

Tema 18

Alteracions de la parla en les demències mentals d'origen genètic

1 RESULTATS DE L'APRENTATGE

En finalitzar aquest tema heu de ser capaços de:

- Determinar les afectacions en la parla dels pacients amb una malaltia congènita.

2 CROMOSOMOPATIES

Els cromosomes són estructures altament organitzades, formades per ADN i proteïnes, que contenen la major part de la informació genètica d'un individu. L'ésser humà té 46 cromosomes (23 parells de cromosomes).

Les mutacions o aberracions cromosòmiques (cromosomopaties) són alteracions en el nombre o en l'estructura dels cromosomes, produïdes en la gametogènesi.

Es classifiquen, fonamentalment, en:

1. Anomalies **numèriques** (aneuploïdies o poliploïdies)
 - a. Aneuploïdies autosòmiques
 - i. Trisomia del cromosoma **21** més coneguda com a síndrome de **Down**.
 - ii. Trisomia del cromosoma **18** més coneguda com a síndrome **d'Edwards**.
 - iii. Trisomia del cromosoma **13** més coneguda com a síndrome de **Patau**.
 - b. Aneuploïdies sexuals
 - i. Síndrome de **Klinefelter** (47, XXY).
 - ii. Síndrome de **Turner** (45, X0), única monosomia viable.
2. Anomalies **estructurals** (defectes en els cromosomes, que són normals en nombre).
 - i. Síndrome de miol del gat.
 - ii. Síndrome del cromosoma X fràgil.

2.1 SÍNDROME DE DOWN I LLENGUATGE

Per més informació, vegeu l'assignatura Trastorns del desenvolupament (codi 35288) del grau de Logopèdia.

2.2 SÍNDROME D'EDWARDS I LLENGUATGE

Síndrome caracteritzada per una alçada reduïda, tendència a l'obesitat, retard cognitiu, diabetis, etc. Aquests nens presenten pèrdues auditives neurosensorials i una **parla** i llenguatge retardat pel dèficit cognitiu.

El 90-95% mor en el primer any de vida. Són excepcionals els casos que arriben a l'adolescència.

2.3 SÍNDROME DE PATAU I LLENGUATGE

El quadre clínic es presenta amb enoftàlmia, paladar fes (o llavi leporí), polidactília, cardiopatia congènita, sordesa, alta letalitat precoç i greu afectació en el desenvolupament psicomotor.

En els casos de supervivència prolongada, aquests infants presenten un retard mental greu o sever que ocasiona **absència de llenguatge** o un elevat retard.

2.4 SÍNDROME DE KLINEFELTER I LLENGUATGE (47, XXY)

No més en xics. Els infants presenten atrofia testicular, esclerosi idiopàtica dels túbuls seminífers i esterilitat. Es caracteritza per un retard mental variable, generalment lleu, poca destresa motora i trastorns de l'aprenentatge i atenció.

Aquests infants tenen una major habilitat manipulativa que verbal. Són infants passius i amb tendència a aïllar-se socialment. En la majoria dels casos hi ha un retard simple del **llenguatge** i greus problemes per a l'aprenentatge de la lectoescriptura.

2.5 SÍNDROME DE TURNER I LLENGUATGE (45, X0)

No més en xiques. Caracteritzat per una alçada reduïda, anomalies en cor i renyons, fragilitat en el teixit ossi i a vegades fissura palatina.

La **parla** està afectada quan hi ha fissura, igual que la veu (és forçada i amb hipernasalitat) i l'audició (hipoacúsia de conducció per otitis cròniques). El llenguatge pot estar retardat en els casos en què hi ha dèficit cognitiu.

2.6 SÍNDROME DE MIOL DEL GAT (CRI DU CHAT)

Cromosomopatia caracteritzada per la supressió parcial del braç curt del cinquè parell.

Afecta predominantment el sexe femení i es caracteritza per un escàs desenvolupament físic i mental, crit feble en nàixer, epicant, arrel nasal ampliada amb hipertelorisme, estrabisme i anomalies dermatològiques.

Hi ha una elevada incidència d'absència de **parla**. En la majoria d'aquests infants cal un llenguatge de signes adaptat al nivell cognitiu. Segons alguns autors, un 50% dels subjectes, sotmesos a tractament poden desenvolupar el llenguatge parlat (llenguatge telegràfic). La veu d'aquests infants és aguda, i el plor és semblant al miol d'un gat.

2.7 SÍNDROME DEL CROMOSOMA X FRÀGIL

També anomenat retard mental lligat al cromosoma X.

Aquests pacients tenen una constricció prop de l'extrem del braç llarg. Després de la síndrome de Down és la causa més freqüent de retard mental. Té més incidència en homes que en dones.

Presenten problemes en atenció, hiperactivitat, timidesa extrema, estereotípies motores, perseveracions, etc.

L'aparició del **llenguatge** és tardana (al voltant dels 3 anys), el llenguatge és perseverant (repetició de paraules i de preguntes, ecològies diferides, dificultat per a canviar de tema, repetició de falques i frases fetes, etc.) i la sintaxi i l'adquisició del vocabulari és fàcil per a ells. Les majors dificultats s'observen en la tendència a no respectar els torns de paraules, a no mirar l'interlocutor a la cara, a mantenir un tema de conversa (llenguatge tangencial) o a canviar de tema quan parlen d'un dels seus temes preferits.

Aquests infants solen parlar ràpid i en veu baixa, cosa que dificulta molt la intel·ligibilitat. Presenten problemes articularis relacionats amb el paladar alt i hipotonia del maxil·lar, i en ells hi ha una alta incidència d'otitis mitjana.

3 ALTERACIONS GENÈTIQUES

3.1 SÍNDROME DE NOONAN

Trastorn genètic d'herència autosòmica dominant (candidat gen *PTPN11*) relativament freqüent (molt similar en freqüència al S. Down, 1: 2.500 xiquets). És caracteritzat per anar associat a:

- talla baixa,
- dismorfies craniofacials (hipertelorisme, ptosis palpebral, pavellons auriculars rotats i de implantació baixa, hèlix gros),
- cardiopatia congènita (estenosi pulmonar valvular i miocardiopatia hipertròfica)
- malformacions toràciques (*pectus excavatum*)
- criptorquídia en els homes.

Poden tindre problemes en el desenvolupament del llenguatge que de vegades estan provocats pels trastorns de l'audició. Això fa que en moltes ocasions sigui molt recomanable acudir a teràpies de la parla i rebre l'ajuda de logopedes.

3.2 SÍNDROME DE RETT

Mutació en el gen *MECP2*, situat al cromosoma X, per la qual cosa el trastorn només afecta **dones**.
Letal en els homes.

Característiques:

1. **Desenvolupament prenatal i perinatal** aparentment normal.
2. **Desenvolupament psicomotor** aparentment normal durant els **primers 5 mesos** després del naixement.
3. **Circumferència cranial** normal en el naixement.

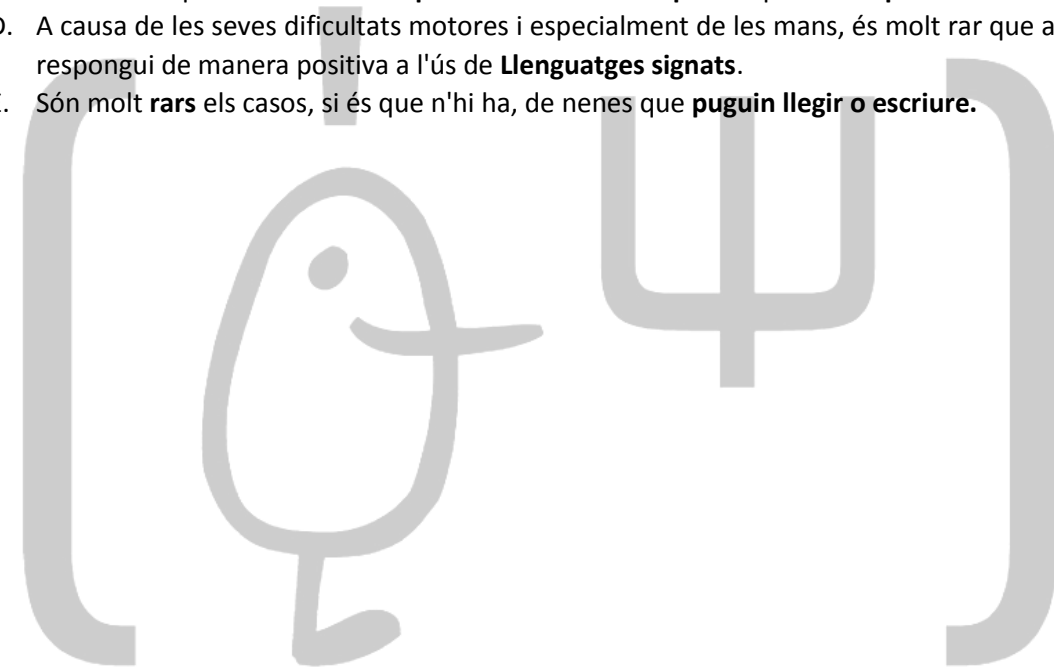
Aparició de totes les característiques següents **després** del **període de desenvolupament normal**:

4. **Desacceleració del creixement cranial** entre els 5 i 48 mesos d'edat.
5. **Pèrdua d'habilitats manuals** intencionals prèviament adquirides entre els 5 i 30 mesos d'edat.

6. Desenvolupament de **moviments manuals estereotipats** (p. ex., rentar-se les mans).
7. **Pèrdua d'implicació social** en l'inici del trastorn (encara que amb freqüència la interacció social es desenvolupa posteriorment).
8. **Mala coordinació de la marxa** o dels moviments del tronc.
9. **Desenvolupament del llenguatge expressiu i receptiu greument afectat**, amb retard psicomotor greu.

3.2.1 Llenguatge

- A. **Gran intenció comunicativa.**
- B. Se senten **còmodes i atentes en situacions socials**, sobretot a partir dels 5-6 anys.
- C. Sembla ser que el **nivell de comprensió és bastant superior** que el **d'expressió**.
- D. A causa de les seves dificultats motores i especialment de les mans, és molt rar que alguna nena respongui de manera positiva a l'ús de **Llenguatges signats**.
- E. Són molt **rars** els casos, si és que n'hi ha, de nenes que **puguin llegir o escriure**.



M^a Dolores Ortiz-Masià, MD, PhD