuente: Rondal J. Swiss Journal of Psychology 60 (12), 2001, 161–178</i>						

La tabla 11 muestra los patrones del lenguaje de seis síndromes genéticos diferentes. Estos patrones difieren de manera importante. Los individuos con síndrome de Down (SD) tienen un patrón prácticamente opuesto a los pacientes con Williams (SW), las fortalezas del SD corresponden al área de mayor debilidad de los pacientes con SW y viceversa. A pesar de todo, estas diferencias tienen poco que ver con los niveles psicométricos de retraso en cada síndrome, pero con los datos disponibles, se hace obvio pensar que la terapia del lenguaje debe organizarse de acuerdo a las diferentes prioridades de cada patología, será más benéfico enfocarse en las relativamente buenas habilidades receptoras de los pacientes con Cri-du Chat, para así mejorar el desarrollo de sus habilidades expresivas basándose en métodos terapéuticos que no sean puramente expresivos. En aras de ser más eficientes, los terapeutas del lenguaje deben ajustar sus métodos a la realidad de las particularidades etiológicas de cada paciente (41).

Para explicar la especificidad de los patrones del lenguaje de cada síndrome, una posibilidad razonable es que la variabilidad inter-síndrome corresponde a las diferencias entre las estructuras cerebrales de cada uno, además se han descrito las diferencias en el desarrollo neurológico que se originan por diferentes bases genéticas que pueden explicar las diferentes áreas del lenguaje alteradas en estos fenotipos. La investigación sugiere que las diferencias funcionales entre el SD y el SW corresponden a su variación sindrómica a nivel cerebral. Bellugi et al. (1990) comparó los perfiles de adolescentes con estas dos patologías pareándolos por edad cronológica y coeficiente intelectual. Los sujetos con SW mostraron hipotonía generalizada, temblor, problemas de balance en la línea media, anomalías motoras, sugestivas de disfunción cerebelar. Los adolescentes con

SD mostraron hipotonía mínima, poca evidencia de signos paleocerebelares y mejor ejecución de funciones oromotoras. Ambos grupos mostraron el mismo grado de microcefalia, disminución del volumen cerebral y disminución en la mielinización, pero las formas cerebrales de cada grupo fueron distintas. Los cerebros de pacientes con SD exhiben grados importantes de hipofrontalidad de la neocorteza, mientras que los pacientes con SW muestran preservación relativa de las áreas corticales anteriores pero muestran una disminución en la anchura y el tamaño del prosencéfalo, detrás del surco de rolando (el parietal, temporal y occipital posterior). Los cerebros de individuos con SW tienen una longitud postero-anterior mayor comparada con la de cerebros normales, una razón mayor de tejido parieto-occipital y un volumen reducido del tallo cerebral. El perfil de disfunción del lóbulo frontal en el síndrome de Down correlaciona con la poca fluencia verbal, las tendencias perseverantes y una mayor dificultad en las tareas que requieren estrategias flexibles de resolución de problemas; estos pacientes tienen una preservación relativa de los ganglios basales y las estructuras diencefálicas. En contraste, los individuos con SW exhiben más volumen en los giros frontales, temporal superior y en estructuras límbicas temporales. Así una relación aberrante del volumen cerebro/cerebelo podría servir para distinguir neurológicamente a los pacientes con SW de otros síndromes, por ejemplo del SD. Así, algunos autores han especulado que la hiperplasia específica de los lóbulos verminianos puede estar relacionada con el perfil del lenguaje visto en los sujetos con SW. Después de realizar análisis postmortem de cerebros con SW, se propuso que la preservación relativa de varios subsistemas del lenguaje es compatible con la idea de una afectación selectiva de las porciones dorsales de los hemisferios (41).

Como se ha demostrado en algunos estudios, los problemas del lenguaje no son inherentes al retraso mental (RM). Se ha sugerido que los problemas de estos individuos respecto a los aspectos semánticos del lenguaje por un lado, y a los aspectos fonológicos y morfosintácticos por el otro, no tienen las mismas raíces. Los problemas semánticos se originan de las dificultades cognitivas de sujetos con RM, estas son inevitables, dadas las condiciones limitantes de la misma patología. Sin embargo, las dificultades de los sujetos típicos con déficit intelectual con respecto a los aspectos formales del lenguaje no parecen provenir directamente del retraso mental mismo, es más probable que resulten de alteraciones adicionales en la organización neural que subyace a los aspectos fonológicos y morfosintácticos del lenguaje. Esto va en contra de la opinión de que todas las dificultades del lenguaje en sujetos con RM son una consecuencia directa de su déficit cognitivo. Las estructuras cerebrales dedicadas a los aspectos formales del lenguaje están probablemente respetadas en gran medida en los individuos con RM con habilidades del lenguaje excepcionales. Estas estructuras están poco desarrolladas y se mantienen con mal funcionamiento en pacientes con RM típico, quienes presentan un retraso en las áreas del desarrollo del lenguaje marcado. Los individuos con RM típico y aquellos con habilidades excepcionales difieren en cuanto a su arquitectura cerebral y al funcionamiento de ésta, además tienen diferencias de origen en el desarrollo neurológico y pueden tener causas genéticas distintas (41).

El fenotipo del síndrome de Down es el resultado de una sobreexpresión y subsecuente interacción de un grupo de genes localizados en el cromosoma 21. Adicionalmente, podría haber genes localizados en otros cromosomas interactuando con aquellos implicados en la patología para influir en el fenotipo final. Es concebible entonces que exista una importante variabilidad en las áreas cerebrales del lenguaje en personas con SD, esto como consecuencia de la variación genética y extra-genética (41).

Respecto a estudios cromosómicos realizados en pacientes con retraso del lenguaje, en 1980 Mutton y Lea reportaron el resultado de su investigación, en ella se estudiaron individuos con problemas específicos del lenguaje y del habla ingresados a la Moor House School, una escuela de terapia del habla y lenguaje, estos 121 individuos, 101 hombres y 20 mujeres de entre 7 y 16 años, presentaban inteligencia, por lo menos ejecutiva, normal; umbrales de audición arriba de 40dB, sin patologías emocionales o de comportamiento, sin autismo ni tartamudez. El estudio cromosómico evaluó a nivel grueso las alteraciones, sólo se analizaron unas pocas células por individuo a menos que hubiera evidencia de alguna anomalía en el primer análisis, la posibilidad de mosaicismo sólo se valoró cuando una célula anormal se encontró en la primera muestra en un mínimo de 5 células. Se realizó un análisis con mostaza de quinacrina fluorescente, se fotografiaron un mínimo de 5 células por individuo, el bandeado centromérico y con Giemsa se utilizó sólo para confirmar casos específicos. De los 121 individuos analizados en total, se encontraron 6 con anomalías cromosómicas (47,XXY (2 pacientes), 47,XYY (1 paciente), 48XXYY (1 paciente), 47XY+21 [2]/46,XY[48] (1 paciente) y 46,XY-inv8(p21q22) (1 paciente)). Por lo que se deduce que las anomalías cromosómicas, principalmente síndrome de Klinefelter y sus variantes, son más comunes en los individuos con retraso del habla y del lenguaje, comparándolos con la población general. (6)

Más recientemente, Simpson y colaboradores encontraron que las aneuploidías cromosómicas estaban presentes en una tasa alta (alrededor del 3%) de individuos con trastornos del lenguaje comparándolos con sujetos sin problemas del desarrollo en estas habilidades (0.25%). Las aneuploidías encontradas en su muestra fueron dos 47,XYY, cuatro 47,XXY, tres 47,XXX, un 45,X y un cariotipo aún no resuelto 47,XXY o 45,X/46,XY en mosaico en su muestra de probandos, mientras que en sus controles encontraron solo un 47,XXY (45).

Sus resultados sugieren que algunos individuos con diagnóstico de trastorno específico del desarrollo del lenguaje pueden, en cambio, tener un desorden genético que requiera intervención médica. Los autores recomiendan realizar un cariotipo a los individuos con desórdenes del lenguaje y/o dislexia, de manera que los individuos con aneuploidías puedan ser identificados más tempranamente y recibir intervención médica apropiada (44).

Una razón para estudiar los síndromes genéticos es su contribución potencial a los debates teóricos acerca del rol de los mecanismos cognitivos para la adquisición del lenguaje. De acuerdo a Marcus y Rabagliati (2006), las alteraciones del desarrollo proveen una manera naturalista de probar la relación entre las bases biológicas del lenguaje y las bases biológicas de otros sistemas neurales o cognitivos (40). En conclusión, tener un buen conocimiento sobre los síndromes que presentan retraso mental y algunos de los mecanismos responsables del desarrollo del lenguaje, pueden ayudarnos a entender cómo funcionan las interacciones entre el lenguaje, el cerebro y los genotipos. Sin embargo, a pesar de varias décadas de investigación, un meta-análisis que investigó 299 síndromes diferentes, concluyó que los trastornos de la comunicación en los síndromes genéticos es aún un área poco investigada (42).

II. JUSTIFICACIÓN

El retraso del lenguaje es una causa frecuente de discapacidad infantil a nivel mundial, en la que si no se instituye tratamiento, puede ocasionar problemas permanentes en la vida del individuo. Esta entidad representa una causa común de consulta en el servicio de Audiología, Foniatría y Patología del Lenguaje así como en el servicio de Rehabilitación de nuestro instituto. En el servicio de Genética del Instituto Nacional de Rehabilitación se valoran todos los días pacientes con múltiples patologías que conllevan secundariamente a este problema.

Tan solo en el año 2013, se atendieron alrededor de 2000 niños en el servicio de Patología del Lenguaje de primera vez y subsecuentes cerca de 3000 (Archivo de la División de Audiología, Foniatría y Patología del Lenguaje, INR).

Debido a que la etiología del retraso del lenguaje influye importantemente en la evolución y en la definición del tratamiento, y por tratarse de un problema poco estudiado, se consideró la realización de este trabajo.

III. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

El retraso del lenguaje tiene una alta prevalencia en la población infantil. El médico genetista trata todos los días con múltiples síndromes que presentan como parte de su variabilidad clínica retraso del lenguaje. Existen pocos estudios en el mundo y ninguno en México, enfocados al reporte de las entidades de etiología genética que causen como parte de sus manifestaciones esta patología.

IV. PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN

¿Cuáles son las entidades genéticas que ocasionan retraso del lenguaje en un grupo de pacientes del Instituto Nacional de Rehabilitación?

V. OBJETIVOS

V.1 Objetivo general.

Identificar las causas genéticas de retraso del lenguaje en el Instituto Nacional de Rehabilitación.

V.2 Objetivos específicos.

1. Describir los tipos de retraso del lenguaje que presentan estos pacientes.
2. Describir los tipos y subtipos de entidades genéticas que causan esta anomalía.

V.3 Objetivos secundarios.

1. Comparar la proporción entre sexo masculino y femenino obtenida en nuestra serie con la reportada en la literatura.
2. Describir qué porcentaje de nuestros pacientes presenta antecedentes heredofamiliares.
3. Describir qué antecedentes prenatales y perinatales están relacionados con el retraso del lenguaje en nuestra serie.
4. Describir qué cantidad de nuestros pacientes presentó retraso del lenguaje síndromico y cuántos retraso del lenguaje aislado.
5. Valorar el grado de afección de otras áreas del desarrollo en nuestros pacientes con retraso del lenguaje.
6. Analizar si la presencia de hipoacusia, crisis convulsivas, o rasgos autistas son factores agravantes de importancia del retraso del lenguaje en nuestros pacientes.
7. Comparar con la literatura el rendimiento diagnóstico de los diversos estudios realizados a nuestros pacientes.

VI. MATERIALES Y MÉTODOS

VI.1. Diseño.

Investigación clínica observacional, retrospectiva, transversal y descriptiva.

VI.2 Población.

Pacientes del Instituto Nacional de Rehabilitación atendidos por primera vez en el servicio de genética del 1 de enero de 2012 al 31 de diciembre de 2013.

VI.3 Criterios de selección de la muestra.

VI.3.1 Criterios de inclusión.

1. Pacientes con retraso del lenguaje.
2. Sexo femenino y masculino.

3. Pacientes de cualquier edad.
4. Pacientes que hayan concluido su valoración básica por parte del servicio de genética para abordaje de su padecimiento.

VI.3.2 Criterios de exclusión.

1. Pacientes con hipoacusia no sindrómica.
2. Pacientes que acudieron a una sola consulta del servicio de genética o aquellos a los que no se les realizó una valoración básica con base en su padecimiento.

VI.4 Procedimiento.

1. Se revisaron 154 expedientes de pacientes con retraso del lenguaje que ingresaron al servicio de Genética de enero de 2012 a diciembre de 2013, de los cuales 99 cumplieron con los criterios de inclusión. Se obtuvieron los siguientes datos:

-Nombre.

-Edad.

-Sexo.

-Antecedentes heredofamiliares.

-Antecedentes prenatales y perinatales de importancia, incluyendo infecciones prenatales padecidas por la madre, así como el trimestre en que éstas se presentaron.

-Tipo de retraso del lenguaje.

-Grado de retraso mental en caso de presentarlo.

-Áreas del desarrollo afectadas en caso de presentar retraso global del desarrollo.

-Presencia o ausencia de comorbilidades que pudieran ocasionar o agravar el retraso del lenguaje.

-Presencia o no de hipoacusia y grado de profundidad de ésta.

-Diagnóstico.

-Resultado de estudios realizados.

2. Se vaciaron los datos en una base.
3. Se analizaron los datos.

VI.5 Análisis estadístico.

Se realizó estadística descriptiva: para las variables cuantitativas rangos o recorridos, media, moda, mediana y desviación estándar, y para las cualitativas frecuencias.

VII. RESULTADOS

VII.1 Datos demográficos.

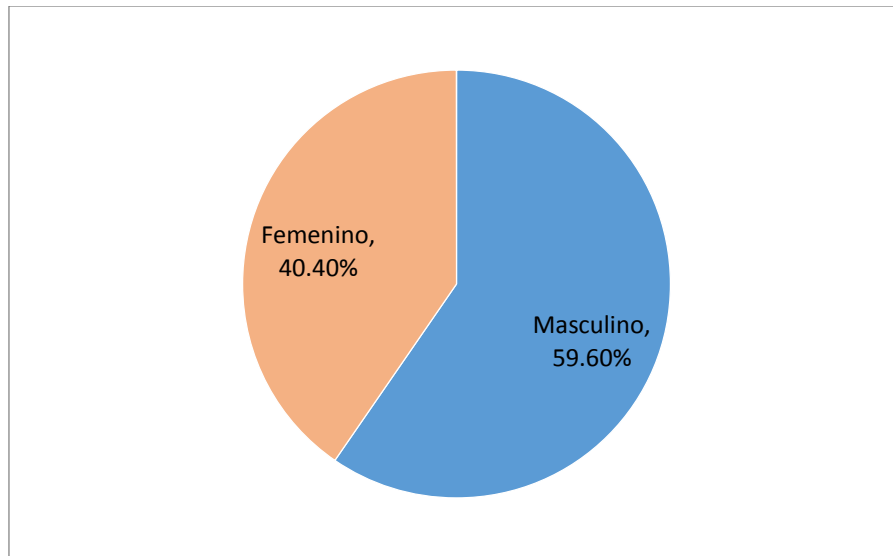
VII.1.1 Sexo.

Se analizaron un total de 154 pacientes, de los cuales cumplieron con criterios de inclusión 99. De estos 59.60% correspondieron al sexo masculino y 40.40% al sexo femenino (tabla 1, gráfica 1).

Tabla 1. Se muestra la frecuencia de hombres y mujeres.

Sexo	Frecuencia	Porcentaje
Masculino	59	59.60%
Femenino	40	40.40%
Total	99	100%

Gráfica 1. Se muestra la distribución por sexo en porcentajes.



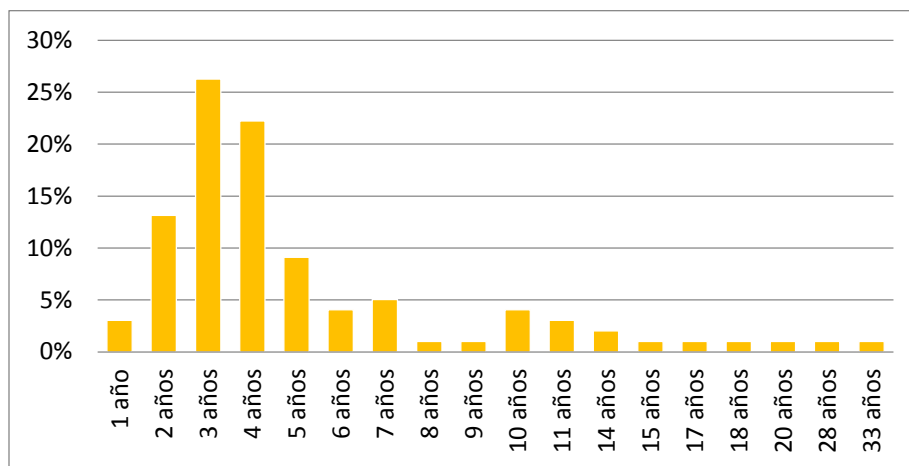
VII.1.2 Edad.

En cuanto a la edad, se observó un promedio de 5.53 con una D.E. de 5.18, un rango cuyos extremos fueron 1 y 33 años y una moda de 3 años (26%) (tabla 2, gráfica 2).

Tabla 2. Se muestra la distribución etaria de los pacientes.

Edad	Frecuencia	Porcentaje
1 año	3	3.03%
2 años	13	13.13%
3 años	26	26.26%
4 años	22	22.22%
5 años	9	9.09%
6 años	4	4.04%
7 años	5	5.05%
8 años	1	1.01%
9 años	1	1.01%
10 años	4	4.04%
11 años	3	3.03%
14 años	2	2.02%
15 años	1	1.01%
17 años	1	1.01%
18 años	1	1.01%
20 años	1	1.01%
28 años	1	1.01%
33 años	1	1.01%

Gráfica 2. Se muestra la distribución etaria en porcentajes.



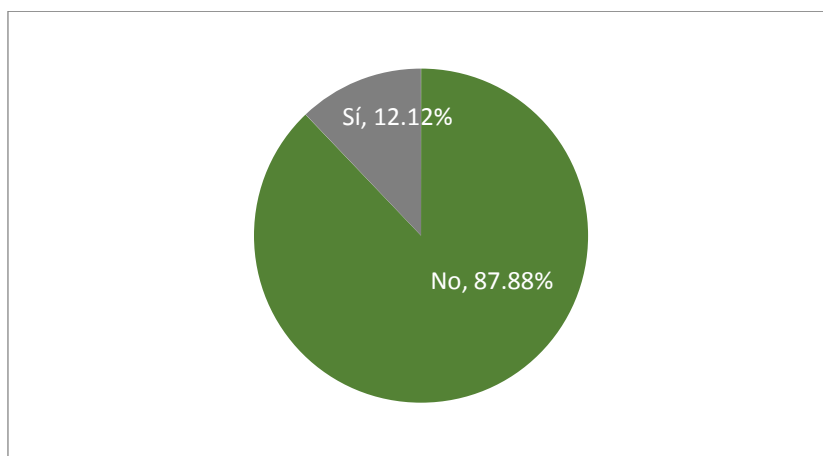
VII.2 Antecedentes heredofamiliares.

El 12% de los pacientes presentaron antecedentes heredofamiliares positivos para la misma patología, la mayoría fueron familiares en primer grado (tabla 3, gráfica 3).

Tabla 3. Se muestra la frecuencia de antecedentes heredofamiliares positivos.

AHF	Frecuencia	Porcentaje
No	87	87.88%
Sí	12	12.12%
Total	99	100%

Gráfica 3. Se muestra el porcentaje de pacientes con antecedentes heredofamiliares de misma patología.



VII.3 Antecedentes prenatales y perinatales.

VII.3.1 Antecedentes prenatales y perinatales de importancia.

Los antecedentes pre y perinatales de importancia positivos fueron diferentes en cada paciente, algunos ejemplos son: hipoxia perinatal, Apgar bajo, restricción del crecimiento intrauterino, enfermedades maternas durante el embarazo (Diabetes mellitus tipo 2, diabetes mellitus gestacional, hipertensión arterial sistémica, preeclampsia, etc., sin contar infecciones prenatales) y uso de medicamentos como tratamiento de estas condiciones, así como alteraciones del líquido amniótico, ruptura prematura de membranas, aspiración de meconio, y otros menos comunes en nuestra serie como paro cardiorrespiratorio, uso de ventilación mecánica, macrosomía, hemorragia por ruptura uterina y uso de fórceps por trabajo de parto prolongado.

De los 99 pacientes estudiados, 47 de ellos presentaron alguno de estos antecedentes de importancia (tabla 4 y gráfica 4). El antecedente más común fue la asfixia perinatal (21 pacientes) y la mayoría presentó varios problemas concomitantes durante su nacimiento, más frecuentemente 2 comorbilidades (tabla 5, gráfica 5).

Tabla 4. Se muestra la frecuencia de antecedentes prenatales y perinatales de importancia.

Antecedentes pre y perinatales	Frecuencia	Porcentaje
No	52	52.53%
Sí	47	47.47%
Total	99	100%

Gráfica 4. Se muestra el porcentaje de pacientes con antecedentes prenatales y perinatales de importancia.

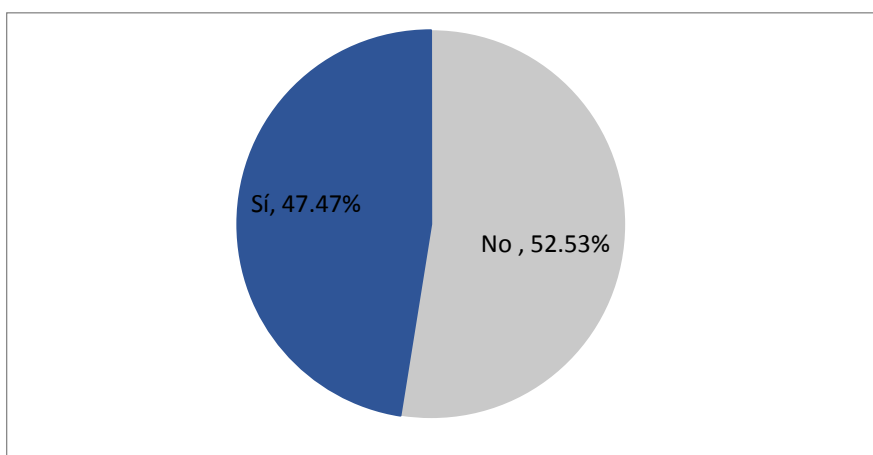
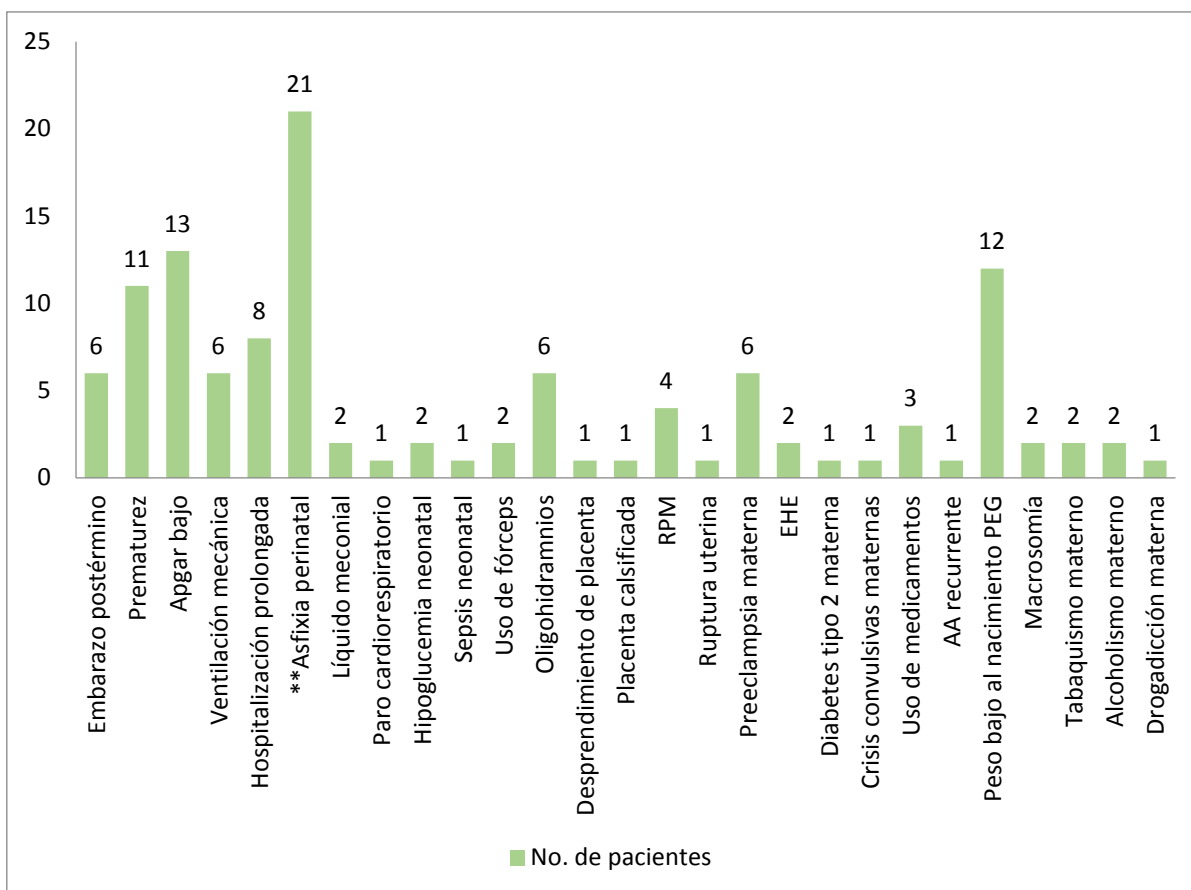


Tabla 5. Se muestra la cantidad de antecedentes prenatales y perinatales de importancia en los pacientes.

Número de antecedentes de importancia	Frecuencia
5	5 pacientes
4	5 pacientes
3	6 pacientes
2	18 pacientes
1	13 pacientes
Total	47 pacientes

Gráfica 5. Se muestra la frecuencia de los antecedentes prenatales y perinatales de importancia.



RPM: Ruptura prematura de membranas. EHE: Enfermedad hipertensiva del embarazo. AA: Amenaza de aborto. PEG: Para la edad gestacional. ** No incluye asfixia prenatal.

VII.3.2 Infecciones prenatales.

El 46.46% de las madres de los pacientes presentaron alguna infección durante su embarazo (tabla 6, gráfica 6). Dentro de las infecciones reportadas están las infecciones de vía urinaria en el 53% de los casos, siendo esta la comorbilidad más común del embarazo en nuestra serie, seguida de las infecciones de vía respiratoria alta (13%) y de las cervicovaginitis (11%). Otras infecciones reportadas fueron las gastroenteritis (tabla 7, gráfica 7). La mayoría de las infecciones ocurrieron en el segundo trimestre (55.56%) (tabla 8, gráfica 8). Cabe mencionar que no todas las madres recordaron la edad gestacional a la que ocurrió la infección, ni el tipo de infección exacto que padecieron, por lo que estos datos se recabaron sólo de algunos pacientes (**).

Tabla. 6. Se muestra la frecuencia de infecciones maternas prenatales.

Infecciones	Frecuencia	Porcentaje
Sí	46	46.46
No	53	53.54
Total	99	100

Gráfica 6. Se muestra el porcentaje de infecciones prenatales maternas.

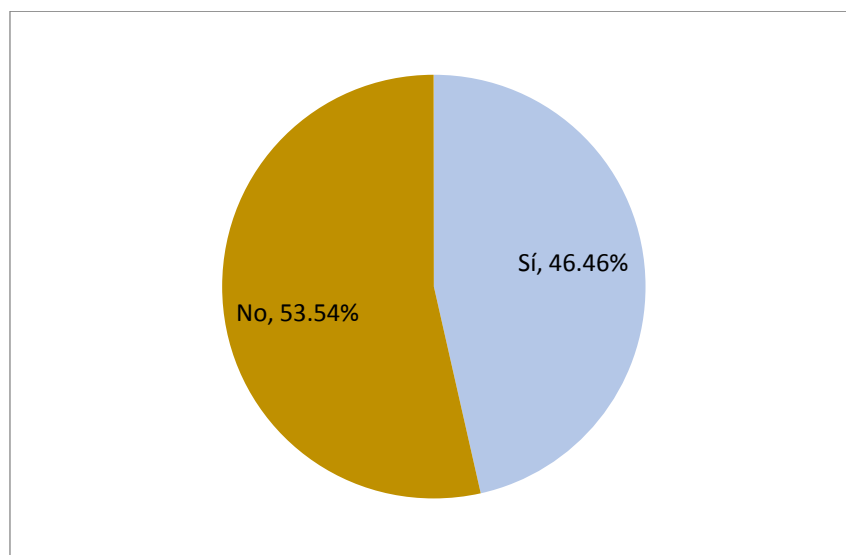


Tabla 7. Se muestra el tipo de infecciones prenatales.

Tipo de infección	Frecuencia	Porcentaje
IVU	24	53.33%
Cervicovaginitis	5	11.11%
IRA	6	13.33%
Infección GI	3	6.67%
Cervicovaginitis + IVU	2	4.44%
IVU + IRA	4	8.89%
IVU + IRA + cervicovaginitis	1	2.22%
Total	45(**)	100%

Gráfica 7. Se muestra la frecuencia en porcentajes de los tipos de infecciones prenatales.

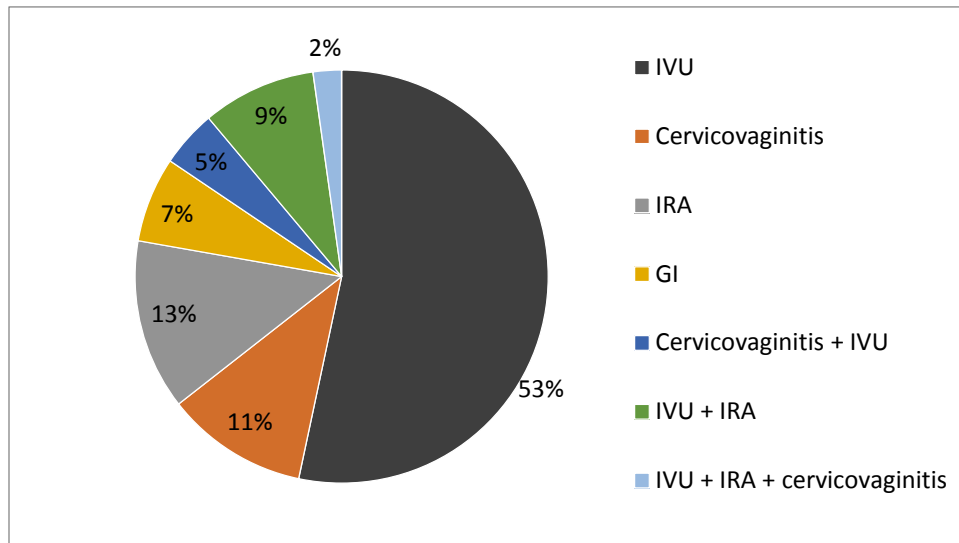
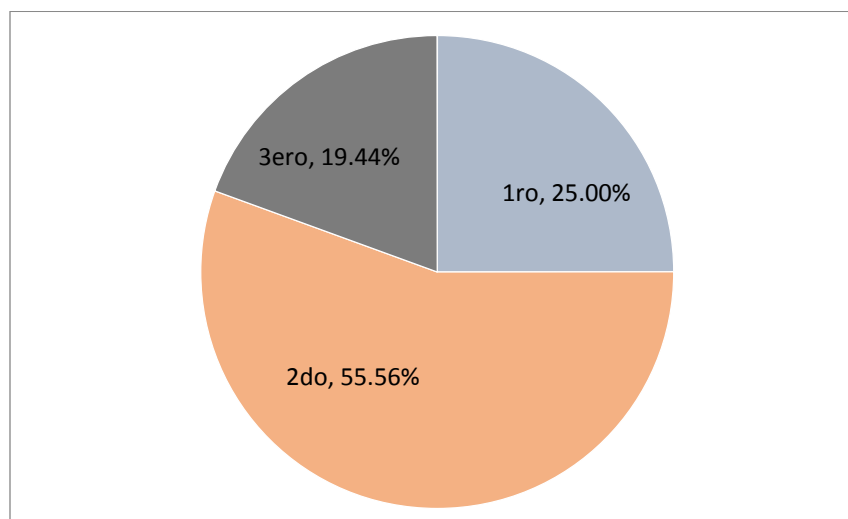


Tabla 8. Se muestra el trimestre en que se presentaron las infecciones prenatales.

Trimestre	Frecuencia	Porcentaje
1ro	9	25.00%
2do	20	55.56%
3ero	7	19.44%
Total	36 (**)	100

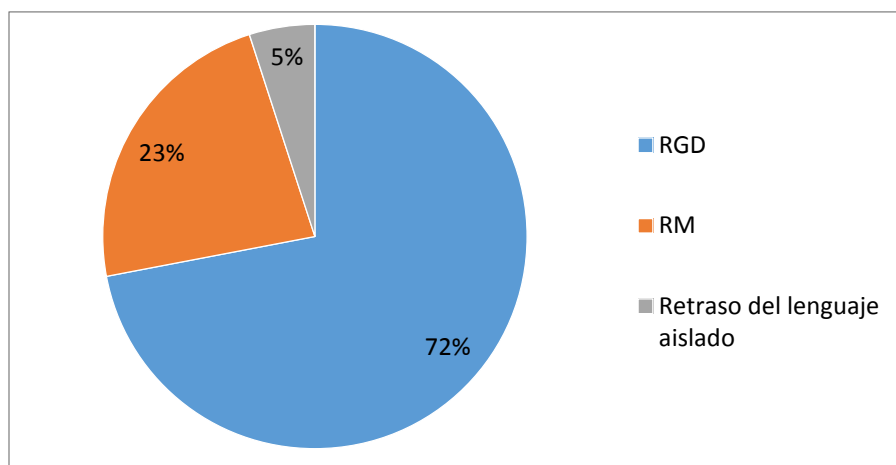
Gráfica 8. Se muestran los porcentajes de los trimestres en que se presentaron las infecciones.



VII. 4 Clasificación de nuestros pacientes de acuerdo al manual DSM-5.

72 (72%) pacientes presentan actualmente retraso global del desarrollo, mientras que 23 (23%) pacientes de acuerdo a la edad, se clasifican ya como retraso mental, y sólo 5 (5%) individuos en nuestra serie presentaron retraso del lenguaje aislado (gráfica 9).

Gráfica 9. Clasificación de los desórdenes del neurodesarrollo en nuestros pacientes de acuerdo al manual DSM V.



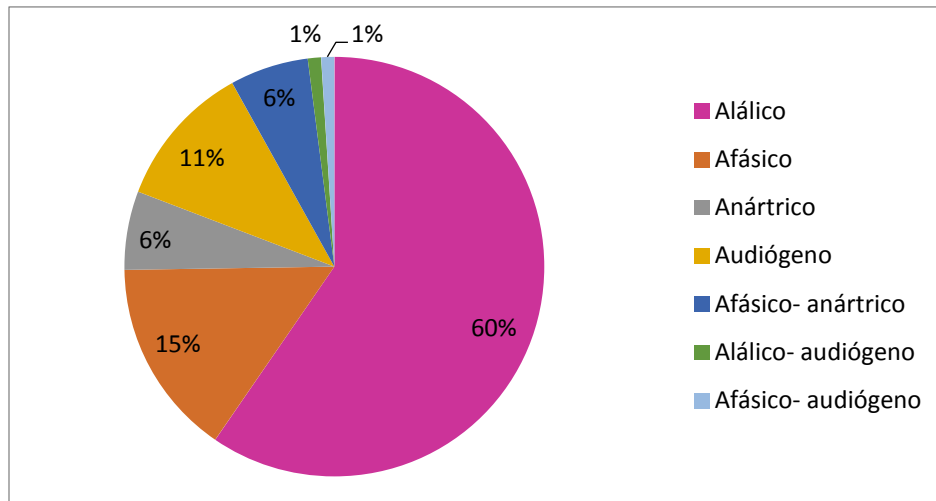
VII.5 Tipos de retraso del lenguaje.

Debido a que es un criterio de inclusión, el 100% de los pacientes presentan actualmente o presentaron en el pasado retraso del lenguaje. Dentro de los tipos de retraso del lenguaje, el más común fue el retraso alálico con el 59.60% de los casos, seguido del afásico (15.15%) y del audiógeno (11.11%) (tabla 9, gráfica 10).

Tabla 9. Frecuencia de cada uno de los tipos de retraso del lenguaje.

Tipo de retraso del lenguaje	Frecuencia	Porcentaje (%)
Alálico	59	59.60
Afásico	15	15.15
Anártrico	6	6.06
Audiógeno	11	11.11
Afásico- anártrico	6	6.06
Alálico- audiógeno	1	1.01
Afásico- audiógeno	1	1.01

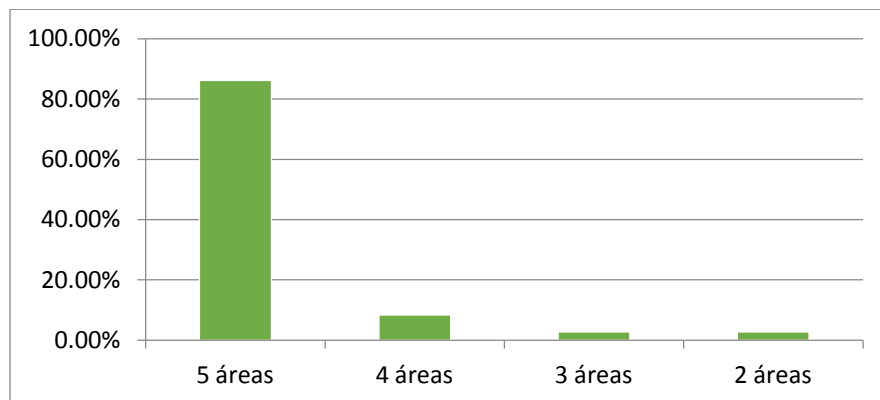
Gráfica 10. Porcentaje de cada uno de los tipos de retraso del lenguaje.



VII.6 Diferentes áreas del desarrollo afectadas en los pacientes.

Además del retraso del lenguaje, nuestros pacientes tienen otras áreas del desarrollo afectadas. En los pacientes con retraso global del desarrollo (RGD), lo más frecuente fue la afección de las 5 áreas del desarrollo con un 86.11%, seguido de la afección de 4 áreas con un 8.33%, menos común fue la afección de 3 áreas con un 2.78% y la afección de sólo 2 áreas también con un 2.78% (tabla 10, gráficas 11 y 13). El área más comúnmente afectada fue el área del lenguaje en el 100% de los casos, seguida por el área cognitiva en el 97.23% y tanto el área motora como la social estuvieron afectadas en el 94.45% de los pacientes (gráfica 12).

Gráfica 11. Porcentaje de pacientes con RGD de acuerdo al número de áreas afectadas.



Gráfica 12. Porcentaje de pacientes con RGD de acuerdo a las áreas del desarrollo afectadas.

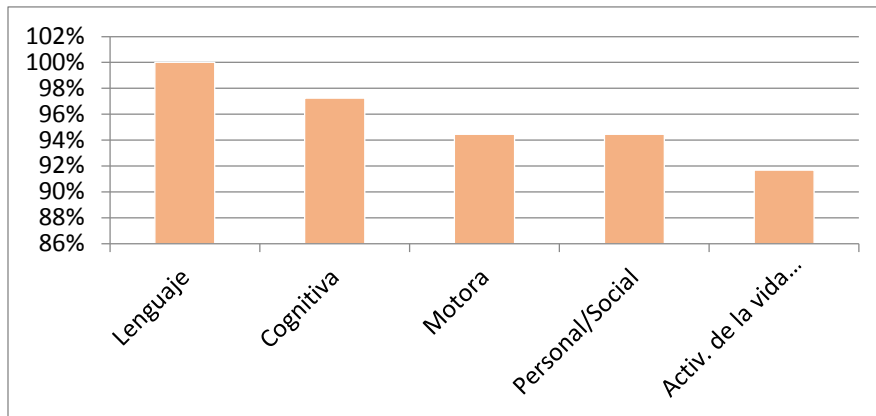
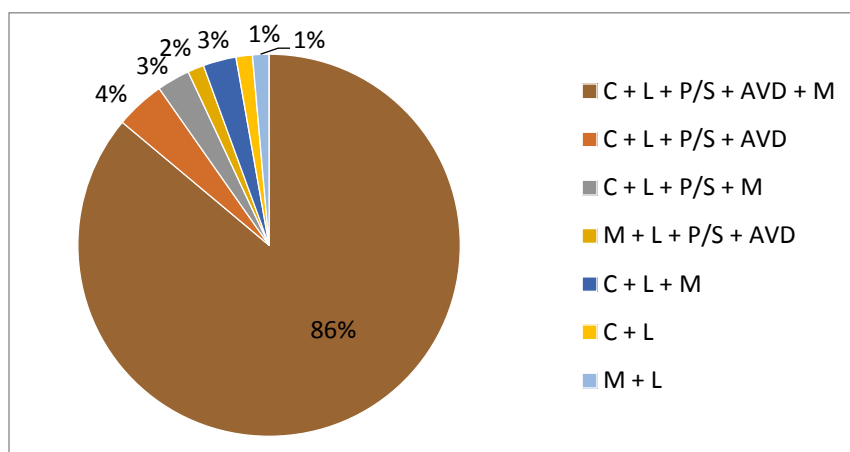


Tabla 10. Frecuencia de pacientes de acuerdo al número de áreas del desarrollo afectadas.

Áreas de desarrollo	Frecuencia	Porcentaje
C + L + P/S + AVD + M	62	86.11%
C + L + P/S + AVD	3	4.17%
C + L + P/S + M	2	2.78%
M + L + P/S + AVD	1	1.39%
C + L + M	2	2.78%
C + L	1	1.39%
M + L	1	1.39%
Total	72	100%

C: cognitivo, L: lenguaje, P/S: personal/social, AVD: actividades de la vida diaria, M: motor.

Gráfica 13. Porcentaje de pacientes de acuerdo al número de áreas del desarrollo afectadas.



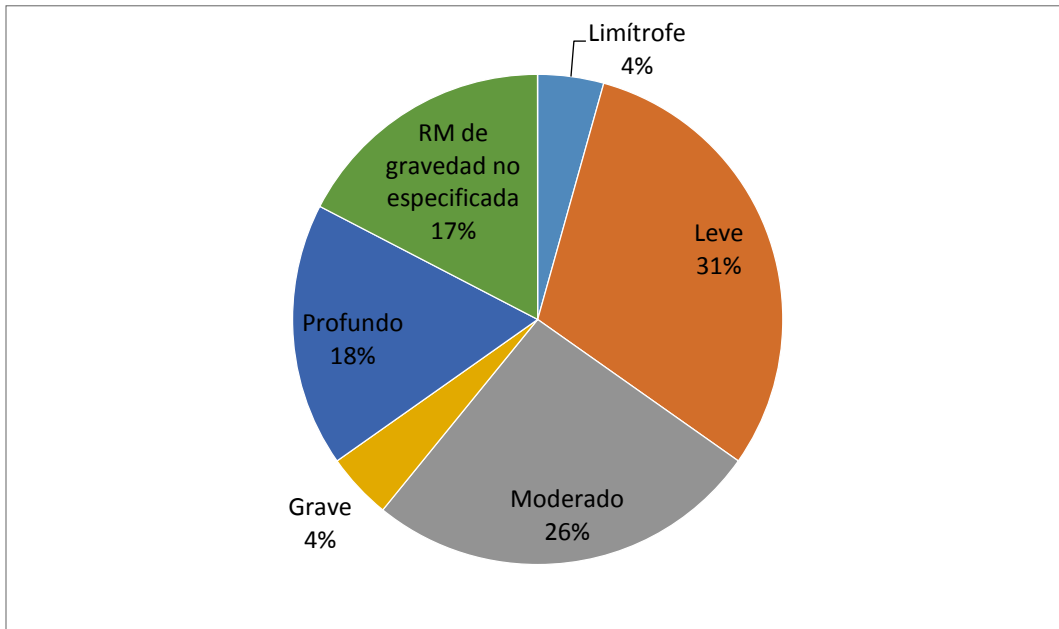
VII.7 Grados de retraso mental en nuestros pacientes.

Del 23% de nuestros pacientes que presentaron retraso mental (23 pacientes), el retraso mental leve fue el más común con un 30.43%, seguido del moderado en un 26.09% de los casos (tabla 11, gráfica 14).

Tabla 11. Frecuencia de pacientes con los diferentes grados de retraso mental.

Grado de retraso mental	Frecuencia	Porcentaje
Limítrofe	1	4.35%
Leve	7	30.43%
Moderado	6	26.09%
Grave	1	4.35%
Profundo	4	17.39%
RM de gravedad no especificada	4	17.39%
Total	23	100%

Gráfica 14. Porcentaje de pacientes con los diferentes grados de retraso mental.



VII.8 Factores agravantes del retraso del lenguaje y/o del RGD

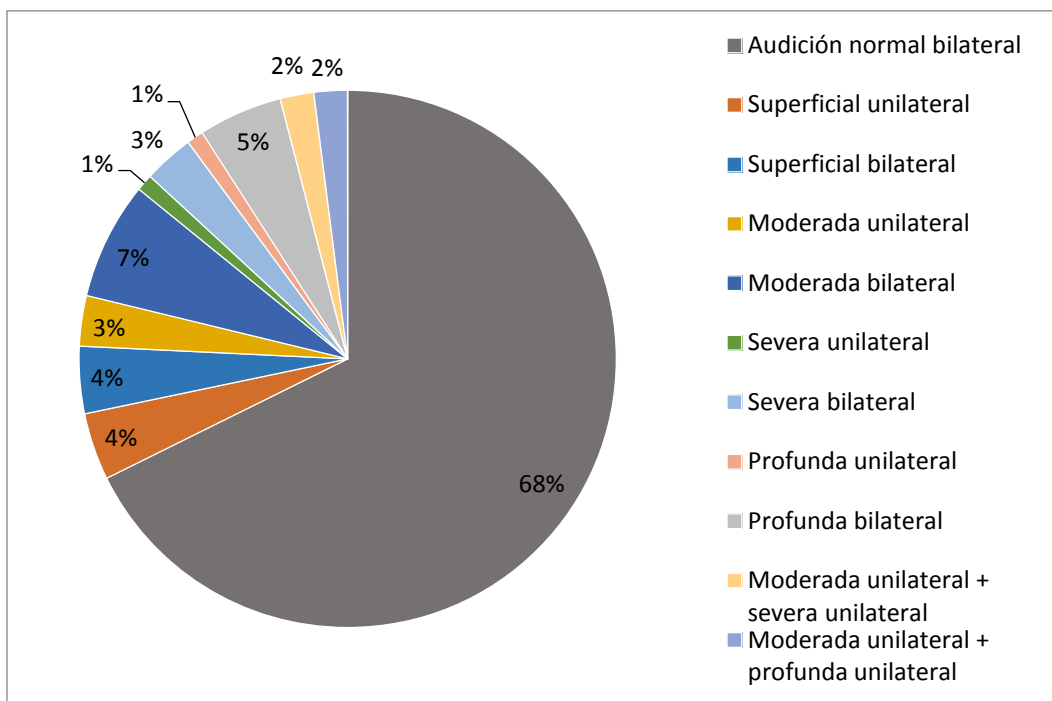
VII.8.1 Nivel auditivo de los pacientes.

El 67.68% de los pacientes presentó audición normal bilateral, mientras que el 32.32% presentó alteraciones auditivas, más comúnmente hipoacusia moderada bilateral (7%), hipoacusia profunda bilateral (5%) e hipoacusia superficial tanto unilateral como bilateral en el 8% de los pacientes (tabla 12, gráfica 15).

Tabla 12. Se muestra el grado de audición de los pacientes, en frecuencia y porcentajes.

Grado de hipoacusia	Frecuencia	Porcentaje
Audición normal bilateral	67	67.68
Hipoacusia superficial unilateral	4	4.04
Hipoacusia superficial bilateral	4	4.04
Hipoacusia moderada unilateral	3	3.03
Hipoacusia moderada bilateral	7	7.07
Hipoacusia severa unilateral	1	1.01
Hipoacusia severa bilateral	3	3.03
Hipoacusia profunda unilateral	1	1.01
Hipoacusia profunda bilateral	5	5.05
Hipoacusia moderada unilateral + severa unilateral	2	2.02
Hipoacusia moderada unilateral + profunda unilateral	2	2.02

Gráfica 15. Se muestra el porcentaje de pacientes de acuerdo a los diferentes grados de audición.



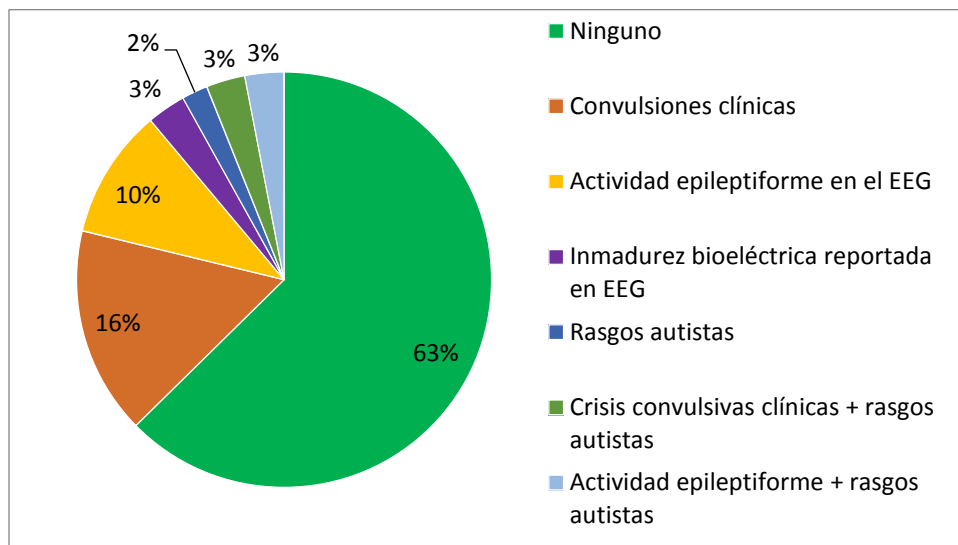
VII.8.2 Crisis convulsivas, alteraciones en el EEG o rasgos autistas.

37% de los pacientes presentaron algún factor con potencial agravante tanto del retraso del lenguaje, como del retraso en la adquisición de los hitos en otras áreas del desarrollo. Los factores evaluados en nuestra serie fueron presencia de crisis convulsivas clínicas o subclínicas (actividad epileptiforme en el electroencefalograma (EEG)), datos de inmadurez bioeléctrica cerebral detectada por el EEG y rasgos autistas. Las convulsiones clínicas y subclínicas ocuparon el primer lugar en factores agravantes con un 32% de frecuencia en conjunto. Sólo el 8% de los individuos presentaron rasgos autistas (tabla 13, gráfica 16).

Tabla 13. Se muestra la frecuencia de pacientes que presentan factores que pudieran agravar el retraso del lenguaje y el RGD.

Factor	Frecuencia	Porcentaje
Ninguno	62	62.63%
Convulsiones clínicas	16	16.16%
Actividad epileptiforme en el EEG	10	10.10%
Inmadurez bioeléctrica reportada en el EEG	3	3.03%
Rasgos autistas	2	2.02%
Crisis convulsivas clínicas + rasgos autistas	3	3.03%
Actividad epileptiforme en EEG + rasgos autistas	3	3.03%
Total	99	100

Gráfica 16. Se muestra el porcentaje de pacientes que presentan factores que pudieran agravar el retraso del lenguaje y el RGD.



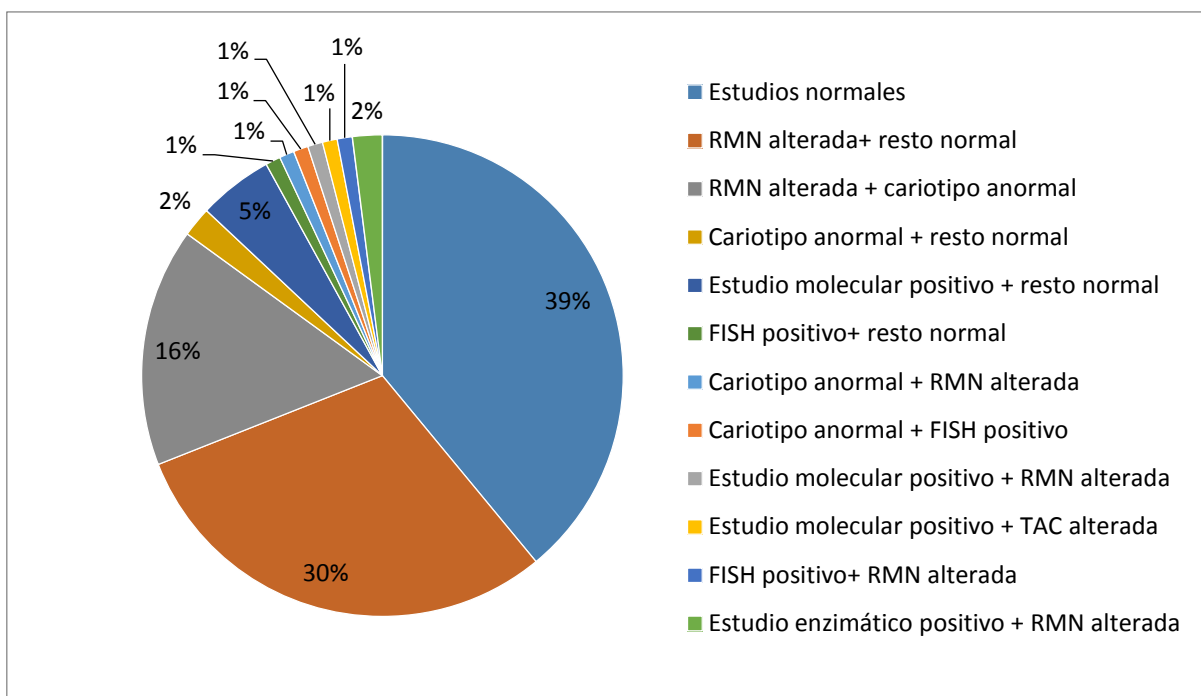
VII.9 Estudios realizados a los pacientes.

Durante su valoración por el servicio de genética, a cada paciente se le solicitaron una serie de estudios de acuerdo a la patología subyacente probable, en el caso de nuestra serie, los estudios se enfocan al algoritmo diagnóstico del paciente con retraso del lenguaje aislado o sindrómico (retraso global del desarrollo o retraso mental), una vez establecido el diagnóstico definitivo (ya sea por criterios clínicos, estudios de imagen o por métodos citogenéticos o moleculares) se orienta el enfoque dirigiéndose específicamente a cada patología confirmada, por lo que cabe recalcar que no se le realizan los mismos estudios a cada paciente. En la tabla 14 y gráfica 17 se enlistan los estudios realizados a nuestros pacientes y el resultado obtenido; dentro del apartado de estudios normales suele incluirse la realización de una resonancia magnética (RMN) de encéfalo y un cariotipo en sangre periférica con resolución de entre 400 y 550 bandas.

Tabla 14. Frecuencia de pacientes de acuerdo a los resultados de los estudios realizados.

Resultado de estudios realizados	Frecuencia	Porcentaje
Estudios normales	39	39.39%
RMN alterada+ resto normal	30	30.30%
RMN alterada + cariotipo anormal	16	16.16%
Cariotipo anormal + resto normal	2	2.02%
Estudio molecular positivo + resto normal	5	5.05%
FISH positivo+ resto normal	1	1.01%
Cariotipo anormal + RMN alterada	1	1.01%
Cariotipo anormal + FISH positivo	1	1.01%
Estudio molecular positivo + RMN alterada	1	1.01%
Estudio molecular positivo + TAC alterada	1	1.01%
FISH positivo+ RMN alterada	1	1.01%
Estudio enzimático + RMN alterada	2	2.02%
Total	99	100%

Gráfica 17. Porcentaje de pacientes de acuerdo a los resultados de los estudios realizados.



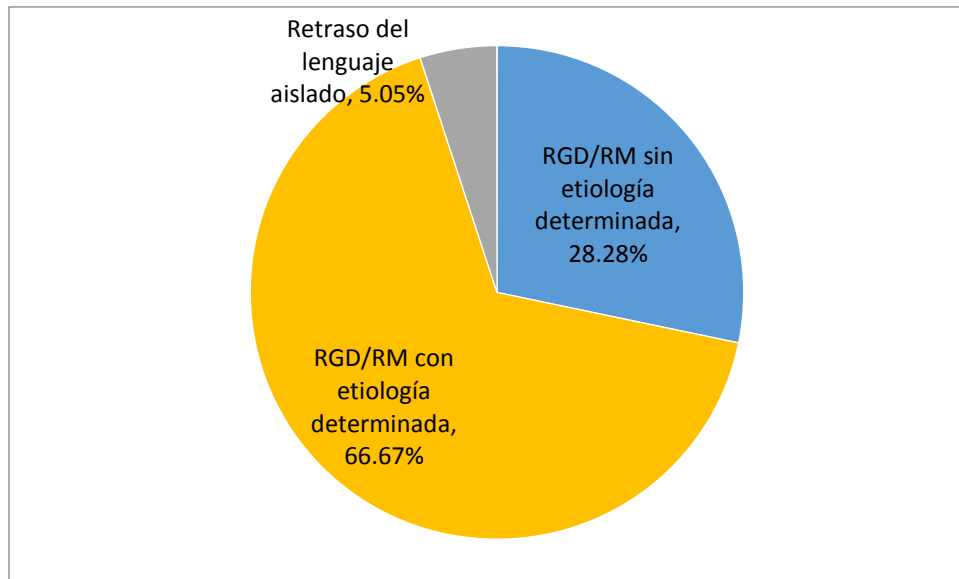
VII.10 Diagnóstico.

De los 99 pacientes examinados, 71.72% fueron diagnosticados con una patología específica, ya sea por criterios clínicos, estudios de imagen, métodos citogenéticos o moleculares; mientras que el 28.28% permanece actualmente sin diagnóstico certero. El retraso del lenguaje aislado se observó en el 5.05% de nuestra muestra (tabla 15, gráfica 18).

Tabla 15. Número de pacientes en los diferentes diagnósticos nosológicos.

Diagnóstico	Frecuencia	Porcentaje
RGD/RM sin etiología determinada	28	28.28%
RGD/RM con etiología determinada	66	66.67%
Retraso del lenguaje aislado	5	5.05%
Total	99	100%

Gráfica 18 Porcentajes de pacientes en los diferentes diagnósticos nosológicos.



VII.11 Etiología de las patologías diagnosticadas.

Para los pacientes con RGD/RM de etiología determinada, se exponen en las siguientes tablas y gráficas los grupos y subgrupos de enfermedades, de acuerdo a su clasificación etiológica (tablas 16, 17 y 18 y gráficas 19 y 20).

Gráfica 19. Porcentaje de pacientes con enfermedades de etiología monogénica o cromosómica y multifactorial.

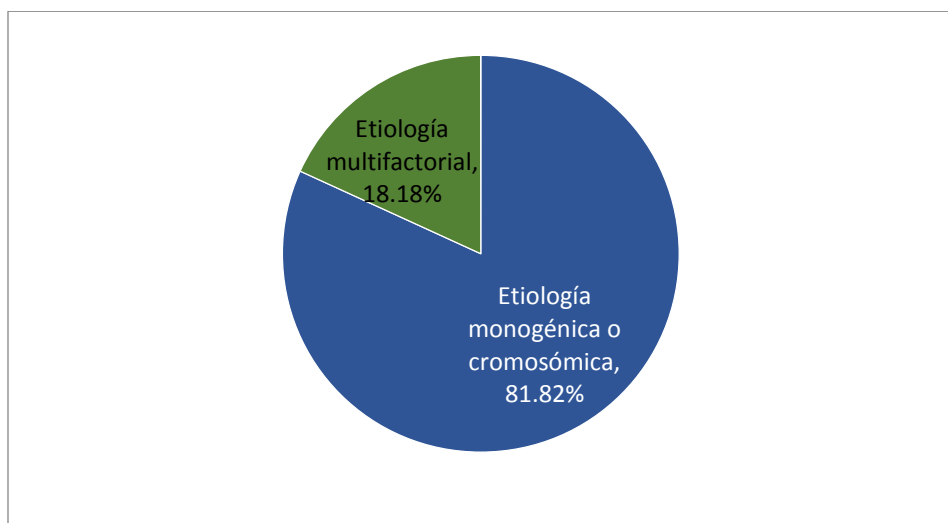


Tabla 16. Frecuencia de los subtipos de patologías, de acuerdo a su etiología.

Etiología de la patología	Frecuencia	Porcentaje
Cromosopatías	18	27.27%
Microdeleciones/microduplicaciones	10	15.15%
Enfermedades monogénicas por mutaciones puntuales	18	27.27%
Enfermedades por expansión de repetidos	3	4.55%
Síndromes de inestabilidad cromosómica	1	1.52%
Herencia no clásica, impronta	2	3.03%
Enfermedades metabólicas	2	3.03%
Teratogénesis	2	3.03%
Otras enfermedades multifactoriales	10	15.15%
Total	66	100%

Gráfica 20. Se muestran en porcentajes la frecuencia de los subtipos de las patologías, de acuerdo a su etiología.

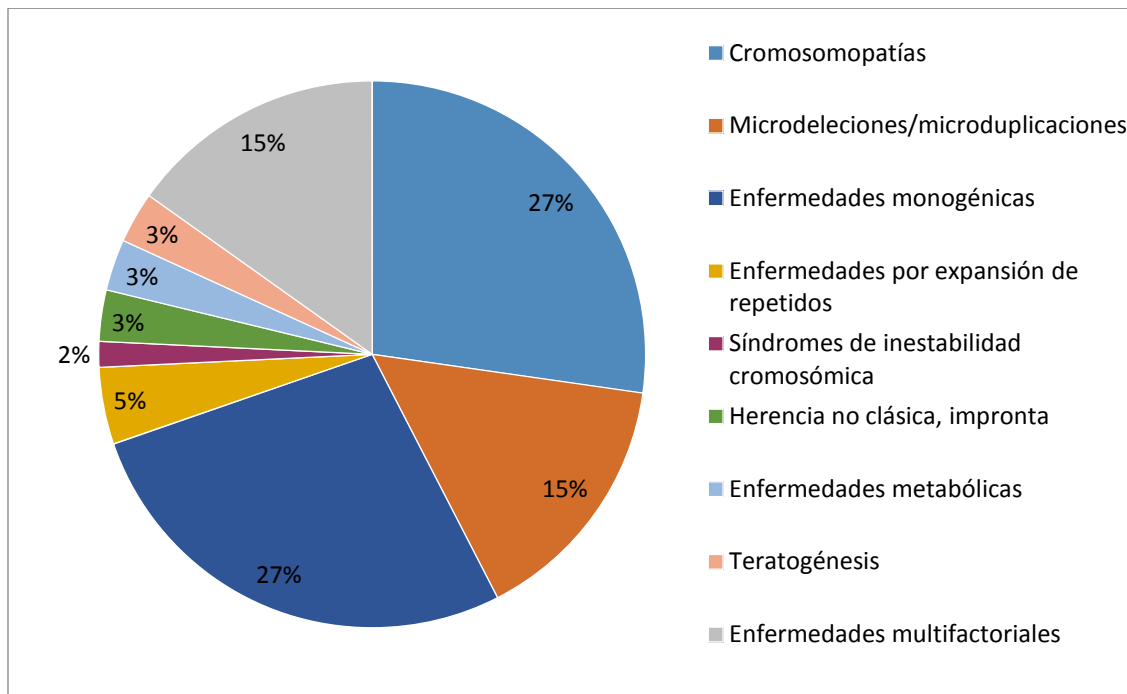


Tabla 17. Diferentes patologías encontradas en nuestra serie.

Grupo de patologías	Síndromes específicos
Cromosomopatías	Síndrome de Down, Turner, 47,XYY, trisomía parcial del cromosoma (cr.) 15, trisomía parcial del cr. 17, trisomía parcial del cr.7, trisomía del cr. 8 en mosaico, duplicación parcial del cr. 17, inversión del cromosoma 9, cromosoma 21 en anillo, probable síndrome de Jacobsen.
Microdeleciones/ microduplicaciones	Velocardiofacial, síndrome de Angelman, Prader Willi, Charcot Marie Tooth tipo 1A, síndrome de Williams.
Enfermedades monogénicas por mutaciones puntuales	Síndrome de Rett, Cornelia de Lange, Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales, síndrome de Perrault, Coffin Lowry, VACTER-H, síndrome de Muenke, síndrome de Sotos, displasia cerebral.
Enfermedades por expansión de repetidos	Probable síndrome de X frágil, Distrofia miotónica tipo 1.
Síndromes de inestabilidad cromosómica	Síndrome de inestabilidad cromosómica a determinar tipo.
Herencia no clásica, impronta	Síndrome de Beckwith Wiedeman, síndrome de Silver Russell.
Enfermedades metabólicas	Nieman Pick tipo C, Leucodistrofia metacromática.
Teratogénesis	Síndrome de feto alcohólico, embriopatía diabética.
Otras enfermedades multifactoriales	RGD secundario a factores adversos al nacimiento, RGD secundario a meningoencefalitis.

Tabla 18. Principales síndromes genéticos encontrados en nuestra muestra.

Síndrome	Frecuencia
Síndrome de Down	8 casos
Síndrome de Rett	5 casos
Displasias cerebrales	5 casos
Síndrome de Angelman	5 casos
Síndrome Velocardiofacial	3 casos

VIII. DISCUSIÓN

El retraso del lenguaje es una patología común en la niñez, aproximadamente el 5% de los niños presentan retraso del lenguaje aislado si se diagnostican con los criterios del CIE-10. El objetivo de este trabajo fue reportar las entidades de etiología genética que causan retraso del lenguaje como parte de sus manifestaciones clínicas.

En nuestra serie 59.60% de los pacientes pertenecieron al sexo masculino mientras que 40.40% eran del sexo femenino, lo que nos da una relación de 1.4M:1F; esto coincide con la literatura donde se menciona que el retraso del lenguaje es más común en varones (10).

Respecto a la edad, se observó un promedio de 5.53 años, esto es alentador puesto que significa que muchos de nuestros pacientes inician su rehabilitación en etapas tempranas.

Sólo el 12% presentó antecedentes heredofamiliares positivos, siendo la mayoría familiares en primer grado, sin embargo, por las características de nuestra serie no podemos asegurar que ese porcentaje sea válido también para pacientes con retraso del lenguaje aislado, ya que, de los 5 individuos de nuestra serie que presentaron retraso del lenguaje aislado, 4 tenían antecedentes familiares de la misma patología, cabe mencionar, que varios de estos pacientes fueron enviados al servicio precisamente por el antecedente familiar de trastorno del lenguaje lo que significaría un sesgo importante.

Dentro de los antecedentes prenatales y perinatales, el principal factor implicado para padecer retraso del lenguaje aislado que se ha descrito es el peso bajo al nacimiento (7,10). En nuestra serie, del 47.5% de individuos que sí presentaron algún antecedente de importancia de este tipo, sólo 12 pacientes tuvieron peso bajo para la edad gestacional, esto de acuerdo a las tablas aceptadas por la NOM-007-SSA2-1993 (47). Otros antecedentes de importancia para nuestros pacientes fueron, diabetes mellitus y preeclampsia maternas, Apgar bajo, aspiración de meconio y muchos otros, que ocasionan alteraciones macro o microscópicas a nivel cerebral y que, sin duda, son factores predisponentes o causantes de daño en las áreas cerebrales analizadoras y sintetizadoras del lenguaje (61).

Llama la atención que la mayoría de los niños que presentaron algún antecedente prenatal o perinatal de importancia tuvieron 2 o más de estos factores que se presentaron concomitantemente, lo que representa el 72.34% de los casos. En general, la mayoría (18 pacientes) presentaron 2 antecedentes de importancia, seguido de 1 factor de importancia con 13 pacientes. Sólo 10 pacientes presentaron 5 o 4 factores. A pesar de estas cifras, en nuestra muestra solo se diagnosticaron 8 pacientes con RGD/déficit intelectual secundario a factores

adversos al nacimiento, lo que podría significar que el hecho de ser portador de un síndrome genético es un factor predisponente para presentar todo este tipo de alteraciones; esto principalmente en referencia a los síndromes causantes de hipotonía, la cual puede predisponer a asfixia perinatal (62).

El 46.5% de las madres de nuestros pacientes presentaron alguna infección durante su embarazo, esto se ha reportado entre los factores de riesgo para presentar déficit intelectual, sobre todo, en el caso de las infecciones de vías urinarias (60). Debemos sumar que el trimestre en el que se padeció la infección es de gran importancia, puesto que para todos los teratógenos depende del momento de la agresión, el grado o nivel de daño que ocasionará. En nuestra muestra se encontró una incidencia mayor de infecciones en el 2do trimestre (55.5%), seguido por el 1er trimestre con el 25% y el 3er trimestre con el 19.5%. Para el sistema nervioso central, su formación y maduración ocurre desde la semana tres de gestación hasta algunos años después del nacimiento (48), a pesar de saber esto, no es posible en nuestro estudio determinar el grado o potencial teratogénico de las diferentes infecciones prenatales, por lo que sería de importancia realizar estudios controlados sobre la teratogénesis propia de estas infecciones y sus factores concomitantes como, por ejemplo, la fiebre.

De acuerdo al manual DSM-5, dentro de los desórdenes del neurodesarrollo se incluyen el déficit intelectual (desórdenes del desarrollo intelectual), los desórdenes de la comunicación, el espectro autista, el trastorno por déficit de atención e hiperactividad, los desórdenes motores del neurodesarrollo y los trastornos del aprendizaje específicos; a diferencia del DSM-IV, esta nueva edición incluye entre sus páginas al retraso global del desarrollo (RGD) como parte de los desórdenes del desarrollo intelectual. Por definición, el diagnóstico de RGD se reserva para aquellos individuos menores de 5 años cuando el nivel de gravedad clínica no puede ser evaluado de forma fiable durante la primera infancia (3). Dentro de nuestra serie, 72% de los pacientes tuvieron RGD, mientras que del 28 por ciento restante, 23% se incluyeron ya en el rango de déficit intelectual.

Respecto al RGD, se vio afectación de las 5 áreas del desarrollo (lenguaje, cognitiva, motora, social y actividades de la vida diaria) en la mayoría de los infantes (86%), indicando así, la gravedad de los pacientes valorados en el servicio de Genética. Esto podría deberse en primer lugar a la complicada etiología de los padecimientos vistos en nuestro campo de la ciencia y como segunda alternativa, a que en el Instituto Nacional de Rehabilitación, Genética es un servicio de referencia, por lo que todo paciente enviado al servicio pasó previamente por múltiples médicos que buscaron integrar la causa de su padecimiento y, en la mayoría de los casos, los pacientes enviados son aquellos cuya etiología es incierta para el médico tratante; además, los pacientes que se valoran en el INR pasaron ya por una selección basada en las características y áreas que atiende el

Instituto mismo, todo esto podría representar un sesgo a la hora de comparar nuestros resultados con los de otros hospitales.

Dentro de las áreas del desarrollo afectadas, la más involucrada es el área del lenguaje en el 100% de los pacientes, debido a que este fue el principal criterio de inclusión; sin embargo, existen otros sesgos, entre estos estaría el hecho de que uno de los dos principales servicios que realizan la referencia de los pacientes en nuestro hospital es Audiología, Foniatría y Patología del Lenguaje; de hecho, en este estudio no se incluyeron la gran cantidad de pacientes que se valoran en el INR por hipoacusia neurosensorial no sindrómica de origen genético, ni aquellos pacientes portadores del espectro FAV y retraso del lenguaje secundario a éste.

En cuanto a los pacientes con déficit intelectual, encontramos un predominio de la gravedad leve (38.80%) y moderada (33.50%), seguidos por el tipo profundo en el 22.20% y grave en el 5.50%; esto coincide poco con lo reportado en la literatura, donde el 85% de los pacientes con déficit intelectual presentan la gravedad leve, seguidos del 10% con moderada, 3-4% con grave y sólo un 1-2% presentan un déficit profundo (13). Este resultado podría estar relacionado a que muchos de los pacientes con déficit intelectual leve son pacientes con problemas de origen multifactorial por lo que no son enviados al servicio, por ejemplo, pacientes con algún daño por hipoxia perinatal, prematuridad, infecciones adquiridas en la infancia, etc, aunado a que estos pacientes suelen desarrollar habilidades sociales y de comunicación adecuadas así como asistir a centros académicos y obtener habilidades necesarias para su desempeño laboral para una autonomía mínima, por lo que suelen pasar inadvertidos (13).

Es importante mencionar también, que sólo 5% de nuestros pacientes tuvieron retraso del lenguaje aislado y debido a que el Instituto Nacional de Rehabilitación es uno de los principales centros de referencia nacional de niños con trastornos del lenguaje, así como a la prevalencia en la población del mismo, llama la atención el hecho de que tenemos una cantidad escasa de estos pacientes en el servicio de Genética, por lo que es notorio que no son referidos, en muchos casos incluso aunque tengan antecedentes familiares.

El retraso del lenguaje más prevalente en nuestra muestra fue el de tipo alálico con el 60% de los casos, basándonos en que 95% de nuestros pacientes tiene RGD o déficit intelectual y considerando además los criterios diagnósticos del retraso del lenguaje aislado según el DSM-5, donde las dificultades en el lenguaje no son atribuibles a alteraciones auditivas u otra discapacidad sensorial, disfunciones motoras u otras condiciones médicas o neurológicas, y no se explican mejor por déficit intelectual o retraso global del desarrollo (3), entonces podemos decir, que existe una discordancia entre los datos que presentamos; probablemente una de las causas sea el hecho de que existen diversas clasificaciones y enfoques neuropatológicos acerca de los procesos del

lenguaje, así como las perspectivas y consideraciones clínicas particulares de cada patólogo del lenguaje, además, se reconoce ampliamente que un niño con RGD no está necesariamente destinado a ser retrasado mental (52, 57) y no es obligatorio tener el área cognitiva afectada para incluirse en RGD, por lo que a pesar de que la segunda área más afectada en nuestros pacientes con RGD fue la cognitiva, puede darse el caso de que esta sea una afección no tan severa, por lo que algunos de estos pacientes no se clasificaron por los patólogos del lenguaje como alálicos; de hecho, el DSM-IV menciona dentro de los criterios diagnósticos del trastorno del lenguaje (tanto expresivo como mixto), que si el paciente tiene retraso mental, déficit sensorial o motor del habla, o privación ambiental, las deficiencias del lenguaje deben exceder de las habitualmente asociadas a tales problemas; de esta manera y según el DSM-IV, sí es posible diagnosticar un trastorno del lenguaje específico, en niños con retraso mental o RGD.

Dentro de los factores agravantes del retraso del lenguaje, así como del déficit intelectual y retraso global del desarrollo, podemos encontrar el déficit auditivo, la presencia de crisis convulsivas, ya sea clínicas o subclínicas y tener rasgos autistas.

Enfocándonos al déficit auditivo, podemos observar que la mayoría de nuestros pacientes (68%) no presentó esta característica. Se sabe que el déficit auditivo durante la infancia y la niñez temprana es un contribuyente bien entendido para tener un pobre desarrollo del lenguaje y el habla. Esta limitación en el acceso al lenguaje y el habla puede variar desde ser mínima en los niños con hipoacusia leve, a ser casi completa en los niños con hipoacusia severa o profunda. Hablando de los niños con hipoacusia en rangos de 25-75dB para tonos puros, se han realizado algunos estudios en estos pacientes encontrando en general un pobre alcance del lenguaje y el habla cuando se compararon con controles sanos de su misma edad. Se considera que estos niños no suelen usar lenguaje de signos ni ser considerados candidatos para colocación de implante coclear, más aún, se asume que tienen la habilidad de adquirir lenguaje hablado, particularmente si se provee una intervención clínica adecuada, incluyendo auxiliares auditivos y servicios de terapia de lenguaje y de habla (49). En nuestra serie, observamos que el 23.23% de nuestros pacientes presenta una hipoacusia considerable (de leve a profunda bilateral) para padecer secundario a esto retraso del lenguaje y del habla; sin embargo, encontramos que sólo el 13.13% de nuestros pacientes fueron clasificados con retraso del lenguaje audiógeno, esto, pudiera deberse, a que la mayoría de nuestros pacientes tienen el diagnóstico de RGD/déficit intelectual, y como parte de esta misma etiología, presentan además otros factores de riesgo para padecer hipoacusia, como es tener malformaciones anatómicas a nivel del aparato respiratorio alto y auditivo, por ejemplo, en pacientes con síndrome de Down quienes tienen estrechez de la unión osteocartilaginosa del CAE, disfunción de la trompa de Eustaquio además de hipotonía de los músculos tensores del velo del paladar (50), o en pacientes con síndrome Velocardiofacial que presentan paladar hendido, o, incluso, debemos considerar, el hecho de no tener la capacidad de

informar a los padres cuando hay datos de una otitis media (como en las niñas con síndrome de Rett).

Respecto a las crisis convulsivas, el 32% de nuestros pacientes presentaron convulsiones clínicas o subclínicas (descargas epileptógenas en el EEG). Como menciona Jensen en su artículo, el desarrollo cerebral es un estado de excitabilidad sináptica aumentada, esto, para permitir el periodo crítico de plasticidad, y cuando esta excitabilidad se altera, puede generar desórdenes cognitivos tempranos como autismo, o si hay una excitabilidad excesiva, epilepsia, así como puede alterar también el desarrollo normal cerebral ocasionando déficits cognitivos. También se sabe que las alteraciones cognitivas y/o psiquiátricas afectan a la mitad de los pacientes con epilepsia, siendo así que cada vez hay más evidencia que apunta a que las convulsiones tienen un papel directo en la contribución a los desórdenes cognitivos y del comportamiento vistos en estos pacientes. Lo que no se sabe aún es si la actividad epiléptica puede contribuir secundariamente a padecer sintomatología de autismo (51).

Además, se conoce que la epilepsia tiene una alta prevalencia en el cerebro inmaduro debido al tono sináptico aumentado (51). En nuestra serie, el 3% de los pacientes presentó inmadurez bioeléctrica cerebral.

Los rasgos autistas se presentaron en el 8% de nuestros pacientes. Es ya bien sabido, que los niños con desorden del espectro autista se caracterizan por tener déficits en la interacción y en la comunicación social, uno de sus rasgos más típicos es tener pobre integración de la comunicación verbal y no verbal, y muchos individuos tienen déficits del lenguaje, variando desde retraso del lenguaje hasta ausencia completa del mismo, incluyendo pobre comprensión del habla, ecolalia, o lenguaje rebuscado y excesivamente literal; incluso cuando las habilidades formales del lenguaje están intactas, el uso del lenguaje para la comunicación social recíproca está alterado (3). Todo esto, aunado con los déficits intelectuales que por sí mismos se representan y, más aún, sumando el efecto negativo que tiene el autismo en el área intelectual, sin duda agrava el pronóstico de estos niños respecto a la adquisición del lenguaje.

En cuanto a la evaluación de nuestros pacientes con RGD o déficit intelectual, el estudio básico por parte del servicio de Genética del INR consiste en realizar una resonancia magnética de encéfalo y un cariotipo en sangre periférica, esto con la excepción de aquellos pacientes en los que se tenga una sospecha clara del diagnóstico, sabiendo de antemano que este par de estudios, o uno de estos estudios, no es de utilidad en su caso. De esta manera, en el servicio de Genética el conocimiento del clínico es muy importante para saber orientar la dirección del estudio de cada uno de los pacientes. Con base en las guías de la Academia Americana de Neurología para la evaluación de retraso global del desarrollo, donde se recomienda realizar análisis citogenéticos de

rutina a todos los pacientes con RGD así como estudios de neuroimagen como parte de su evaluación diagnóstica (52), podemos decir que por parte del Servicio de Genética la evaluación inicial de los pacientes se está realizando de adecuada manera. En la misma guía, se incluye la realización como tamizaje de estudios visuales y auditivos a todos los pacientes, hemos de mencionar que en el servicio de Rehabilitación Pediátrica de nuestro hospital, unos de los primeros estudios solicitados a todos estos pacientes son, precisamente, potenciales evocados visuales y auditivos, lo que nos habla de la evaluación adecuada por parte del servicio de Rehabilitación. Es importante mencionar, que hay otras pruebas recomendadas como parte del tamizaje básico de estos pacientes, por ejemplo, el análisis de regiones subteloméricas cromosómicas, con el cual aún no cuenta nuestro instituto y el que según reportes de la literatura nos daría en promedio hasta el 6.6% de respuesta diagnóstica (52).

En nuestra muestra, el 39.4% de los pacientes no presentaron alteraciones en los estudios realizados, por lo que muchos de estos pacientes aún permanecen sin un diagnóstico claro. Si consideramos que en promedio el rendimiento diagnóstico conjunto de una RMN, un cariotipo en sangre periférica y estudios metabólicos es del 60%, entonces nuestra cifra concuerda con lo reportado en la literatura (52).

En nuestra serie, 20 pacientes (20.2%) tuvieron un cariotipo anormal, lo que está muy por encima de la capacidad diagnóstica promedio de este estudio, la cual es del 3.7% (52); es importante recordar, que se trata de un Servicio de Genética, donde ya hubo previamente varios filtros por otros servicios quienes se encargaron de seleccionar a los pacientes referidos y no referidos.

En nuestra muestra, solo 3 pacientes tuvieron FISH positivo (3.03%), lo cual es un número bajo si consideramos la incidencia de las enfermedades cromosómicas contra la de las enfermedades por microduplicación o microdelección (0.6% vs .1-1% en RNV respectivamente) (53, 54). En este punto, debemos mencionar que en nuestro Instituto no contamos con el estudio de microarreglos, el cual es capaz de detectar hasta el 13.2% (10-20%) de pacientes con RGD/déficit intelectual de causa no explicada (55, 56), este estudio, actualmente, es considerado de primera línea en la investigación del RGD/déficit intelectual y es superior al FISH en la detección de microduplicaciones/ microdelecciones (56, 58).

De los 99 pacientes examinados, 71.72% fueron diagnosticados con una patología específica, esto congenia con los datos de la literatura donde se menciona que el rendimiento diagnóstico en los niños con RGD/déficit intelectual es del 10% al 81% (53) y que aproximadamente en el 30-40% de los individuos asistidos en centros clínicos no puede determinarse una etiología clara (13).

Dentro de la etiología, el 18.18% de los padecimientos fueron de origen multifactorial vs un 81.82% de origen monogénico/cromosómico. En nuestras referencias encontramos que del 41.4% al 71.3% (si se incluyen desórdenes genéticos, metabólicos y disgenesias cerebrales como en nuestro estudio) de los casos son causados por alteraciones monogénicas y cromosómicas (59), correspondiendo el resto a alteraciones multifactoriales.

En general, la causa más común de RGD reportada en diferentes estudios es la asfixia perinatal, con un porcentaje que va desde el 5.6 por ciento de los casos hasta el 54.5 por ciento (59), en nuestra serie, esta alteración fue reportada como la causa del RGD sólo en 8 de los casos (8.08%). Es trascendental mencionar que algunos estudios reportados en la literatura fueron realizados por departamentos de neurología, donde no se realiza un filtro tan marcado a los pacientes con RGD que son enviados a su servicio.

En cuanto al desglose de las etiologías genéticas realizado en nuestro estudio, no encontramos en la búsqueda realizada de la literatura algún estudio que nos mencionara los tipos de patologías genéticas encontrados en los pacientes con RGD y déficit intelectual, mucho menos un estudio relacionado con retraso del lenguaje. La mayoría de los estudios de RGD y déficit intelectual hablan solamente en referencia a cromosopatías en general (pocos dan datos específicos de la prevalencia en su estudio del síndrome de Down), además de incluir por lo general la prevalencia de X frágil y de enfermedades metabólicas. Y en cuanto al retraso del lenguaje, la mayoría de estudios se enfocan a estudios genéticos en pacientes con retraso del lenguaje aislado, mientras que otros pocos describen las características del lenguaje de cada síndrome en particular.

En nuestra muestra pudimos observar la gran variabilidad de síndromes genéticos que cursan con retraso del lenguaje, encontrando en total 32 síndromes distintos. Al igual que en la literatura, el síndrome más común fue el síndrome de Down con 8 casos (58), seguido por el síndrome de Rett con 5 casos. Llama la atención, que a pesar de que nuestro Instituto tiene criterios estrictos de ingreso por ser un hospital de alta especialidad, y no acepta muchos pacientes como son los niños con síndrome de Down (por considerar que sus patologías pueden ser tratadas a un nivel de atención menor), el porcentaje de individuos con esta patología encontrados en nuestra muestra fue muy similar a lo reportado por otros autores (58).

En relación al síndrome de Rett, actualmente se cree que es una de las principales causas de RGD/déficit intelectual en las mujeres y su incidencia se calcula en 1-3 de cada 10,000 recién nacidos vivos. A pesar de todos los estudios realizados, aún no se sabe con certeza cuál es el rendimiento diagnóstico del estudio de *MECP2* en niños con RGD (52).

IX. CONCLUSIONES

1. El retraso del lenguaje es una patología común en los pacientes referidos al servicio de Genética, sin embargo, la mayoría son pacientes que presentan además retraso en otras áreas del desarrollo.
2. El tipo de retraso del lenguaje más común visto por el servicio de Genética en nuestro Instituto es el alálico.
3. Son importantes los factores genéticos, ya que muchos de nuestros pacientes presentaron antecedentes heredofamiliares relacionados al problema del lenguaje o a la patología de base.
4. A pesar de que el retraso del lenguaje aislado es muy frecuente en nuestra institución, al no ser sindrómico, los pacientes no son referidos al servicio de Genética aunque algunos de ellos presenten AHF, por lo que la mayoría de nuestros pacientes presentan diagnósticos sindrómicos.
5. Es necesario realizar en nuestro Instituto más técnicas de diagnóstico preciso (como serían técnicas de citogenética molecular, rearrreglos subteloméricos y microarreglos), ya que el tratamiento y pronóstico de los pacientes depende del mismo.
6. La evaluación inicial para el diagnóstico del RGD (principal diagnóstico nosológico encontrado en nuestros pacientes con retraso del lenguaje) realizada por los diferentes servicios en nuestro hospital es una evaluación adecuada que va acorde a los lineamientos internacionales.

X. BIBLIOGRAFÍA.

1. U.S. Preventive Services Task Force (USPSTF). Screening for Speech and Language Delay in Preschool Children: Recommendation Statement. PEDIATRICS Volume 117, Number 2, February 2006
2. Harel, et. al. Clinical Characteristics of Children Referred to a Child Development Center for Evaluation of Speech, Language, and Communication Disorders. *Pediatr Neurol* 1996; 15:305-311.
3. Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. DSM-V. Asociación Estadounidense de Psiquiatría. 5ta edición. 2013.
4. BRIGHT FUTURES Guidelines for Health Supervision of Infants, Children, and Adolescents. The American Academy of Pediatrics. Third edition. 2008
5. Nelson, et al. Screening for Speech and Language Delay in Preschool Children: Systematic Evidence Review for the US Preventive Services Task Force. *Pediatrics*. 2006;117;e298
6. Mutton and Lea. Chromosome Studies of Children with Specific Speech and Language Delay. *Develop. Med. Child Neurol*. 1980. 22. 588-594
7. Mclaughlin, MD, Speech and Language Delay in Children. *American Family Physician*. Volume 83, Number 10. May 15, 2011
8. Snowling, et. al. Psychosocial outcomes at 15 years of children with a preschool history of speech-language impairment. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 47:8 (2006), pp 759–765
9. Graham and Fisher. Decoding the genetics of speech and language. *Current Opinion in Neurobiology* 2013, 23:43–51
10. G. Spiel, E. Brunner, B. Allmayer and A. Pletz, Developmental Language and Speech Disability, *Indian J Pediatr* 2001; 68 (9) : 873-880]
11. Rapin I. Practitioner Review: Developmental Language Disorders: A Clinical Update. *J. Child Psychol. Psychiat.* Vol. 37, No. 6, pp. 643-655, 1996

12. U.S. Preventive Services Task Force (USPSTF). Screening for Speech and Language Delay in Preschool Children: Recommendation Statement. American Family Physician. Volume 73, Number 9 May 1, 2006
13. Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. DSM-IV. Asociación Estadounidense de Psiquiatría. 4ta edición. 1994.
14. Azcoaga, J. A. y Cols. Los retardos del lenguaje en el niño. Ed. Paidós Ibérica, Barcelona, España, 1981. 4ta reimpresión 1990.
15. Guía clínica de diagnóstico y tratamiento de los aspectos psicológicos en los trastornos del lenguaje. Manual de gestión de la calidad Instituto Nacional de Rehabilitación. Junio de 2011.
16. Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y problemas Relacionados con la Salud, CIE-10. Décima Revisión, OMS.
17. Rapin, I., Allen, D. A. The Developmental language disorders: Nosologic considerations. Neuropsychology of language, reading and spelling. Academic Press, Nueva York. 1983.
18. Luria A. R., Las funciones corticales superiores del hombre, Editorial Fontamara, México D.F., 1986.
19. Vernes, et. al. Functional genetic analysis of mutations implicated in a human speech and language disorder. Hum Mol Genet 2006, 15:3154-3167.
20. Newbury DF, Monaco AP. Genetic advances in the study of speech and language disorders. Neuron 2010, 68:309-320.
21. Lai CS, et. al. A forkhead-domain gene is mutated in a severe speech and language disorder. Nature 2001, 413:519-523.
22. Lai CS, et. al. FOXP2 expression during brain development coincides with adult sites of pathology in a severe speech and language disorder. Brain 2003, 126:2455-2462.
23. Enard W, et. al. Molecular evolution of FOXP2, a gene involved in speech and language. Nature 2002, 418:869-872.

24. Enard W, et. al. FOXP2 and the role of cortico-basal ganglia circuits in speech and language evolution. *Curr Opin Neurobiol* 2011, 21:415-424.
25. Whitehouse, et. al. CNTNAP2 variants affect early language development in the general population. *Genes Brain Behav* 2011, 10:451-456.
26. Alarcon, et. al. Linkage, association, and gene expression analyses identify CNTNAP2 as an autism-susceptibility gene. *Am J Hum Genet* 2008, 82:150-159.
27. Vernes SC, et. al. A functional genetic link between distinct developmental language disorders. *N Engl J Med.* 2008, 359:2337-2345.
28. Newbury DF, et. al. Investigation of dyslexia and SLI risk variants in reading and language impaired subjects. *Behav Genet* 2011, 41:90-104.
29. Scerri TS, et. al. DCDC2, KIAA0319 and CIMP are associated with reading-related traits. *Biol Psychiatry* 2011, 70:237-245.
30. Van der Aa N, et. al. Haploinsufficiency of CMIP in a girl with autism spectrum disorder and developmental delay due to a de novo deletion on chromosome 16q23.2 *Autism Res* 2012, 5:277-281.
31. Spiteri, E, et. al. Identification of the transcriptional targets of FOXP2, a gene linked to speech and language, in developing human brain. *Am. J. Hum. Genet.*, 2007. 81, 1144-1157
32. Vernes, SC, et. al. High-throughput analysis of promoter occupancy reveals direct neural targets of FOXP2, a gene mutated in speech and language disorders. *Am. J. Hum. Genet.* 81, 1232-1250.
33. Poliak, et. al. Juxtaparanodal clustering of Shaker-like K⁺ channels in myelinated axons depends on Caspr2 and TAG-1. *The Journal of Cell Biology*, Volume 162, Number 6, 2003 1149–1160
34. Li, S. et. al. Transcriptional and DNA binding activity of the Foxp1/2/4 family is modulated by heterotypic and homotypic protein interactions. *Mol. Cell. Biol.* 2004. 24, 809-822.

35. Shu, W. Foxp2 and Foxp1 cooperatively regulate lung and esophagus development. *Development*, 2007. 134, 1991-2000.
36. Pariani, M. J., et. al. A 785 kb deletion of 3p14.1p13, including the FOXP1 gene, associated with speech delay, contractures, hypertonia and blepharophimosis. *Eur. J. Med. Genet.* 2009. 52, 123-127
37. Horn, D., et. al. Identification of FOXP1 deletions in three unrelated patients with mental retardation and significant speech and language deficits. *Hum. Mutat.*, in press. September 2010.
38. Watkins KE, Dronkers NF, Vargha-Khadem F. Behavioural analysis of an inherited speech and language disorder: comparison with acquired aphasia. *Brain* 2002, 125(Pt 3):452–464.
39. Nudel and Newbury. FOXP2. *WIREs Cogn Sci* 2013, 4:547–560.
40. Stojanovik V, Genetic Syndromes and Communication Disorders. *The Handbook of Language and Speech Disorders*. Chapter 5. Edited by Jack S. Damico, Nicole Müller, Martin J. Ball, Wiley-Blackwell. 2010. 115-130.
41. Rondal J. Language in mental retardation: Individual and syndromic differences, and neurogenetic variation. *Swiss Journal of Psychology* 60 (3), 2001, 161–178
42. Van Borsel, J. Voice and resonance disorders in genetic syndromes: A meta analysis. *Folia Phoniatria et Logopaedica* 56, 83–92. 2004.
43. Siegel-Sadewitz y Shprintze. *Journal of Speech and Hearing Disorders*, Volume 47, 338-354, 1982.
44. Hidecker M J. Speaking the same language: genetics and communication disorders. *Developmental Medicine & Child Neurology* 2014, 56: 297–301
45. Simpson NH, Addis L, Brandler WM, et al. Increased prevalence of sex chromosomes aneuploidies in specific language impairment and dyslexia. *Dev Med Child Neurol* 2014; 56: 346–54.
46. Deriziotis and Fisher. Neurogenomics of speech and language disorders: the road ahead. *Genome Biology* 2013, 14:204

47. Norma Oficial Mexicana NOM-007-SSA2-1993, Atención de la mujer durante el embarazo, parto y puerperio y del recién nacido. Criterios y procedimientos para la prestación del servicio.
48. T.W. Sadler. Langman's Medical Embriology. Lippincott Williams and Wilkins. 9th edition. USA. 2004. Chapter 19.
49. Tomblin, et. al. The Influence of Hearing Aids on the Speech and Language Development of Children With Hearing Loss. JAMA Otolaryngol Head Neck Surg. May 1, 2014; 140(5): 403–409.
50. Cassidy and Allanson. Management of Genetic Syndromes. Wiley- Blackwell. Third edition. USA. 2010. Chapter 23, p. 323
51. Jensen. Epilepsy as a Spectrum Disorder: Implications from novel clinical and basic neuroscience. Epilepsia. 2011 January 1; 52(s1): 1–6.
52. Shevell, et. al. Practice parameter: Evaluation of the child with global developmental delay. Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and The Practice Committee of the Child Neurology Society. February 2003. Neurology 60;367
53. Del Castillo, Uranga y Zafra. Genética clínica. Edit. Manual Moderno. México, 2012. Capítulo 4. Pag. 114
54. Genomic Structural Variants: Methods and Protocols. Methods in Molecular Biology, vol.838, Ed. Lars Feuk. 2012. Chapter 2, pp 29-75.
55. Shoukier, et. al. Array CGH in patients with developmental delay or intellectual disability: are there phenotypic clues to pathogenic copy number variants? Clin Genet. 2013 Jan;83(1):53-65.
56. Flore and Milunsky. Updates in the Genetic Evaluation of the Child with Global Developmental Delay or Intellectual Disability. Semin Pediatr Neurol 19:173-180. 2012.
57. Tirosh and Jaffe. Global Developmental Delay and Mental Retardation- A pediatric perspective. Dev Disabil Res Rev 2011;17:85-92.

58. Neurodevelopmental Disabilities. Chapter 5: Genetic Evaluation in Developmental Disabilities. D.R. Patel et. al. (eds.) 2011.
59. Jimenez-Gomez, Standridge. A Refined Approach to Evaluating Global Developmental Delay for the International Medical Community. Pediatric neurology. Accepted Manuscript. 2013.
60. Langridge et. al. Maternal Conditions and Perinatal Characteristics Associated with Autism Spectrum Disorder and Intellectual Disability. PLoS ONE 8(1): e50963. 2013
61. Flores-Compadre, Cruz, Orozco y Vélez. Hipoxia perinatal y su impacto en el neurodesarrollo. Rev. Chil. Neuropsicol. 8(1): 26-31, 2013
62. Niño hipotónico. Guías clínicas del Hospital Infantil de México Federico Gómez.

XI. ANEXOS.

Anexo 1. CLASIFICACIÓN DE LOS DESÓRDENES DEL DESARROLLO DEL LENGUAJE. RAPIN Y ALLEN.

Trastornos expresivos-receptivos

- Agnosia auditiva verbal (sordera verbal)
 - Comprensión del lenguaje oral severamente afectada, incluso ausente
 - Expresión limitada a frases cortas o palabras únicas, o totalmente ausente
 - Articulación alterada
 - Fluidez verbal perturbada
- Déficit fonológico sintáctico
 - Fluidez verbal perturbada
 - Articulación del habla alterada
 - Expresión limitada
 - Sintaxis deficiente, frases cortas, omisión de palabras funcionales, agramatismo
 - Comprensión deficiente en grados diversos, menos que la expresión

Trastornos expresivos

- Dispraxia verbal
 - Incapacidad masiva de fluencia
 - Articulación muy afectada, incluso ausencia completa del habla
 - Comprensión normal o muy próxima a lo normal
- Déficit de programación fonológica
 - Habla fluente, pero difícilmente inteligible
 - Comprensión normal o casi normal

Trastornos de procesamiento de orden superior (procesamiento central)

- Déficit léxico-sintáctico
 - Habla fluente, con ocasional seudo-tartamudeo por dificultad de evocación
 - Articulación normal
 - Jerga fluente (en el niño pequeño)
 - Sintaxis inmadura, dificultad para formulaciones complejas
 - Deficiente comprensión de enunciados complejos (preguntas abiertas)
- Déficit semántico-pragmático
 - Habla fluente, a menudo logorreica
 - Articulación normal
 - Estructura gramatical de las frases normal
 - Modos de conversación aberrantes
 - Comprensión deficiente de los enunciados complejos (preguntas abiertas)

Modificada de Rapin y Allen. Academic Press. 1983.

Anexo 2. CLASIFICACIÓN CIE 10. TRASTORNOS DEL DESARROLLO DEL HABLA Y DEL LENGUAJE.

F80 Trastornos específicos del desarrollo del habla y del lenguaje

Las pautas normales de adquisición del lenguaje están alteradas desde estadios tempranos del desarrollo. Estos trastornos no son directamente atribuibles ni a anomalías neurológicas o de los mecanismos del lenguaje, ni a deterioros sensoriales, retraso mental o factores ambientales. Aunque el niño pueda ser capaz de comprender y comunicarse en ciertas situaciones muy familiares, más que en otras, la capacidad de lenguaje es deficitaria en todas las circunstancias.

F80.0 Trastorno específico de la pronunciación

Se trata de un trastorno específico del desarrollo en el que la pronunciación de los fonemas por parte del niño está a un nivel inferior al adecuado a su edad mental, pero el nivel del resto de las funciones del lenguaje es normal.

Pautas para el diagnóstico:

La edad a la que se domina la pronunciación de los fonemas y el orden del desarrollo de la adquisición de los mismos, tiene variaciones individuales considerables.

Desarrollo normal:

A los cuatro años de edad son normales errores en la pronunciación de algunos fonemas, pero el niño es capaz de hacerse comprender fácilmente por extraños. A los 6-7 años de edad ya se han adquirido la mayor parte de los fonemas, aunque pueden persistir dificultades para ciertas combinaciones de sonido, lo cual no implica problemas para la comunicación. A los 11-12 años el dominio de casi todos los fonemas es completo.

Desarrollo anormal:

Tiene lugar cuando el niño adquiere los fonemas de un modo retrasado o desviado, lo que le lleva a pronunciar mal, con las consiguientes dificultades para hacerse comprender. Se presentan omisiones, distorsiones o sustituciones de los fonemas del habla e inconsistencias en la pronunciación de sonidos coincidentes (por ejemplo, el niño puede pronunciar correctamente fonemas en algunas posiciones de palabras pero no en otras).

El diagnóstico debe hacerse únicamente cuando la gravedad del trastorno de pronunciación excede los límites normales teniendo en cuenta la edad mental del niño, cuando la inteligencia no verbal está en un rango normal, cuando las funciones del lenguaje expresivo y receptivo estén dentro de los límites normales y, cuando las anomalías de la pronunciación no puedan ser directamente atribuidas a una anomalía sensorial, estructural o neurológica y cuando los fallos de la pronunciación sean claramente anormales en el contexto de los usos coloquiales del entorno socio-cultural del niño.

Incluye:

Trastorno del desarrollo de la articulación del lenguaje.

Trastorno funcional de la articulación del lenguaje.

Lambdacismo.

Dislalia.

Trastornos del desarrollo fonológico.

Excluye:

Trastornos de la articulación debidos a: Hendidura palatina y otras anomalías fonatorias implicadas con el habla (Q35-Q38).

Apraxia (R48.2).

Disfasia o ataxia sin especificación (R47.0).

Pérdidas de audición (H90-H91).

Retraso mental (F70-F79).

Déficits de la articulación que acompañan a trastornos del desarrollo de la expresión del lenguaje (F80.1).

Déficits de la articulación que acompañan a trastornos del desarrollo de la recepción del lenguaje (F80.2).

F80.1 Trastorno de la expresión del lenguaje

Se trata de un trastorno específico del desarrollo en el que la capacidad del niño para la expresión del lenguaje oral es marcadamente inferior al nivel adecuado a su edad mental, pero en el que la comprensión del lenguaje está dentro de los límites normales. Puede haber o no alteraciones de la pronunciación.

Pautas para el diagnóstico:

Aunque existe una considerable variación individual del desarrollo normal del lenguaje, la ausencia de la expresión de palabras simples (o aproximaciones de palabras) alrededor de los dos años y el fracaso en la elaboración de frases sencillas de dos palabras hacia los tres años, deben ser tomados como indicios significativos de un retraso. Más tarde se presenta una limitación del desarrollo del vocabulario, un recurso al uso excesivo de un escaso número de palabras generales, dificultades en la elección de las palabras adecuadas, la sustitución de unas palabras por otras, la utilización de frases cortas, la estructuración inmadura de las frases, errores sintácticos, en especial omisiones de sufijos o prefijos y errores u omisiones de elementos gramaticales concretos, tales como preposiciones, pronombres, artículos, formas verbales y derivados de sustantivos. Pueden presentarse generalizaciones incorrectas de reglas gramaticales y también una falta de fluidez de las frases o de la capacidad de ordenar adecuadamente en el tiempo acontecimientos pasados. Es frecuente que los déficits del lenguaje hablado se acompañen de retrasos o anomalías en la pronunciación de los fonemas que forman las palabras.

El diagnóstico debe hacerse únicamente cuando la gravedad del retraso del desarrollo del lenguaje expresivo exceda los límites de la variación normal y cuando la comprensión del lenguaje está dentro de los límites normales para la edad del niño (aunque a menudo el lenguaje receptivo puede estar en algunos aspectos por debajo de lo normal). El recurso a signos no verbales (sonrisas y gestos) y el lenguaje interior (imaginación y juegos de la fantasía) están relativamente intactos, así como la capacidad para la comunicación no verbal en sociedad. A pesar del déficit del lenguaje, el niño intenta comunicarse y tiende a compensar la carencia lingüística mediante el uso de expresiones demostrativas, de gestos, de la mímica y de vocalizaciones no lingüísticas. Sin embargo, no son raras las dificultades de las relaciones con los compañeros, los problemas emocionales, el comportamiento desorganizado o hiperactivo y déficits de atención. En una pequeña parte de los casos puede presentarse una pérdida auditiva parcial (a menudo selectiva) concomitante, pero ésta no es de una gravedad suficiente como para justificar el retraso del lenguaje. La participación inadecuada en las conversaciones o una privación ambiental más general, pueden jugar un papel importante o contribuir significativamente a la génesis del trastorno de la expresión del lenguaje.

Incluye:

Disfasia o afasia del desarrollo (de tipo expresivo).

Excluye:

Disfasia o afasia del desarrollo de tipo receptivo (F80.2).

Trastornos generalizados del desarrollo (F84.-).

Afasia adquirida con epilepsia (síndrome de Landau-Kleffner) (F80.3).

Mutismo selectivo (F94.0).

Retraso mental (F70-F79).

Disfasia o afasia sin especificación (R47.0).

F80.2 Trastorno de la comprensión del lenguaje

Se trata de un trastorno específico del desarrollo en el que la comprensión del lenguaje por parte del niño es inferior al nivel adecuado a su edad mental. Prácticamente en todos los casos existe además un deterioro notable de la expresión del lenguaje y son frecuentes las alteraciones en la pronunciación de los fonemas.

Pautas para el diagnóstico:

Deben tenerse en cuenta los siguientes indicios de retraso: un fracaso para responder a nombres familiares (en ausencia de claves no verbales) hacia los 20 meses de vida, la incapacidad para reconocer los nombres de al menos algunos objetos corrientes a los 18 meses, para llevar a cabo instrucciones simples y rutinarias a la edad de dos años. Más tarde se presentan otras dificultades, tales como incapacidad de comprensión de ciertas formas gramaticales (negativas, interrogativas, comparativas, etc.) y falta de comprensión de los aspectos más sutiles del lenguaje (tono de voz, gestos, etc.).

El diagnóstico debe hacerse sólo cuando la gravedad del retraso de la comprensión del lenguaje excede los límites de la variación normal para la edad del niño, cuando la inteligencia no verbal está dentro de los límites normales y cuando no se satisfacen las pautas del trastorno generalizado del desarrollo. En casi todos los casos está también retrasado de un modo muy importante el desarrollo de la expresión del lenguaje y son frecuentes las alteraciones de la pronunciación de los fonemas. De todas las variedades de trastornos específicos del desarrollo del habla y el lenguaje, ésta es la que más suele acompañarse de problemas sociales, emocionales y del comportamiento, los cuales no tienen ninguna forma específica, pero son relativamente frecuentes la hipercinesia y los déficits de atención, la inadaptación social y el aislamiento de los compañeros, la ansiedad, la hipersensibilidad y la excesiva timidez. Los niños que presentan las formas más graves de trastorno de la comprensión del lenguaje pueden presentar un cierto retraso de su desarrollo social, pueden imitar un lenguaje que no comprenden y pueden tener intereses muy limitados. Sin embargo, se diferencian de los niños autistas en que normalmente son capaces de participar en una interacción social y en representaciones lúdicas normales, de conseguir respuestas de los padres para satisfacer sus necesidades, de recurrir casi normalmente a la mímica y presentar sólo leves déficits en la comunicación no verbal. No es raro cierto grado de pérdida auditiva para los tonos altos, pero sin que el grado de sordera llegue a ser suficiente como para justificar el déficit del lenguaje.

Incluye:

Afasia o disfasia del desarrollo tipo receptivo.
Sordera verbal.
Agnosia auditiva congénita.
Afasia del desarrollo de Wernicke.

Excluye:

Afasia adquirida con epilepsia (síndrome de Landau-Kleffner, F80.3).
Autismo (F84.0, F84.1).
Mutismo selectivo (F94.0).
Retraso mental (F70-F79).
Retraso del lenguaje secundario a sordera (H90-H91).
Disfasia o afasia sin especificación (R47.0).
Disfasia o afasia tipo expresivo (F80.1).

F80.3 Afasia adquirida con epilepsia (síndrome de Landau-Kleffner).

Se trata de un trastorno en el que el niño, habiendo progresado de un modo normal en la adquisición del lenguaje, pierde la capacidad de comprensión y de expresión del mismo, pero conserva la inteligencia general. La aparición del trastorno se acompaña de anomalías paroxísticas en el electroencefalograma (casi siempre en los lóbulos temporales, normalmente de un modo bilateral, pero con frecuencia con un trastorno disrítmico más generalizado) y en la mayoría de los casos también de ataques epilépticos. La aparición suele tener lugar entre los tres y los siete años de edad, pero puede tener lugar antes o después, durante la infancia. En la cuarta parte de los casos la pérdida de lenguaje tiene lugar de manera gradual durante un período de varios meses, pero lo más frecuente es que la pérdida sea brusca, en el curso de días o semanas. La relación temporal entre la aparición de los ataques y de la pérdida del lenguaje suele ser variable, precediendo unos a la otra o viceversa, con un intervalo de varios meses a dos años. Es muy característico que el deterioro de la comprensión del lenguaje sea profundo, y que las

dificultades para la comprensión de los sonidos sean la primera manifestación de este trastorno. Algunos niños enmudecen totalmente, otros limitan su expresión a una jerga verbal particular, mientras que otros presentan déficits más leves en la expresión y fluidez verbales, a menudo acompañados por disartria. En algunos casos se presenta una afectación de la calidad de la vocalización, con una pérdida de las inflexiones normales. A veces, en las fases tempranas del trastorno, parece fluctuar la afectación de las funciones del habla. En los meses posteriores a la pérdida inicial del lenguaje son bastante frecuentes los trastornos del comportamiento y los emocionales, pero estos tienden a mejorar a medida que el niño adquiere algún medio de comunicación.

Excluye:

Afasia adquirida secundaria a un traumatismo, tumor u otra patología cerebral conocida. Otro trastorno desintegrativo de la infancia (F84.3).

Autismo (F84.0, F84.1).

F80.8 Otros trastornos del desarrollo del habla y del lenguaje

F80.9 Trastorno del desarrollo del habla y del lenguaje sin especificación

Trastornos sin especificación en los que haya un deterioro significativo del desarrollo del habla o del lenguaje que no puedan explicarse por un retraso mental o por un déficit neurológico, sensorial o somático que afecten directamente al habla o al lenguaje.

Incluye:

Trastorno del lenguaje sin especificación.

Todos estos trastornos tienen en común las siguientes características:

- a) Comienzo siempre en la primera o segunda infancia.
- b) Deterioro o retraso del desarrollo de las funciones que están íntimamente relacionadas con la maduración biológica del sistema nervioso central.
- c) Curso estable que no se ve afectado por las remisiones y recaídas que tienden a ser características de muchos trastornos mentales.

En la mayoría de los casos las funciones afectadas son el lenguaje y en ocasiones el rendimiento de las funciones visuoespaciales o de coordinación de movimientos.

Fuente: CIE-10. Décima Revisión, OMS.

Anexo 3. TRASTORNOS DE LA COMUNICACIÓN. DSM-IV

F80.1 Trastorno del lenguaje expresivo

Características diagnósticas:

La característica esencial es una deficiencia del desarrollo del lenguaje expresivo demostrada mediante las puntuaciones obtenidas en evaluaciones del desarrollo del lenguaje expresivo normalizadas y administradas individualmente. Tales puntuaciones deben ser sustancialmente inferiores a las obtenidas en evaluaciones normalizadas tanto de la capacidad intelectual no verbal como del desarrollo del lenguaje receptivo (Criterio A). Las dificultades pueden aparecer en la comunicación implicada tanto en el lenguaje verbal como en el lenguaje gestual. Las dificultades del lenguaje interfieren los rendimientos académicos o laborales o bien la comunicación social (Criterio B). Los síntomas no cumplen los criterios de trastorno mixto del lenguaje receptivo-expresivo, ni de trastorno generalizado del desarrollo (Criterio C). En caso de retraso mental, déficit sensorial o motor del habla, o privación ambiental, las deficiencias del lenguaje son superiores a las habitualmente asociadas a tales problemas (Criterio D). Si se presenta un déficit sensorial o motor del habla o una enfermedad neurológica, deben codificarse en el Eje III.

Las características lingüísticas del trastorno varían en función de su gravedad y de la edad del niño. Estas características incluyen un habla limitada cuantitativamente, una gama reducida de vocabulario, dificultad para la adquisición de palabras nuevas, errores de vocabulario o de evocación de palabras, frases excesivamente cortas, estructuras gramaticales simplificadas, limitación de las variedades de las estructuras gramaticales (p. ej., formas del verbo), limitación de las variedades de tipos de frases (p. ej., imperativos, interrogantes), omisiones de partes críticas de las oraciones, utilización de un orden inusual de palabras y enlentecimiento en el desarrollo del lenguaje. El funcionamiento no lingüístico (medido mediante tests de inteligencia visuomanual) y las habilidades de comprensión del lenguaje están situados habitualmente dentro de los límites normales. El trastorno del lenguaje expresivo puede ser adquirido o evolutivo. En el tipo adquirido se produce una insuficiencia del lenguaje expresivo tras un período de desarrollo normal a consecuencia de una enfermedad neurológica o médica (p. ej., encefalitis, traumatismo craneal, irradiación). En el tipo evolutivo existe una alteración del lenguaje expresivo que no está asociada a lesión neurológica alguna de origen desconocido. Los niños con este tipo de trastorno suelen iniciar su habla tardíamente y progresan con más lentitud de lo normal a través de los distintos estadios del desarrollo del lenguaje expresivo.

Síntomas y trastornos asociados:

La característica más frecuentemente asociada al trastorno del lenguaje expresivo en los niños pequeños es un trastorno fonológico. También puede observarse un trastorno en la fluencia y formulación del lenguaje, que implica una velocidad anormalmente acelerada y un ritmo errático del habla, así como alteraciones de la estructura del lenguaje. Cuando el trastorno del lenguaje expresivo es adquirido, también son frecuentes ciertas dificultades adicionales del habla, entre las que se incluyen anomalías de la articulación motora, errores fonológicos, habla lenta, repeticiones silábicas y pautas de entonación y acentuación monótonas. En los niños en edad escolar suele asociarse el trastorno del lenguaje expresivo a ciertos problemas escolares y de aprendizaje (p. ej., escribir al dictado, copiar frases y ortografía), que a veces cumplen criterios de trastornos del aprendizaje. También puede darse una alteración leve de las habilidades verbales receptivas, pero cuando esta alteración es significativa debe establecerse un diagnóstico de trastorno mixto del lenguaje receptivo-expresivo. No son raros una historia de retraso en alcanzar algunos hitos motores del desarrollo, un trastorno evolutivo de la coordinación y enuresis. También se asocian con frecuencia retraimiento social y algunos trastornos mentales como el trastorno por déficit de atención con hiperactividad. El trastorno del lenguaje expresivo puede ir acompañado de alteraciones del EEG, hallazgos anormales en técnicas por neuroimagen, comportamientos disártricos o

apráxicos y otros signos neurológicos.

Síntomas dependientes de la cultura y el sexo:

Las evaluaciones del desarrollo de las habilidades para la comunicación deben tener en cuenta el contexto idiomático y cultural del sujeto, particularmente en el caso de quienes se hayan desarrollado en ambientes bilingües. Las medidas normalizadas del desarrollo del lenguaje y de la capacidad intelectual no verbal deben ser relevantes para el grupo cultural y lingüístico en cuestión. El trastorno del lenguaje expresivo de tipo evolutivo es más frecuente en varones que en mujeres.

Prevalencia:

Se estima que un 3-5 % de los niños puede estar afectado por el trastorno del lenguaje expresivo de tipo evolutivo. El tipo adquirido es menos frecuente.

Curso:

El trastorno del lenguaje expresivo de tipo evolutivo suele identificarse hacia los 3 años de edad, aunque las formas más leves del trastorno pueden no manifestarse hasta el inicio de la adolescencia, cuando el lenguaje acostumbra a hacerse más complejo. El trastorno del lenguaje expresivo de tipo adquirido debido a lesiones cerebrales, traumatismo craneal o ictus puede ocurrir a cualquier edad y su inicio es súbito. La evolución del trastorno del lenguaje expresivo de tipo evolutivo es variable. Aproximadamente la mitad de los niños afectados por este trastorno parecen superarlo, mientras que la otra mitad sufre dificultades duraderas. Al finalizar la adolescencia, la mayor parte de los niños adquiere en última instancia unas habilidades lingüísticas más o menos normales, aunque pueden persistir déficits sutiles. En el trastorno del lenguaje expresivo de tipo adquirido, la evolución y el pronóstico están relacionados con la gravedad y localización de la patología cerebral, así como con la edad del niño y el nivel de desarrollo del lenguaje existente en el momento en que se adquirió el trastorno. A veces la mejora clínica de las habilidades lingüísticas es rápida y completa, mientras que otras puede darse una recuperación incompleta o un déficit progresivo.

Patrón familiar:

Al parecer, el trastorno del lenguaje expresivo de tipo evolutivo es más probable en individuos con una historia familiar de trastornos de la comunicación o del aprendizaje. No hay pruebas de incidencia familiar en el tipo adquirido.

Diagnóstico diferencial:

El trastorno del lenguaje expresivo se distingue del trastorno mixto del lenguaje receptivo expresivo por la presencia en este último de alteraciones significativas del lenguaje receptivo. El trastorno del lenguaje expresivo no se diagnostica si se cumplen criterios de trastorno autista o de otro trastorno generalizado del desarrollo. El trastorno autista también comporta la afectación del lenguaje, pero puede distinguirse del trastorno del lenguaje expresivo y del trastorno mixto del lenguaje receptivo-expresivo por las características de las anomalías de la comunicación (p. ej., uso estereotipado del lenguaje) y por la presencia de una alteración cualitativa de la interacción social y unos patrones de comportamiento restringidos, repetitivos y estereotipados.

El desarrollo del lenguaje expresivo y receptivo puede estar afectado por retraso mental, una alteración de la audición u otro déficit sensorial, un déficit motor del habla o una privación ambiental grave. La presencia de estos problemas puede verificarse mediante tests de inteligencia, pruebas audiométricas, exploraciones neurológicas y la historia clínica. Si las dificultades del lenguaje exceden de las habitualmente asociadas a estos problemas, puede formularse un diagnóstico concurrente de trastorno del lenguaje expresivo o de trastorno mixto del lenguaje receptivo- expresivo. Los niños con retrasos del lenguaje expresivo debidos a privación ambiental pueden experimentar mejoras rápidas una vez solucionados los problemas ambientales. En el trastorno de la expresión escrita existe una alteración de las habilidades para escribir. Si también hay déficit de la

expresión oral, puede ser adecuado establecer un diagnóstico adicional de trastorno del lenguaje expresivo. El mutismo selectivo implica una producción expresiva limitada que puede semejar un trastorno del lenguaje expresivo o un trastorno mixto del lenguaje receptivo- expresivo; en algunos casos se precisa una historia clínica y una observación minuciosas con el fin de determinar la presencia de un lenguaje normal. La afasia adquirida asociada a una enfermedad médica acostumbra a ser transitoria durante la infancia. El diagnóstico de trastorno del lenguaje expresivo sólo es apropiado si la alteración del lenguaje persiste más allá del período agudo de recuperación propio del trastorno etiológico médico (p. ej., traumatismo craneal, infección vírica).

Relación con los Criterios Diagnósticos de Investigación de la CIE-10:

Los Criterios Diagnósticos de Investigación de la CIE-10 proponen puntos de corte específicos para las puntuaciones de lenguaje expresivo: dos desviaciones estándar por debajo del nivel esperado y una desviación estándar por debajo del CI no verbal. Además, y a diferencia del DSM-IV, el diagnóstico no puede establecerse si cualquier deterioro de tipo neurológico, sensorial o físico afecta directamente la utilización del lenguaje hablado o si hay retraso mental.

F80.2 Trastorno mixto del lenguaje receptivo-expresivo

Características diagnósticas:

La característica esencial del trastorno mixto del lenguaje receptivo-expresivo es una alteración tanto del desarrollo del lenguaje receptivo como del expresivo verificada por las puntuaciones obtenidas en evaluaciones del desarrollo del lenguaje receptivo y expresivo, normalizadas y administradas individualmente, que se sitúan sustancialmente por debajo de las obtenidas mediante evaluaciones normalizadas de la capacidad intelectual no verbal (Criterio A). Las dificultades pueden darse en comunicaciones que impliquen tanto el lenguaje verbal como el lenguaje gestual. Las dificultades del lenguaje interfieren el rendimiento académico o laboral, o la comunicación social (Criterio B), y los síntomas no cumplen los criterios de un trastorno generalizado del desarrollo (Criterio C). Si hay retraso mental, déficit sensorial o motor del habla, o privación ambiental, las deficiencias del lenguaje exceden de las habitualmente asociadas a estos problemas (Criterio D). Si hay un déficit sensorial o motor del habla o una enfermedad neurológica, debe codificarse en el Eje III.

Un sujeto afectado por este trastorno experimenta las dificultades asociadas a un trastorno del lenguaje expresivo (p. ej., un vocabulario sensiblemente limitado, errores en los tiempos verbales, dificultad para recordar palabras o producir frases de longitud o complejidad propias de su edad evolutiva, dificultad general para expresar ideas) y también experimenta problemas en el desarrollo del lenguaje receptivo (p. ej., dificultad para comprender palabras, frases o tipos específicos de palabras). En los casos leves pueden observarse dificultades sólo para comprender tipos particulares de palabras (p. ej., términos espaciales) o frases (p. ej., frases complejas del tipo «si-entonces»). En los casos más graves cabe observar alteraciones múltiples, que incluyen la incapacidad para comprender el vocabulario básico o frases simples, así como déficit en distintas áreas del procesamiento auditivo (p. ej., discriminación de sonidos, asociación de sonidos y símbolos, almacenamiento, rememoración y secuenciación). Puesto que el desarrollo del lenguaje expresivo en la infancia descansa en la adquisición de habilidades receptivas, virtualmente nunca se observa un trastorno puro del lenguaje receptivo (análogo a una afasia de Wernicke en los adultos).

El trastorno mixto del lenguaje receptivo-expresivo puede ser adquirido o evolutivo. En el tipo adquirido se produce una afectación del lenguaje receptivo y expresivo tras un período de desarrollo normal a consecuencia de una enfermedad neurológica o médica (p. ej., encefalitis, traumatismo craneal, irradiación). En el tipo evolutivo existe una alteración del lenguaje receptivo y expresivo que no está asociada a afectación neurológica alguna de origen conocido. Este tipo se caracteriza por un ritmo lento del desarrollo del lenguaje donde el habla puede iniciarse tardíamente y avanzar con lentitud a través de los sucesivos estadios del desarrollo del lenguaje.

Síntomas y trastornos asociados:

Las características lingüísticas del trastorno mixto del lenguaje receptivo-expresivo son similares a las que acompañan al trastorno del lenguaje expresivo. El déficit de comprensión es la característica primaria que diferencia este trastorno del lenguaje expresivo, y esta característica puede variar en función de la gravedad del trastorno y de la edad del niño. Las alteraciones de la comprensión del lenguaje pueden resultar menos evidentes que las implicadas en la producción del lenguaje, puesto que no se manifiestan tan claramente al observador y es posible que sólo se evidencien mediante una evaluación formal. Intermitentemente, puede parecer que el niño se confunde o no presta atención cuando se le habla. El niño puede seguir instrucciones de manera incorrecta o no seguirlas en absoluto, y dar respuestas tangenciales o inadecuadas a las preguntas que se le formulan. El niño puede ser excepcionalmente silencioso o, por el contrario, muy locuaz.

Las habilidades para la conversación (p. ej., respetar turnos, mantener un tema) suelen ser muy deficientes o inadecuadas. Son frecuentes los déficit en distintas áreas del procesamiento sensorial de la información, especialmente en el procesamiento temporal auditivo (p. ej., velocidad de procesamiento, asociación de sonidos y símbolos, secuencia de sonidos y memoria, atención a los sonidos y discriminación de éstos). También es característica la dificultad para producir secuencias motoras fluida y rápidamente. Con frecuencia, hay trastornos fonológicos, trastornos del aprendizaje y déficit de la percepción verbal, acompañados de alteraciones en la memorización. También se asocian otros trastornos: trastorno por déficit de atención con hiperactividad, trastorno del desarrollo de la coordinación y enuresis. El trastorno mixto del lenguaje receptivo-expresivo puede acompañarse de alteraciones del EEG, hallazgos anormales en técnicas por neuroimagen y otros signos neurológicos. Existe una forma de trastorno mixto del lenguaje receptivo-expresivo adquirido que se inicia alrededor de los 3-9 años de edad y se acompaña de convulsiones, siendo conocido como síndrome de Landau-Kleffner.

Síntomas dependientes de la cultura y el sexo:

Las evaluaciones del desarrollo de las aptitudes para la comunicación deben tener en cuenta el contexto cultural y lingüístico del sujeto, particularmente si éste se ha desarrollado en un ambiente bilingüe. Las evaluaciones normalizadas del desarrollo del lenguaje y de la capacidad intelectual no verbal deben ser relevantes para el grupo cultural lingüístico en cuestión. El trastorno de tipo evolutivo es más prevalente en varones que en mujeres.

Prevalencia:

Se estima que el trastorno mixto del lenguaje receptivo-expresivo de tipo evolutivo puede ocurrir en un 3 % de los niños en edad escolar, pero probablemente es menos frecuente que el trastorno del lenguaje expresivo. El síndrome de Landau-Kleffner y otras formas de tipo adquirido del trastorno son más raros.

Curso:

Habitualmente, el trastorno mixto del lenguaje receptivo-expresivo de tipo evolutivo se detecta antes de los 4 años de edad. Las formas graves del trastorno pueden manifestarse hacia los 2 años. Las formas más leves pueden no reconocerse hasta que el niño ingresa en la escuela elemental donde los déficits de comprensión se hacen más evidentes. El trastorno mixto del lenguaje receptivo-expresivo de tipo adquirido, debido a lesiones cerebrales, traumatismo craneal o ictus, puede aparecer a cualquier edad. El tipo adquirido propio del síndrome de Landau-Kleffner (afasia epiléptica adquirida) suele aparecer entre los 3 y los 9 años de edad. Muchos niños con trastorno mixto del lenguaje receptivo-expresivo adquieren eventualmente unas habilidades lingüísticas normales, pero el pronóstico es peor que en los afectados por un trastorno del lenguaje expresivo. En el trastorno mixto del lenguaje receptivo-expresivo de tipo adquirido, el curso y el pronóstico están relacionados con la gravedad y la localización de la patología cerebral,

así como con la edad del niño y el grado de desarrollo del lenguaje en el momento en que se adquirió el trastorno. A veces la mejoría clínica de las habilidades lingüísticas es completa, mientras que en otros casos puede haber una recuperación incompleta o un déficit progresivo. Los niños con las formas más graves tienden a desarrollar trastornos del aprendizaje.

Patrón familiar:

El trastorno mixto del lenguaje receptivo-expresivo de tipo evolutivo es más frecuente entre familiares biológicos de primer grado de quienes sufren el trastorno que en la población general. No hay pruebas de incidencia familiar en el tipo adquirido de este trastorno.

Diagnóstico diferencial:

Véase el apartado «Diagnóstico diferencial» del trastorno del lenguaje expresivo.

Relación con los Criterios Diagnósticos de Investigación de la CIE-10:

En la CIE-10, el término correspondiente a este trastorno es el de trastorno del lenguaje receptivo. A diferencia del DSM-IV, que especifica dificultades tanto para el lenguaje expresivo como para el receptivo, toda vez que éstas suelen aparecer simultáneamente, la definición de la CIE-10 sólo menciona desviaciones en la comprensión del lenguaje. Los Criterios Diagnósticos de Investigación proponen puntos de corte para las puntuaciones de lenguaje receptivo: dos desviaciones estándar por debajo del nivel esperado y una desviación estándar por debajo del CI no verbal. Además, y a diferencia del DSM-IV, no puede establecerse el diagnóstico si cualquier deterioro de tipo neurológico, sensorial o físico afecta directamente la utilización del lenguaje receptivo o si hay retraso mental.

F80.0 Trastorno fonológico.

Características diagnósticas:

La característica esencial del trastorno fonológico es una incapacidad para utilizar los sonidos del habla evolutivamente apropiados para la edad y el idioma del sujeto (Criterio A). Puede implicar errores de la producción, utilización, representación u organización de los sonidos, por ejemplo, sustituciones de un sonido por otro (uso del sonido /t/ en lugar de /k/) u omisiones de sonidos (p. ej., consonantes finales), etc. Las deficiencias en la producción de sonidos del habla interfieren el rendimiento académico o laboral, o la comunicación social (Criterio B). Si hay retraso mental, déficit sensorial o motor del habla, o privación ambiental, las deficiencias del habla son superiores a las habitualmente asociadas a estos problemas (Criterio C). Si hay un déficit sensorial o motor del habla o una enfermedad neurológica, deben codificarse en el Eje III.

El trastorno fonológico incluye errores de la producción fonológica (esto es, de la articulación) que comportan la incapacidad para producir correctamente sonidos del habla, así como una serie de problemas fonológicos de índole cognoscitiva que implican un déficit para la categorización lingüística de los sonidos del habla (p. ej., dificultad para seleccionar los sonidos del lenguaje que dan lugar a una diferencia de significado). La gravedad oscila entre un efecto muy escaso o nulo sobre la inteligibilidad del habla hasta un habla completamente ininteligible. Habitualmente, se considera que las omisiones de sonidos son más graves que las sustituciones de sonidos, las cuales, a su vez, son más graves que las distorsiones de sonidos. Los sonidos que más frecuentemente se articulan mal son los de adquisición más tardía en la secuencia del desarrollo (*l, r, s, z, ch*), pero en los sujetos de menor edad o más gravemente afectados también pueden afectarse las consonantes y vocales de desarrollo más temprano. El ceceo (esto es, la articulación deficiente de sibilantes) es particularmente frecuente. El trastorno fonológico puede comportar asimismo errores de selección y ordenamiento de los sonidos en las sílabas y palabras (p. ej., *sol* por *los*).

Síntomas y trastornos asociados:

Aunque puede haber una asociación con factores causales evidentes como deficiencias auditivas, déficit estructurales del mecanismo periférico oral del habla (p. ej., hendidura palatina), trastornos neurológicos (p. ej., parálisis cerebral), limitaciones cognoscitivas (p. ej., retraso mental) o problemas psicosociales, por lo menos un 2,5 % de los niños preescolares presenta trastornos fonológicos de origen desconocido o dudoso, trastornos que habitualmente se califican como *funcionales* o *evolutivos*. Puede haber un retraso de la aparición del habla.

Síntomas dependientes de la cultura y el sexo:

Las evaluaciones del desarrollo de las aptitudes para la comunicación deben tener en cuenta el contexto cultural y lingüístico del sujeto, particularmente en quienes se han desarrollado en ambientes bilingües. El trastorno fonológico es más prevalente en los varones.

Prevalencia:

Aproximadamente el 2-3 % de los niños entre 6 y 7 años de edad presenta un trastorno fonológico de moderado a grave, aunque la prevalencia de las formas más leves del trastorno es superior. La prevalencia desciende al 0,5 % hacia los 17 años de edad.

Curso:

En el trastorno fonológico grave, el lenguaje del niño puede ser relativamente ininteligible incluso para los miembros de su familia. Las formas menos graves del trastorno pueden no reconocerse hasta que el niño ingresa en un ambiente preescolar o escolar y tiene dificultades para ser comprendido fuera de su familia inmediata. El curso del trastorno varía en función de su gravedad y de las causas asociadas. En las presentaciones leves de causa desconocida suele producirse una recuperación espontánea.

Patrón familiar:

Se ha demostrado la existencia de antecedentes familiares en algunas formas de trastorno fonológico.

Diagnóstico diferencial:

Las dificultades del habla pueden asociarse a retraso mental, deficiencia auditiva u otro déficit sensorial, déficit motor del habla o privación ambiental grave. Puede verificarse la presencia de estos problemas mediante tests de inteligencia, pruebas audiométricas, exploraciones neurológicas e historia clínica. Si las deficiencias del habla son superiores a las habitualmente asociadas a estos problemas, puede establecerse un diagnóstico concurrente de trastorno fonológico. Los problemas limitados al ritmo del habla o a la voz no se incluyen en el trastorno fonológico y se diagnostican como tartamudeo o trastorno de la comunicación no especificado. Los niños con deficiencias del habla debidas a privación ambiental pueden mejorar rápidamente una vez subsanados los problemas ambientales.

Relación con los Criterios Diagnósticos de Investigación de la CIE-10:

Los Criterios Diagnósticos de Investigación de la CIE-10 proponen que la capacidad para la articulación de la palabra, evaluada mediante tests estandarizados, se sitúe dos desviaciones estándar por debajo del nivel esperado y una desviación estándar por debajo del CI no verbal para poder realizar este diagnóstico. Además, y a diferencia del DSM-IV, el diagnóstico no puede establecerse si cualquier deterioro de tipo neurológico, sensorial o físico afecta directamente la utilización del lenguaje receptivo o si hay retraso mental.

F98.5 Tartamudeo.

Características diagnósticas:

La característica esencial del tartamudeo es un trastorno de la fluidez normal y estructuración temporal del habla, que es inapropiada para la edad del sujeto (Criterio A).

Este trastorno se caracteriza por frecuentes repeticiones o prolongaciones de sonidos o sílabas (Criterios A1 y A2). También se observan otros tipos de alteraciones de la fluidez del habla, entre las que se incluyen interjecciones (Criterio A3), fragmentación de palabras (p. ej., pausas dentro de una palabra) (Criterio A4), bloqueo audible o silencioso (p. ej., pausas en el habla ocupadas o no) (Criterio A5), circunloquios (esto es, sustituciones de palabras para evitar palabras problemáticas) (Criterio A6), palabras producidas con un exceso de tensión física (Criterio A7) y repeticiones de palabras monosilábicas (p. ej., «Yo-yo-yo le veré») (Criterio A8). La alteración de la fluidez interfiere el rendimiento académico o laboral, o la comunicación social (Criterio B). Si hay un déficit sensorial o motor del habla, las deficiencias del habla son superiores a las asociadas usualmente a estos problemas (Criterio C). Si hay un déficit sensorial o motor del habla o una enfermedad neurológica, se codificarán también en el Eje III. La intensidad del trastorno varía en función de las situaciones y a menudo es más grave cuando se produce una presión especial para comunicar (p. ej., ser preguntado en clase o entrevistado para conseguir un empleo). El tartamudeo suele no producirse durante una lectura oral, cantando o hablando a objetos inanimados o animales.

Síntomas y trastornos asociados:

Al iniciarse el tartamudeo, el sujeto puede no ser consciente del problema, desarrollándose posteriormente la conciencia e incluso la anticipación ansiosa de su dificultad. El sujeto puede intentar evitar el tartamudeo mediante mecanismos lingüísticos (p. ej., alterando la velocidad del habla, evitando ciertas situaciones verbales como telefonar o hablar en público, o evitando ciertas palabras o sonidos). El tartamudeo puede acompañarse de ciertos movimientos (p. ej., parpadeos, tics, temblores de los labios o el rostro, extensiones bruscas de la cabeza, movimientos respiratorios o apretar los puños). Se ha observado que el estrés o la ansiedad exacerban el tartamudeo. Debido a la ansiedad, frustración o baja autoestima asociadas, puede producirse una alteración de la actividad social. En los adultos, el tartamudeo puede limitar la elección o el progreso laborales. En las personas con tartamudeo, el trastorno fonológico y el trastorno del lenguaje expresivo se producen con mayor frecuencia que en la población general.

Prevalencia:

La prevalencia de tartamudeo en niños prepuberales es del 1 % y desciende al 0,8 % en la adolescencia. La proporción varón a mujer es aproximadamente 3:1.

Curso:

Estudios retrospectivos sobre tartamudos indican que el inicio del trastorno se produce típicamente entre los 2 y 7 años de edad (con un máximo alrededor de los 5 años). En el 98 % de los casos el inicio se produce antes de los 10 años de edad. Dicho inicio suele ser insidioso, transcurriendo varios meses durante los cuales se producen anomalías de la fluidez verbal episódicas, desapercibidas, que se van convirtiendo en un problema crónico. Típicamente, el trastorno se inicia de modo gradual, con repeticiones de consonantes iniciales, palabras que usualmente inician una frase o palabras largas. En general el niño no es consciente del tartamudeo. A medida que el trastorno progresa, se instaura un curso oscilante. Las alteraciones de la fluidez se hacen cada vez más frecuentes, y el tartamudeo se produce en relación con palabras o frases más significativas. Cuando el niño se hace consciente de sus dificultades relacionadas con el habla, pueden aparecer mecanismos para evitar las alteraciones de la fluidez, observándose respuestas emocionales. Algunas investigaciones sugieren que más del 80 % se recuperan, de los cuales hasta un 60 % lo hace espontáneamente. Habitualmente, la recuperación se produce antes de los 16 años de edad.

Patrón familiar:

Los estudios de familias y gemelos han suministrado sólidas pruebas de la existencia de un factor genético en la etiología del tartamudeo. La presencia de un trastorno fonológico

o un trastorno del lenguaje expresivo de tipo evolutivo, o una historia familiar de ambos, incrementa la probabilidad de tartamudeo. El riesgo de tartamudeo entre familiares biológicos de primer grado es tres veces superior al riesgo observado en la población general. En el caso de varones tartamudos, alrededor del 10 % de sus hijas y el 20 % de sus hijos también lo serán.

Diagnóstico diferencial:

Las dificultades del habla pueden estar asociadas a una deficiencia auditiva u otro déficit sensorial o a un déficit motor del habla. Cuando las dificultades del habla exceden de las habitualmente asociadas a estos problemas, puede establecerse un diagnóstico simultáneo de tartamudeo.

El tartamudeo debe distinguirse de las anomalías de la fluidez verbal normales que se producen frecuentemente en niños pequeños y que incluyen repeticiones de palabras enteras o de frases (p. ej., «quiero, quiero un helado»), frases incompletas, interjecciones, pausas injustificadas y observaciones «entre paréntesis».

Relación con los Criterios Diagnósticos de Investigación de la CIE-10:

A diferencia del DSM-IV, que establece la significación clínica del trastorno con arreglo al grado de interferencia sobre los logros académicos y laborales o la comunicación social, los Criterios Diagnósticos de Investigación de la CIE-10 se basan en una duración mínima de 3 meses para determinar la significación clínica del tartamudeo.

F80.9 Trastorno de la comunicación no especificado.

Esta categoría se reserva para trastornos de la comunicación que no cumplen los criterios de ningún trastorno de la comunicación específico; por ejemplo, un trastorno de la voz (esto es, una anomalía del volumen, calidad, tono o resonancia vocales).

Fuente: DSM-IV. Asociación Estadounidense de Psiquiatría. 4ta edición. 1994.

Anexo 4. TRASTORNOS DE LA COMUNICACIÓN. DSM-5

F80.2 Trastornos del lenguaje.

Criterios diagnósticos:

A. Dificultades persistentes en la adquisición y uso del lenguaje en todas sus modalidades (es decir, hablado, escrito, lenguaje de signos u otro) debido a deficiencias de la comprensión o la producción que incluye lo siguiente:

1. Vocabulario reducido (conocimiento y uso de palabras).
2. Estructura gramatical limitada (capacidad para situar las palabras y las terminaciones de palabras juntas para formar frases basándose en reglas gramaticales y morfológicas).
3. Deterioro del discurso (capacidad para usar vocabulario y conectar frases para explicar o describir un tema o una serie de sucesos o tener una conversación).

B. Las capacidades de lenguaje están notablemente y desde un punto de vista cuantificable por debajo de lo esperado para la edad, lo que produce limitaciones funcionales en la comunicación eficaz, la participación social, los logros académicos o el desempeño laboral, de forma individual o en cualquier combinación.

C. El inicio de los síntomas se produce en las primeras fases del período de desarrollo.

D. Las dificultades no se pueden atribuir a un deterioro auditivo o sensorial de otro tipo, a una disfunción motora o a otra afección médica o neurológica y no se explica mejor por discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual) o retraso global del desarrollo.

F80.0 Trastorno fonológico.

Criterios diagnósticos:

A. Dificultad persistente en la producción fonológica que interfiere con la inteligibilidad del habla o impide la comunicación verbal de mensajes.

B. La alteración causa limitaciones en la comunicación eficaz que interfiere con la participación social, los logros académicos o el desempeño laboral, de forma individual o en cualquier combinación.

C. El inicio de los síntomas se produce en las primeras fases del período de desarrollo.

D. Las dificultades no se pueden atribuir a afecciones congénitas o adquiridas, como parálisis cerebral, paladar hendido, hipoacusia, traumatismo cerebral u otras afecciones médicas o neurológicas.

F80.81 Trastornos de la fluidez de inicio en la niñez (tartamudeo).

Criterios diagnósticos:

A. Alteraciones de la fluidez y la organización temporal normales del habla que son inadecuadas para la edad del individuo y las habilidades de lenguaje, persisten con el tiempo y se caracterizan por la aparición frecuente y notable de uno (o más) de los siguientes factores:

1. Repetición de sonidos y sílabas.
2. Prolongación de sonido de consonantes y de vocales.
3. Palabras fragmentadas (p. ej., pausas en medio de una palabra).
4. Bloqueo audible o silencioso (pausas en el habla, llenas o vacías).
5. Circunloquios (sustitución de palabras para evitar palabras problemáticas).
6. Palabras producidas con un exceso de tensión física.
7. Repetición de palabras completas monosilábicas (p. ej., "Yo- Yo-Yo-Yo lo veo").

B. La alteración causa ansiedad al hablar o limitaciones en la comunicación eficaz, la participación social, el rendimiento académico o laboral de forma individual o en cualquier combinación.

C. El inicio de los síntomas se produce en las primeras fases del período de desarrollo.

(Nota: Los casos de inicio más tardío se diagnostican como 307.0 [F98.5] trastorno de la fluidez de inicio en el adulto.)

D. La alteración no se puede atribuir a un déficit motor o sensitivo del habla, disfluencia asociada a un daño neurológico (p. ej., ictus, tumor, traumatismo) o a otra afección médica y no se explica mejor por otro trastorno mental.

F80.89 Trastorno de la comunicación social (pragmático).

Criterios diagnósticos:

A. Dificultades persistentes en el uso social de la comunicación verbal y no verbal que se manifiesta por todos los siguientes factores:

1. Deficiencias en el uso de la comunicación para propósitos sociales, como saludar y compartir información, de manera que sea apropiada al contexto social.
2. Deterioro de la capacidad para cambiar la comunicación de forma que se adapte al contexto o a las necesidades del que escucha, como hablar de forma diferente en un aula o en un parque, conversar de forma diferente con un niño o con un adulto, y evitar el uso de un lenguaje demasiado formal.
3. Dificultades para seguir las normas de conversación y narración, como respetar el turno en la conversación, expresarse de otro modo cuando no se es bien comprendido y saber cuándo utilizar signos verbales y no verbales para regular la interacción.
4. Dificultades para comprender lo que no se dice explícitamente (p. ej., hacer inferencias) y significados no literales o ambiguos del lenguaje (p. ej., expresiones idiomáticas, humor, metáforas, múltiples significados que dependen del contexto para la interpretación).
 - B. Las deficiencias causan limitaciones funcionales en la comunicación eficaz, la participación social, las relaciones sociales, los logros académicos o el desempeño laboral, ya sea individualmente o en combinación.
 - C. Los síntomas comienzan en las primeras fases del período de desarrollo (pero las deficiencias pueden no manifestarse totalmente hasta que la necesidad de comunicación social supera las capacidades limitadas).
 - D. Los síntomas no se pueden atribuir a otra afección médica o neurológica ni a la baja capacidad en los dominios de morfología y gramática, y no se explican mejor por un trastorno del espectro del autismo, discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual), retraso global del desarrollo u otro trastorno mental.

F80.9 Trastorno de la comunicación no especificado.

Criterios diagnósticos:

Esta categoría se aplica a presentaciones en las que predominan los síntomas característicos del trastorno de la comunicación que causan malestar clínicamente significativo o deterioro en lo social, laboral u otras áreas importantes del funcionamiento pero que no cumplen todos los criterios del trastorno de la comunicación o de ninguno de los trastornos de la categoría diagnóstica de los trastornos del desarrollo neurológico. La categoría del trastorno de la comunicación no especificado se utiliza en situaciones en las que el clínico opta por no especificar el motivo de incumplimiento de los criterios de trastorno de la comunicación o de un trastorno del desarrollo neurológico específico, e incluye presentaciones en las que no existe suficiente información para hacer un diagnóstico más específico.

Fuente: DSM-V. Asociación Estadounidense de Psiquiatría. 5ta edición. 2013.

Anexo 5. RETARDOS DEL LENGUAJE EN EL NIÑO. Azcoaga.

Retardo del lenguaje de patogenia anártrica.

Es un trastorno de la actividad del analizador cinestésico-motor verbal** que afecta exclusivamente la elocución del lenguaje. Citrinovitz, 1966. Azcoaga, 1992. La palabra “retardo” se refiere a un retraso en la adquisición de funciones superiores, en relación a las pautas cronológicas consideradas normales y la favorable perspectiva de recuperación del lenguaje en cuanto a los aspectos fonológico, semántico y sintáctico.

Este trastorno se presenta en niños de 3 a 6 años y se caracteriza por fallas articulatorias que incluyen dislalias y/o parafasias.

Factores de riesgo:

- Sobrepotección de uno o de ambos padres y de familiares extensos.
- Escolaridad (no haberla iniciado, faltas constantes a la misma por enfermedades o por otros motivos, cambios de escuela o de maestras en el ciclo escolar).
- Problemas emocionales (divorcio, violencia intrafamiliar, padres con depresión, neurosis, adicciones, trastornos psiquiátricos, entre otros).
- Fallas del personal médico de instancias de primer nivel en el diagnóstico diferencial de un problema de lenguaje y la consecuente canalización a instancias de rehabilitación de segundo y tercer nivel.

Evolución:

El desarrollo integral de los niños durante el primer año sigue un curso esperado a su edad cronológica, sin embargo, aproximadamente a los dos años el desarrollo del lenguaje empieza a rezagarse en función de otras áreas, a los 2 años se evidencia la dificultad del niño para expresar sus sentimientos, emociones, pensamientos y necesidades, lo que influirá en la relación con sus padres, con sus iguales y medio inmediato.

El niño al no tener la posibilidad de expresar sus deseos tiende a desarrollar una pobre comunicación verbal y a apoyarse cada vez más en la comunicación no verbal (señas y gestos), lo cual puede influir adversamente en su socialización y facilitar el desarrollo de problemas emocionales como baja tolerancia a la frustración, dependencia, inseguridad, entre otros.

Retardo del lenguaje de patogenia afásica.

La afasia es una alteración de la comprensión del lenguaje que se caracteriza por un déficit de la actividad combinatoria del analizador verbal**, resultante o no de una lesión que lo compromete directamente, y que se exterioriza por síntomas que afectan la comprensión del lenguaje y la capacidad de síntesis de proposiciones simples, desorganiza la elocución, en especial el aspecto sintáctico semántico.

Los padres de estos niños se sienten confundidos frente a la conducta de sus hijos, ya que siguen instrucciones sencillas, pero se les complica realizar instrucciones más complejas o asimilar nueva información, lo cual está relacionado con fallas en la comprensión y en la memoria (características propias del retardo de lenguaje afásico) lo que a veces es explicado por los padres en función de aspectos emocionales.

En el área escolar los profesores describen a estos niños como inquietos, distraídos, que alteran la dinámica de clase, con poco interés hacia las actividades académicas o con poco interés sostenido hacia éstas, en algunos casos son agresivos, con baja tolerancia hacia la frustración, etc.

Retardo del lenguaje de patogenia audiógena.

Corresponde al trastorno del lenguaje que resulta de la pérdida auditiva. Se lo denomina aislado o puro. Hay una correspondencia entre el trastorno del lenguaje y el grado de pérdida auditiva y la forma del perfil audiométrico.

Así como relacionar el retardo audiógeno del lenguaje con el momento evolutivo en que se instala la lesión auditiva permite distinguir el nivel de afectación, si la audición se pierde en el primer nivel lingüístico puede perturbar los aspectos fonológicos, semánticos y sintácticos. Es probable que el desarrollo del lenguaje adquirido hasta ese momento sufra un estancamiento o retroceso parcial o total, por lo que el niño recurrirá al uso de códigos gestuales para compensar lo perdido.

Si se presenta en el segundo nivel lingüístico, más allá de los 6 años aproximadamente, los aspectos semántico y sintáctico serán menos afectados, pero si incidirá en el sistema fonológico: la entonación de la voz, el ritmo y la justeza de los puntos de articulación se vulneran por las dificultades de la discriminación en el registro auditivo de los fonemas.

Retardo del lenguaje alálico.

Los niños que cursan con debilidad mental leve o moderada desarrollan un lenguaje limitado como consecuencia de un trastorno global de las funciones psicológicas superiores; en los casos de pacientes psiquiátricos, consecuencia de una distorsión de la personalidad. En ambos casos la vida psíquica o intelectual del paciente comprometerá así el desarrollo de los procesos cognitivos, la organización funcional del cerebro y por ende el lenguaje debido a su estrecha relación con el pensamiento y su función social comunicativa.

Cabe señalar que, la afectación y el déficit lingüístico será proporcional a la capacidad intelectual (grado y características), alteraciones neurológicas, física, motoras y sus consecuencias en el ámbito escolar, familiar y social.

*** Azcoaga (14) y Luria (18) describen tres tipos de analizadores: Auditivo-verbal, cinestésico-motor verbal y visual. Entiéndase como analizador a aquellas zonas diferenciadas en la corteza cerebral cuya función es el análisis y la síntesis de las aferencias propioceptivas de los músculos relacionados con el lenguaje, y el análisis y la síntesis de las aferencias auditivas vinculadas igualmente al lenguaje, estos analizadores son el cinestésico-motor verbal y el verbal respectivamente. Cada analizador está dividido en tres partes: 1. Parte central (el núcleo), ubicado en la corteza cerebral. 2. Sistema de conexiones neuronales encargadas de llevar los impulsos nerviosos. 3. El receptor de la superficie de los órganos sensoriales. En el trabajo específico de cada analizador se trastorna la dinámica correcta entre la excitación y la inhibición, por lo tanto, se originan síntomas que son específicos del compromiso de uno y de otro.*

Modificado de: Azcoaga, J. A. y Cols. Ed. Paidós, 1981. Y Guías clínicas del Instituto Nacional de Rehabilitación, 2011.