

EL DESARROLLO DEL LENGUAJE EN LOS NIÑOS CON MUTACIONES DEL CROMOSOMA 14

Laura D'Odorico, Laura Zampini, Paola Zanchi

*Departamento de Psicología de la Universidad de Milán-Bicocca
Asociación internacional RING14 Onlus, Reggio Emilia (Italia)*

laura.zampini1@unimib.it

Jornadas de neuropsicología de la edad evolutiva

Bressanone (Italia), del 19 al 22 de Enero de 2011

Anomalías genéticas en el cromosoma 14

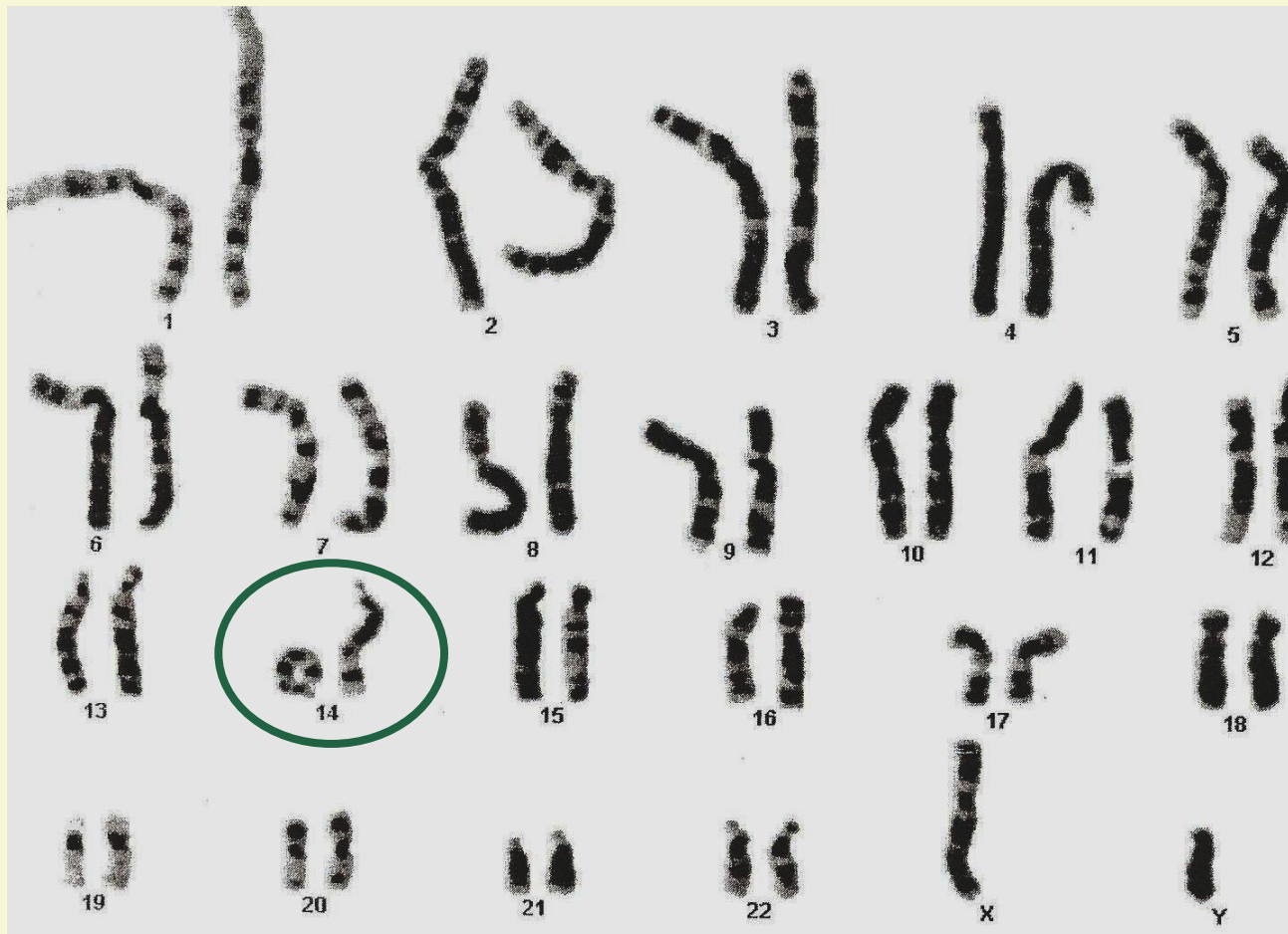
Síndrome Ring 14:

Enfermedad genética rara (50 casos publicados en la literatura médica) causada por una anomalía del cromosoma 14 que adquiere forma de anillo y se asocia generalmente a una pérdida parcial del material genético.

Delección linear:

Enfermedades genéticas provocadas por una pérdida de un fragmento del cromosoma 14

Cariotipo Ring14



Características clínicas más frecuentes

SÍNDROME RING 14



- Retraso del desarrollo psicomotor y del lenguaje
 - Problemas de comportamiento
- Rasgos autistas (estereotipias/aislamiento/intereses limitados
 - Anomalías morfológicas cerebrales
(microcefalia/hipoplasia/agenesia del cuerpo calloso)
 - Malformaciones faciales
- Epilepsia (generalmente de aparición precoz y farmacorresistente)
- Anomalías pigmentarias retinianas

DELECCIONES



Objetivo del estudio

Se ha observado una amplia variedad fenotípica en los niños con mutaciones del cromosoma 14 (mayor o menor presencia de patologías asociadas, anomalías morfológicas cerebrales, etc.) así como una variedad significativa desde el punto de vista del desarrollo neuropsicológico (Zollino et al. 2009)



El objetivo de este trabajo es proporcionar una descripción de la capacidad comunicativa y lingüística de los niños italianos con síndrome Ring 14 y deleciones, prestando especial atención a la influencia de tres factores:

- la presencia o ausencia de autismo
- la presencia o ausencia de epilepsia
- la presencia de anomalías morfológicas cerebrales

Participantes y procedimiento

En el proyecto de evaluación de las habilidades comunicativas se han incluido

15 sujetos con edades comprendidas entre los 2 y los 16 años de edad que padecen Ring 14 (n=6) o con deleción del cromosoma 14 (n=9)

Análisis de la comunicación espontánea durante la interacción con el adulto

Los 8 niños más pequeños (de 2 a 7 años de edad) se examinan longitudinalmente a fin de exponer el desarrollo evolutivo de las habilidades comunicativas

1- Descripción del nivel de desarrollo lingüístico alcanzado por los participantes del estudio (análisis de la primera sesión)

2- Ejemplos comparativos entre determinados casos que permiten analizar la influencia de los factores característicos (tipo de anomalía genética, presencia de autismo, epilepsia o anomalías morfológicas cerebrales) en el desarrollo del lenguaje.

Partecipanti con delezione del cromosoma 14

Nome	Età (anni;mesi)	Genere	Anomalia Genetica	Autismo	Epilessia	Anomalie Morfologiche	Livello di sviluppo del linguaggio			
							Preverbale	Monorematico	Combinatorio	Complesso
SI	03;04	F	Delezione	-	-	-	x			
DMR	05;11	F	Delezione	++	-	+	x			
DMT	05;11	F	Delezione	++	-	+	x			
AS	07;00	M	Delezione	-	-	-				x
LL	07;08	M	Delezione	-	-	+				x
BF	07;08	F	Delezione	-	-	++		x		
CG	10;03	F	Delezione	+	-	++	x			
SF	15;00	M	Delezione	-	-	-		x		
FE	15;10	F	Delezione	-	+	-				x

Partecipantes con Ring 14

Nome	Età (anni;mesi)	Genere	Anomalia Genetica	Autismo	Epilessia	Anomalie Morfologiche	Livello di sviluppo del linguaggio			
							Preverbale	Monorematico	Combinatorio	Complesso
FG	02;08	F	Ring	-	+	+	x			
PR	04;10	M	Ring	+	+	-	x			
RM	08;01	M	Ring	+	++	-		x		
GG	10;07	M	Ring	++	++	-			x	
FS	12;01	F	Ring	-	+	+				x
RJ	15;03	M	Ring	+	+	++			x	

Ejemplo comparativo N° 1 [FG_Ring – SI_Del]

2 niñas con anomalías genéticas diferentes:

- FG (02;08) F → Ring 14

(Ausencia de autismo / epilepsia (controlada) / anomalías morfológicas cerebrales leves)

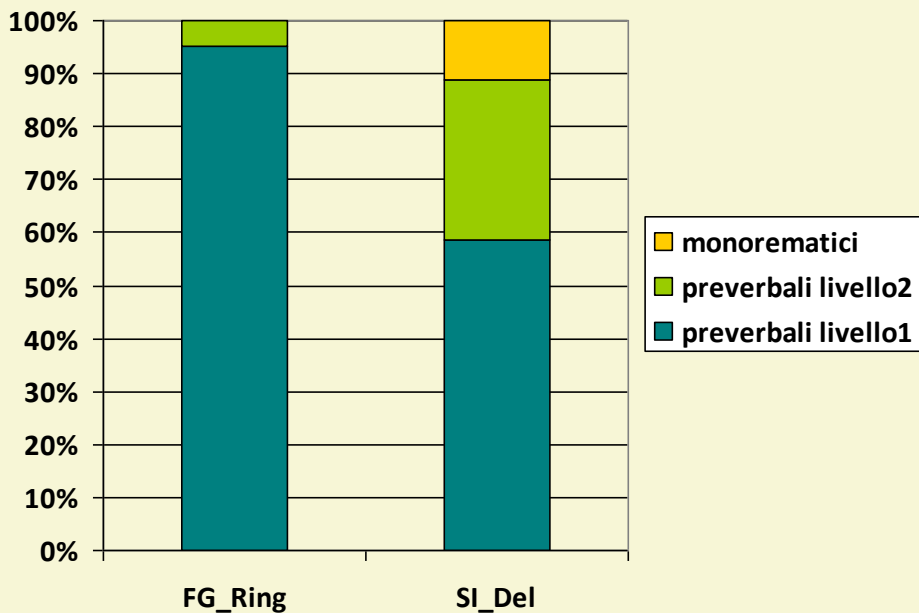
- SI (03;04) F → Deleciones

(Ausencia de autismo / Ausencia de epilepsia / Ausencia de anomalías morfológicas cerebrales)

FG_Ring		SI_Del
Sesión con apoyo	Desarrollo motor	Deambulación autónoma
Capacidad mínima de manipulación	Nivel de juego	Juego simbólico

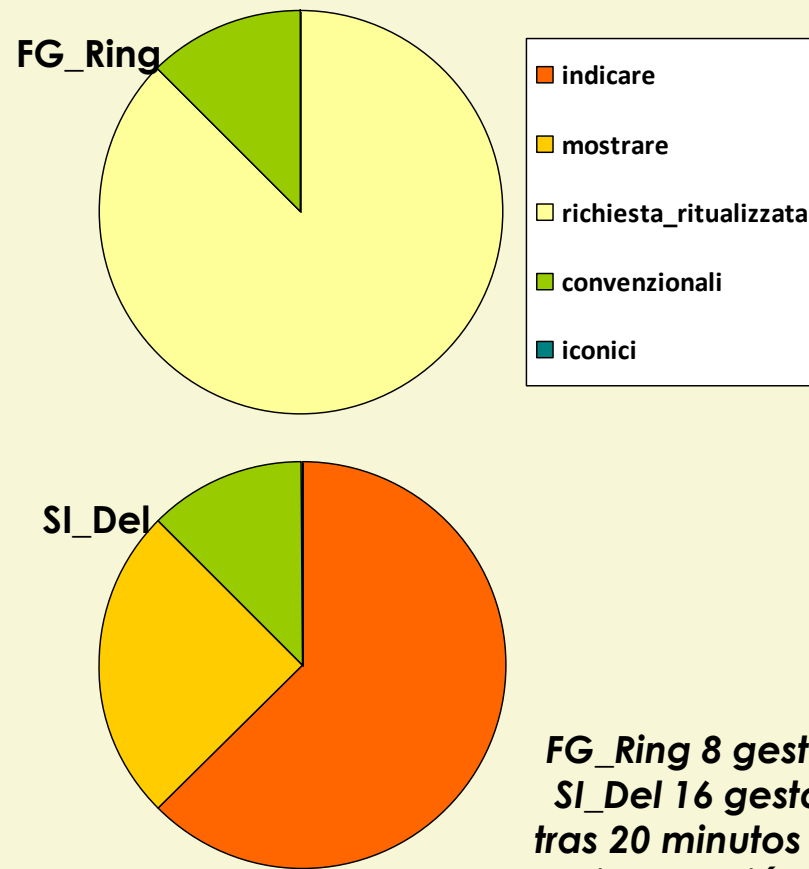
Ejemplo comparativo N° 1 – Desarrollo del lenguaje

Comunicación lingüística



FG_Ring 64 enunciados
SI_Del 63 enunciados tras 20 minutos de interacción

Comunicación no lingüística



FG_Ring 8 gestos
SI_Del 16 gestos tras 20 minutos de interacción

Ejemplo comparativo N° 2 [GG_Ring – FS_Ring]

2 niños con Ring 14:

• GG (10;07) M → Ring 14

Autismo / epilepsia farmacorresistente / Ausencia de anomalías morfológicas cerebrales

• FS (12;01) F → Ring 14

Ausencia de autismo / epilepsia (controlada) / anomalías morfológicas cerebrales leves (leve hipoplasia de la sustancia blanca)

	GG_Ring	FS_Ring
Edad mental (CPM)	04;03	06;00

Ejemplo comparativo N° 2 – Desarrollo del lenguaje

Diferentes tipos de palabras utilizadas durante 15 minutos de interacción

	GG_Ring	FS_Ring
Tipo	46	140

Longitud media del enunciado

	GG_Ring	FS_Ring
LME en palabras	2	2,71

Ejemplo comparativo N° 3 [LL_Del – BF_Del]

2 niños con deleción del cromosoma 14:

• **LL (07;08) M → Deleciones**

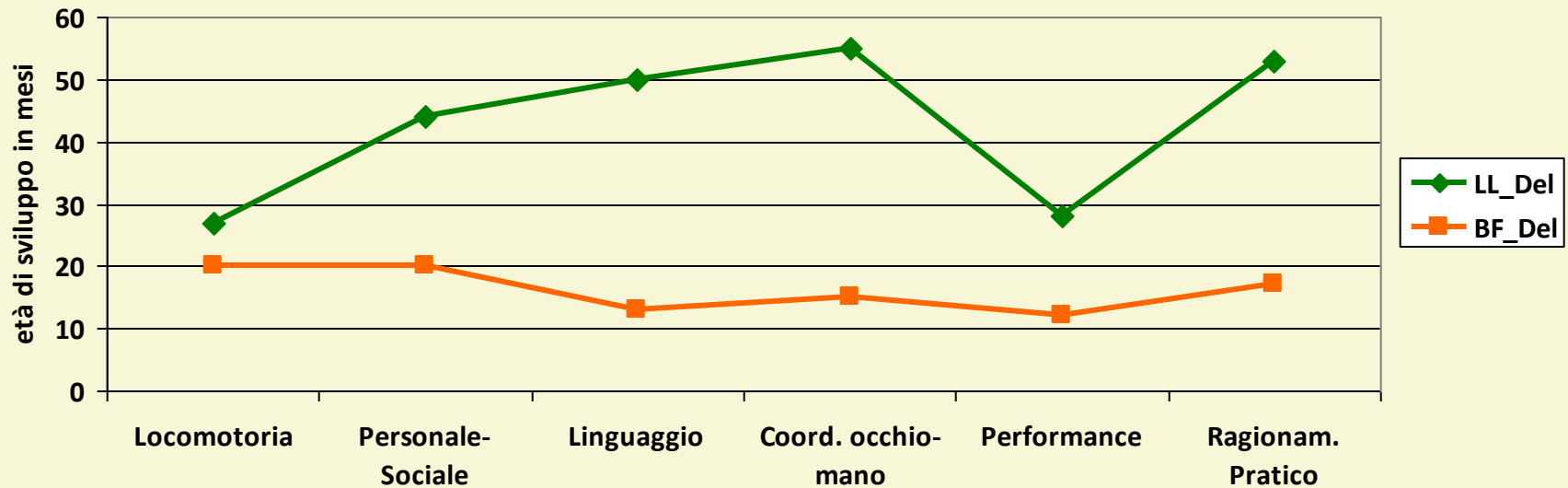
Ausencia de autismo / Ausencia de epilepsia / anomalías morfológicas cerebrales leves (reducción leve del cuerpo calloso)

• **BF (07;08) F → Deleciones**

Ausencia de autismo / Ausencia de epilepsia / diversas anomalías morfológicas cerebrales (hipoplasia leve del cuerpo calloso, déficit opercular)

Ejemplo comparativo N° 3 – Desarrollo psicomotor

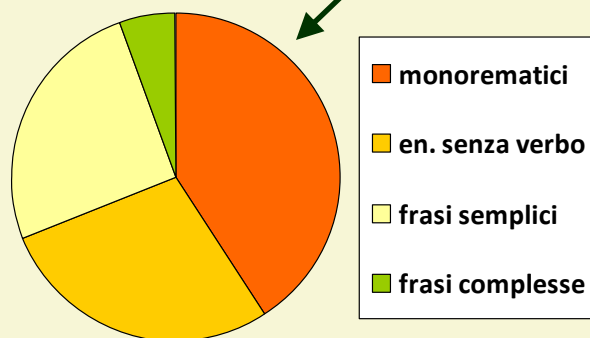
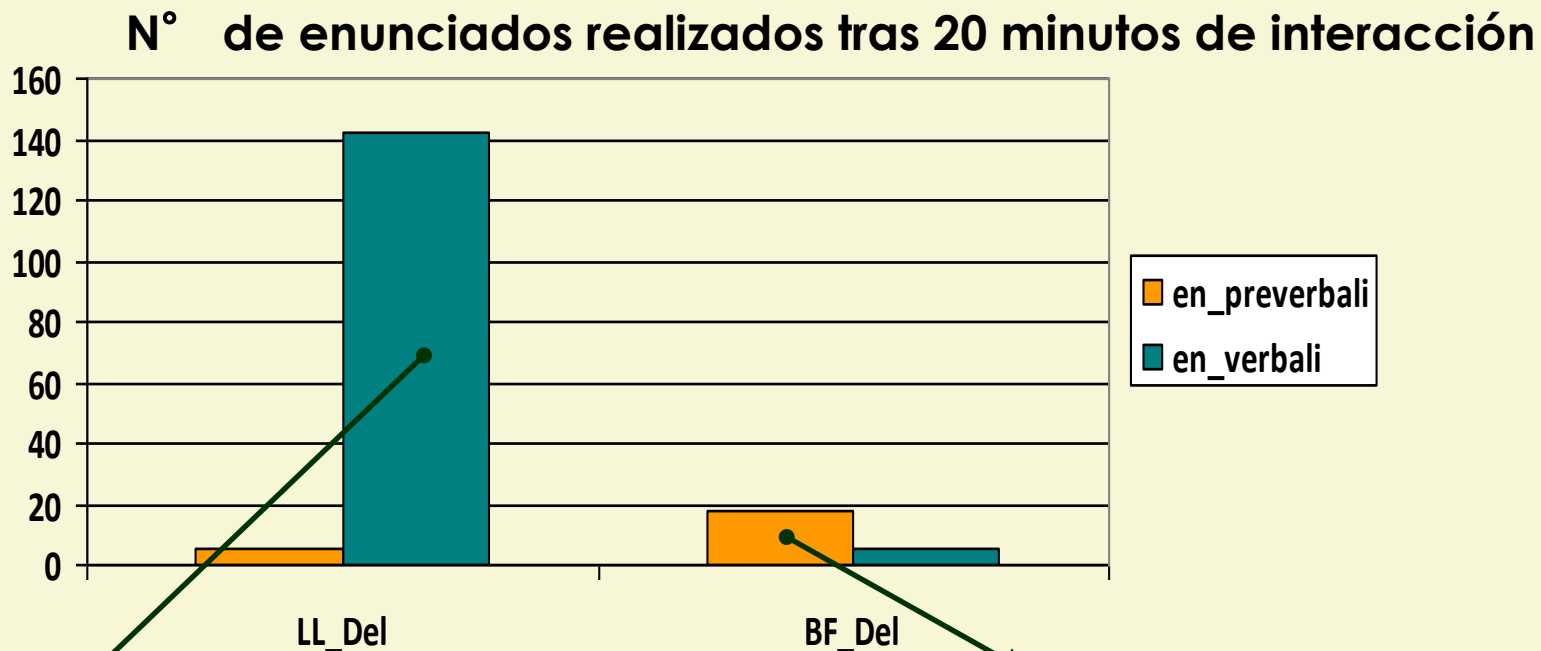
Escala Griffiths (a lo largo de 8 años)



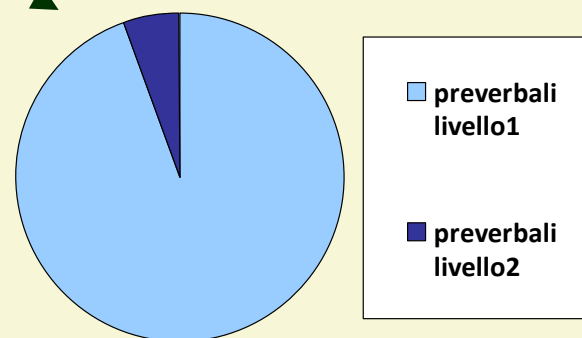
LL_Del: e.m. = 03;08

BF_Del: e.m. = 01;04

Ejemplo comparativo N° 3 – Desarrollo del lenguaje



Enunciados lingüísticos LL Del



Enunciados pre-lingüísticos BF Del

Descripción de los participantes:

- Las competencias lingüísticas y comunicativas de los niños con Ring 14 y deleción del cromosoma 14 NO son homogéneas.

Ejemplo comparativo FG Ring – SI Del:

- El desarrollo del lenguaje en los niños con Ring 14 es generalmente más complicado, debido en gran medida al importante número de patologías asociadas (epilepsia más grave o farmacorresistente y autismo más frecuente)

Ejemplo comparativo GG Ring – FS Ring:

- En el grupo de niños con Ring 14 se observa una influencia notable de los ataques epilépticos y de los rasgos autistas
- Solamente FS que padece ataques controlados farmacológicamente y no presenta rasgos autistas tiene un buen desarrollo del lenguaje

Ejemplo comparativo LL Del – BF Del:

- En igualdad de otras condiciones, es posible que las anomalías morfológicas cerebrales influyan en el desarrollo psicomotor y lingüístico de los niños con el mismo tipo de anomalía genética

**Esta investigación ha sido financiada por la
Asociación Internacional Ring 14 Onlus**

Agradecemos la colaboración de:

Stefania Azzali

Francesca Fiori

Simona Giovannini

Así como de las familias que han participado en este proyecto

www.ring14.org



**AIUTO E RICERCA PER I BAMBINI AFFETTI
DA MALATTIE GENETICHE RARE - ONLUS.**

IMPEGNO, SOSTEGNO, FUTURO.