

EL DESARROLLO DEL LENGUAJE EN NIÑOS CON ABERRACIONES DEL CROMOSOMA 14
INFORME DE ACTIVIDAD DE INVESTIGACION JUNIO 2010 -FEBRERO 2011

En el transcurso de los primeros meses de estudio del desarrollo del lenguaje en niños con ring 14 y con deleciones del cromosoma 14 la actividad de investigación se concentró por un lado en el análisis de los datos que ya disponía la Asociación Ring 14 con la correspondiente redacción de un artículo científico enviado para la publicación en una revista italiana y por otro lado en la recolección de nuevos datos a través de la realización de sesiones de observación con un grupo de niños seleccionados sobre la base de la edad y las características genéticas.

En cuanto al análisis de los datos con los que ya contaba la asociación, se procedió a la redacción de un artículo científico en el cual se ilustró el desarrollo comunicativo y lingüístico de 12 niños y jóvenes de edad comprendida entre los 5 y 16 años con aberraciones del cromosoma 14. El objetivo de este trabajo es proveer una primera descripción del desarrollo lingüístico en las personas con anomalías genéticas en el cromosoma 14 dado que dicho tema no ha sido jamás encarado por la literatura científica nacional ni internacional; a partir del estudio, en sintonía con otros aspectos clínicos descritos por la literatura, surge heterogeneidad en las competencias lingüísticas: el grupo de participantes se ubica a lo largo de una línea que va desde la total ausencia de lenguaje espontáneo a buenas habilidades en todas las áreas del lenguaje. De los análisis resulta posible comparar las diferencias en el desarrollo lingüístico de los niños en relación al tipo de aberración; de hecho, los niños con deleciones parecen tener un desarrollo lingüístico generalmente mejor respecto de los niños con ring 14. El artículo con el título *“Competencias lingüísticas en niños de idioma italiano con aberraciones del cromosoma 14”* (autores: Laura D’Odorico, Simona Giovannini, Marinella Majorano, Paola Martinelli y Laura Zampini) fue propuesto para la publicación en la revista *“Psiquiatría de la infancia y de la adolescencia”*.

Estos datos junto a otros recolectados en el transcurso de estos meses han sido objeto también de una exposición con el título “*El desarrollo del lenguaje en niños con aberraciones del cromosoma 14*” (autores: Laura D’Odorico, Laura Zampini y Paola Zanchi) presentado en la conferencia “*Jornadas de Neuropsicología de la Edad Evolutiva*” llevado a cabo en Bressanone los días 19 a 22 de enero de 2011. En este trabajo se analizó de modo particular la influencia de algunos factores como la presencia o no de epilepsia, autismo y anomalías morfológicas cerebrales sobre el desarrollo lingüístico de niños con anomalías en el cromosoma 14. Los resultados confirmaron que las competencias lingüísticas y comunicativas de los niños con ring 14 y deleciones del cromosoma 14 no son homogéneas y que el desarrollo del lenguaje de los niños con ring 14 generalmente está más comprometido a causa del mayor número de patologías asociadas (epilepsias más graves o fármaco resistentes y rasgos autistas detectados con mayor frecuencia). Además, en igualdad de condiciones, fue posible inferir que las anomalías morfológicas cerebrales influyen sobre el desarrollo psicomotor y lingüístico de los niños con el mismo tipo de anomalía genética.

En referencia a la recolección de nuevos datos, a partir de junio 2010 están en curso las observaciones y evaluaciones del desarrollo lingüístico de un grupo de 8 niños de edad comprendida entre los 2 y 7 años. Para tres de estos niños se realizó un primer encuentro de evaluación, mientras que para otros cuatro niños ya se realizaron dos observaciones. Para la niña más pequeña, cuyo desarrollo comunicativo es monitoreado con observaciones de frecuencia bimestral, se realizaron 3 observaciones en contextos diferentes (casa y centro de rehabilitación) con el fin de analizar el desarrollo del lenguaje de la niña en diversos ambientes y en contacto con diferentes personas. Para dos niños se realizó además una evaluación del desarrollo psicomotor (utilizando las *Escalas de Griffiths*) con el objeto de relacionar el desarrollo de su lenguaje con el nivel de desarrollo global.

Las observaciones hasta ahora realizadas y grabadas fueron transcritas integralmente con el fin de analizar detalladamente todas las producciones comunicativas de los niños, incluso la utilización de gestos.

En el transcurso de estos meses también se realizó un cuestionario para distribuir a todas las familias vinculadas a la Asociación Ring 14 con el objeto de recolectar una amplia cantidad de datos sobre el desarrollo del lenguaje en niños y jóvenes con anomalías genéticas en el cromosoma 14; dicho cuestionario se distribuye actualmente a escala nacional pero se prevé extenderlo también más allá de los límites nacionales traduciéndolo en diferentes idiomas. El objetivo de este cuestionario es evaluar en modo global el nivel de desarrollo lingüístico alcanzado por el mayor número posible de niños y jóvenes con ring 14 y con deleciones, pudiendo considerar con un único instrumento de evaluación tanto niños que aun no comenzaron a hablar como niños que presenten un lenguaje fluido.

En el curso de los próximos meses los principales objetivos que se propone el proyecto de investigación son los siguientes:

- continuar las sesiones de observación y evaluación del desarrollo comunicativo y lingüístico de los ocho niños incluidos en el proyecto;
- evaluar el desarrollo psicomotor de los niños;
- transcribir y analizar los datos recogidos;
- analizar detalladamente algunos casos que presenten particularidades en el desarrollo lingüístico y comunicativo, con el estudio de sus características genéticas y morfológicas;
- distribuir y traducir el cuestionario de detección del nivel de desarrollo del lenguaje alcanzado por los niños y por los jóvenes con ring 14 y con deleciones en el cromosoma 14.