

# La intervención de la Lingüística en el retraso del desarrollo del lenguaje en niños con síndrome de delección 22q11



Igeño Espinosa, Ana  
Trabajo de Fin de Grado  
Curso académico 2017/2018  
Tutor: Juan Pablo Mora Gutiérrez  
Grado en Filología Hispánica  
Universidad de Sevilla

## Índice

1. Introducción.....	2
2. Objetivos y metodología de trabajo.....	4
3. Marco teórico.....	5
3.1. El estudio de los trastornos lingüísticos para su mejor tratamiento y para una mayor comprensión de la naturaleza del lenguaje .....	5
3.2. El síndrome de delección 22q11 .....	8
3.2.1. Introducción .....	8
3.2.2. Manifestaciones del SD22q11.....	9
3.2.3. Tratamiento del SD22q11 .....	11
3.3. Los trastornos del lenguaje asociados al SD22q11 .....	12
3.4. Herramientas de evaluación en los trastornos del lenguaje relacionados con el SD22q11 .....	14
3.5. Estrategias de intervención en los trastornos del lenguaje asociados al SD22q11 .....	17
3.6. El retraso del desarrollo del lenguaje en niños con SD22q11 .....	19
3.6.1. Introducción y causas .....	19
3.6.2. Características del desarrollo del lenguaje en niños con SD22q11 .....	20
3.6.3. Características del aprendizaje de niños con SD22q11 .....	21
4. Análisis de los cuestionarios.....	23
4.1. Punto de vista de los profesores.....	23
4.2. Punto de vista de los padres .....	28
5. Conclusiones.....	32
6. Bibliografía.....	35
7. Anexos .....	37

## 1. Introducción

La presente investigación trata el tema del retraso del desarrollo del lenguaje en niños con síndrome de delección 22q11 -también conocido como el síndrome DiGeorge o velocardiofacial-, así como los métodos utilizados en las escuelas para ayudar a los niños que padecen este síndrome.

Una de las disciplinas más interesantes y menos tratadas en la titulación de Filología Hispánica debido a la gran diversidad de aspectos que ha de abarcar es la lingüística aplicada a los trastornos del lenguaje. De ahí que este Trabajo de Fin de Grado se presente como una oportunidad para profundizar sobre este tema. Además, al asociarse al ámbito de las ciencias de la salud, este estudio puede constituir una muestra de una conexión entre las Ciencias y las Humanidades mayor de lo que cree la sociedad en general. La investigación sobre los trastornos del lenguaje es un ámbito interdisciplinario en el que participan la Medicina, la Logopedia, la Psicología, la Psiquiatría, la Ciencia Cognitiva, etc. Sin embargo, la Lingüística debería desempeñar un papel central porque ninguna otra disciplina conoce mejor la lengua. No obstante, se tiende a dejar esta especialidad en un segundo plano por la creencia de que cualquiera posee conocimientos del lenguaje por hacer uso de este en su día a día. Esto lleva a que el tratamiento de los niños con este tipo de trastornos no se lleve a cabo con la eficacia que sería posible y deseable.

Este estudio se centrará específicamente en el síndrome de delección 22q11 (SD22q11) – enfermedad prácticamente desconocida a día de hoy consistente en la producción de una serie de anomalías tras la pérdida de una parte específica del cromosoma 22 – denominado 22q11.2- y entre cuyas manifestaciones más graves destaca el retraso del desarrollo del lenguaje. La rareza de este síndrome le proporcionará más originalidad al trabajo y no será un callejón sin salida por la existencia de suficientes manuales, guías y artículos sobre el tema, como por ejemplo la *Guía para la intervención educativa en el síndrome de delección 22q11.2* (Swillen, 2001).

Se incluirá un marco teórico que constará de una breve discusión sobre el interés del estudio de los trastornos lingüísticos para comprender la naturaleza del lenguaje, que se basará en el trabajo *A biolinguistic approach to language disorders: towards a paradigm shift in clinical linguistics (Un enfoque biolingüístico a los trastornos del*

*lenguaje; hacia un cambio de paradigma en lingüística clínica*) (Benítez Burraco, 2015); así como de un informe de las características principales del síndrome 22q11, de los trastornos del lenguaje que más se asocian a esta enfermedad con especial atención al retraso del desarrollo del lenguaje, y de sus manifestaciones más frecuentes. Además, se hará referencia a la Lingüística como parte de la solución al problema.

También se contemplará cómo se trata este síndrome en las escuelas. Se averiguará mediante los cuestionarios y las conclusiones sacadas a partir de estos.

A causa del desconocimiento sobre el SD22q11 y sobre la propia Lingüística por parte de muchos de los encuestados, los análisis de los cuestionarios no son demasiado extensos. También se debe a que los encuestados no abundan mucho, ya que solo han cumplimentado los cuestionarios dieciocho profesores y doce familias. Además, las respuestas han sido coincidentes en su mayoría. No obstante, se ha conseguido extraer suficientes datos como para obtener conclusiones que sirvan para argumentar la importancia de la Lingüística en el tratamiento de los niños afectados, que era el objetivo principal de este estudio.

## 2. Objetivos y metodología de trabajo

Los objetivos de este trabajo serán los siguientes:

- Investigar sobre cómo se desarrolla el lenguaje en niños con síndrome de delección 22q11.
- Observar qué métodos se aplican para ayudar a estos niños.
- Argumentar la importancia de la formación en Lingüística por parte del profesorado y demás profesionales para facilitar el tratamiento de estos niños.

Con respecto a la metodología de esta investigación, se llevará a cabo mediante una minuciosa consulta de manuales, artículos y enlaces sobre el síndrome de delección 22q11, así como a través de la elaboración de un cuestionario para profesores y terapeutas, y otro para padres de niños con este síndrome con el fin de obtener información sobre su situación familiar y escolar, lo cual es imprescindible para entender a los niños y para comprender las dificultades de su tratamiento.

A través del cuestionario para profesores y terapeutas se pretende averiguar con qué pruebas cuentan para valorar el retraso del desarrollo del lenguaje de los niños con SD22q11, qué métodos aplican en su tratamiento, qué objetivos se consiguen en cuanto a sus capacidades lingüísticas, cómo reaccionan los padres ante un diagnóstico del SD22q11 y si su influencia se ve como un apoyo o un impedimento en el tratamiento y evolución de los niños, si los profesores disponen de la suficiente formación en Lingüística y si la creen necesaria para atender mejor a los niños, y la aportación de las asociaciones del 22q11 en toda España en los tratamientos y en las investigaciones.

El cuestionario para padres tiene por objetivo investigar sobre los síntomas que les hacen decidir consultar a un profesional, si el lenguaje de los niños evoluciona con el tratamiento, si consiguen integrarse en la escuela a pesar de su discapacidad, si consideran que la Lingüística es necesaria para el tratamiento de los niños, y cómo ayudan a los padres las asociaciones del 22q11. Ambos cuestionarios se pueden consultar en los anexos.

### **3. Marco teórico**

#### **3.1. El estudio de los trastornos lingüísticos para su mejor tratamiento y para una mayor comprensión de la naturaleza del lenguaje**

Las categorías clínicas se refieren a los trastornos cognitivos en los que solo el lenguaje se deteriora y se distingue de otras categorías en todos los niveles de análisis (fenotipo, cognitivo, neurobiológico, genético). Sin embargo, para los lingüistas clínicos resulta más difícil establecer categorías en los casos que tratan debido a que los pacientes presentan síntomas compatibles con más de un trastorno. Es frecuente la comorbilidad en ellos, es decir, la presencia de uno o más trastornos o enfermedades además de la enfermedad o trastorno primario. Aparte, muestran habilidades lingüísticas variables, lo que obliga a los lingüistas a proponer diferentes subtipos de un mismo trastorno dependiendo de qué aspectos específicos del lenguaje se deterioran más.

La variación se observa durante el desarrollo; los niños pueden pasar de un subtipo a otro del mismo trastorno a medida que crecen. Por esta razón no se pueden tratar los trastornos como un fenómeno estático, puesto que experimentan una evolución durante las distintas etapas del desarrollo.

La categorización de los trastornos no debe atender solamente a sus síntomas o su etiología, es decir, sus causas. Hay que tener en cuenta la existencia de problemas que pueden surgir de déficits cognitivos de manera no directa; cuando el niño no ha adquirido aún conocimientos suficientes para que surja el lenguaje puede presentar trastornos que se deben a un retraso madurativo y que debe encuadrarse aparte de los trastornos que se observan en el nivel clínico o sintomático. Es importante optimizar las tipologías actuales teniendo en cuenta tanto los aspectos del lenguaje que se vean afectados como las herramientas utilizadas para su análisis.

Hay casos en los que diversos trastornos (o distintos subtipos del mismo trastorno) son resultado de un mismo déficit cognitivo, que puede manifestarse de forma diferente dependiendo de las poblaciones y/o condiciones de entorno. Al mismo tiempo, distintos déficits (lingüísticos o no) pueden contribuir al mismo trastorno, lo que implica que las categorías clínicas se interpreten como conglomerados de varios déficits cognitivos de perfiles sintomáticos similares.

Se observa que los déficits que se diagnostican no coinciden en las unidades, niveles u operaciones establecidos desde la teoría lingüística, por lo que las tipologías clínicas no siempre son aceptadas desde líneas lingüísticas.

Resulta conveniente maximizar la naturaleza lingüística de las tareas experimentales para el diagnóstico con el fin de evaluar únicamente los componentes u operaciones específicos del lenguaje que se deterioren por los trastornos. Pero esto es imposible si otras funciones se involucran: los diagnósticos deberían evaluar únicamente lo neurolingüístico. Aparte, los rasgos lingüísticos, unidades, categorías, reglas o cálculos utilizados en el análisis (rasgos fonológicos o patrones de acuerdo y similares) puede que no sean compatibles con el tipo de cálculos que el cerebro hace en tiempo real.

Hay que ver si los parámetros que se evalúan en las pruebas son fiables y relevantes, puesto que puede que se perciban en otros déficits: por ejemplo, muchos se sirven del déficit en la repetición de pseudopalabras o en la fijación de formas verbales no flexionadas para evaluar si un paciente padece un trastorno específico del lenguaje, cuando este rasgo se observa también en la dislexia o en el síndrome de Down.

Otro obstáculo es la existencia de varias pruebas para el mismo trastorno. Si se siguen criterios diferentes, se puede llegar a conclusiones erróneas en cuanto a su causa o se relacionará de manera equívoca con otros deterioros del lenguaje.

En la actualidad los trastornos del lenguaje se caracterizan como variables continuas, es decir, intervalos específicos dentro de un continuo que incluye las competencias lingüísticas de la población no afectada.

Pero las técnicas actuales no permiten siempre discernir de qué neuronas están compuestas las áreas multifuncionales. Esta distinción es importante porque cada tipo de neurona afecta a distintos cálculos. Las imágenes proporcionadas por las técnicas actuales resultan insuficientes para el estudio del lenguaje y la teoría lingüística.

Los especialistas Poeppel y Embick (2005) observan en las investigaciones neurolingüísticas que la lingüística general y los estudios neurocientíficos del lenguaje utilizan herramientas de diversa índole. Con esto se mezclan múltiples componentes o procesos de distinta naturaleza, haciendo así de la neurolingüística un estudio caótico. Por otro lado, se tiende a subordinar la lingüística a la neurociencia, cuando lo idóneo es tener en cuenta ambas disciplinas a la misma escala para, entre otros fines, comprender

mejor los trastornos del lenguaje. Un primer acercamiento a esto ha sido la identificación de diferentes genes relacionados con los trastornos. Así, por ejemplo, resultan destacables el gen *FOXP2*, considerado como el gen del lenguaje, o el gen *CNTNAP*, que afecta al desarrollo del lenguaje.

El primero se considera como el gen del lenguaje porque la mutación o delección parcial de este conlleva el retraso del desarrollo del lenguaje. Según el profesor Benítez Burraco (2008), da lugar a un menor nivel de conocimientos de tipo léxico, una menor capacidad de comprensión morfológica y morfosintáctica, problemas de generación morfológica, déficit en la capacidad de almacenamiento de información fonológicamente relevante por parte de la memoria de trabajo verbal (o quizás en el proceso de articulación secuencial de unidades con valor fonológico, una menor capacidad de recuperación de elementos del léxico (en términos cuantitativos y cualitativos), y dispraxia orofacial ligada al desarrollo, o bien una disartria espástica, que iría acompañada de una dispraxia verbal y de errores residuales durante el desarrollo.

También hay factores de riesgo que contribuyen a esta dificultad, como el polimorfismo, es decir, la contribución de muchos genes a un trastorno; o la variabilidad, o sea, que la misma mutación del mismo gen no afecta de la misma manera a todos los pacientes. Esto último se debe a que los genes interactúan en redes complejas, lo que hace que su mutación sea variable e impredecible y que dé lugar a diferentes trastornos en los distintos pacientes.

Estas redes genéticas no siempre conllevan el funcionamiento adecuado de las neuronas. La estructura neuronal requiere cambios adicionales provenientes de otras regiones del cerebro o de estímulos externos. En consecuencia, no siempre habrá una relación directa entre el lenguaje y el cerebro.

Siempre se han considerado las mutaciones de genes como el factor principal etiológico de los trastornos hereditarios del lenguaje. Sin embargo, se ha descubierto que entran en juego procesos del cerebro como la proliferación y diferenciación neuronal. Esto tiene que ver con lo cognitivo, que constituye la clave para la adquisición del lenguaje y del procesamiento, como el aprendizaje y la memoria.

Como se ha mencionado anteriormente, la variación impregna el lenguaje (así como los trastornos) a todos los niveles. Además, el cerebro en desarrollo compensa muchos tipos de daño, hasta el punto de alcanzar objetivos lingüísticos preservados a pesar de muchos tipos de mutaciones, anomalías cerebrales e impedimentos cognitivos severos. Mientras que algunos aspectos del lenguaje casi nunca se perturban o siempre se compensan (como por ejemplo las reglas básicas), otros sí se ven afectados (como la flexión verbal).

Mediante el estudio de los trastornos del lenguaje puede observarse que el lenguaje es sensible a los cambios ambientales y resistente a las perturbaciones. Si no se ponen en marcha los tratamientos para hacer frente a los desajustes del desarrollo del lenguaje ocurre lo siguiente: o ciertas habilidades lingüísticas no se alcanzan o su adquisición se retrasa porque se logran a través de mecanismos compensatorios.

Se han propuesto algunas maneras de catalogar los trastornos, como la medición de las relaciones sintácticas entre palabras (o morfemas) en emisiones producidas por los hablantes en conversaciones reales, averiguando así la complejidad sintáctica de su discurso.

Pero el mejor modo de clasificar los trastornos es tener en cuenta el ritmo del funcionamiento del cerebro, ya que de este ritmo dependen algunas habilidades lingüísticas, como por ejemplo el habla. Diferentes trastornos cognitivos se correlacionan con perfiles específicos de actividad cerebral, entre estos la facultad del lenguaje. Se espera que este enfoque tenga éxito porque eso querría decir que cada trastorno se corresponde con una alteración cerebral específica. Esto facilitaría su catalogación y por tanto su diagnóstico temprano.

## **3.2. El síndrome de delección 22q11**

### **3.2.1. Introducción**

El síndrome de delección 22q11 es una enfermedad apenas conocida consistente en la producción de una serie de anomalías tras la pérdida de una parte específica del brazo largo del cromosoma 22 (conocido como 22q11.2). Este fragmento controla, entre otras,

las células provenientes de la “cresta neural” (una zona del sistema nervioso central), que intervienen en el desarrollo de estructuras como el timo, la glándula paratiroides o el corazón, en el del paladar y en el de algunas zonas del cerebro. De hecho, se considera como la segunda causa más común de retraso del desarrollo. En la actualidad su detección aumenta de manera progresiva.

Es el síndrome de microdelección más común, pero no está clara su frecuencia exacta, ya que dependiendo de cada estudio en particular, se calcula que afecta a uno de cada 2.000, 4.000 o 6.000 nacimientos.

Entre el 85 y el 90% de los casos se presentan como eventos de *novo* (espontáneos), es decir, sin que ninguno de los padres lo transmita.

Este síndrome se conoce de muchas maneras debido a que los clínicos describían los diagnósticos basándose en sus respectivas áreas de interés. Así pues, se denomina también como el síndrome de DiGeorge, el de velocardiofacial o la anomalía facial conotruncal. Posteriormente, se descubre que todos tienen en común la pérdida de una región específica del cromosoma 22, de ahí que en la actualidad el término más usado sea “síndrome de delección 22q11”.

### **3.2.2. Manifestaciones del SD22q11**

Aunque los aspectos de esta enfermedad varían según la edad, a continuación se hará referencia a los más frecuentes con especial atención a aquellos asociados al desarrollo y aprendizaje por resultar de interés para este estudio.

Así pues, se estima que el 90% de los pacientes suelen tener discapacidades de desarrollo o aprendizaje o retraso del desarrollo psicomotor, lo que repercute en el retraso del desarrollo del lenguaje, ya que es una de las manifestaciones más comunes y graves. De esta manera, las disfunciones cognitivas influyen especialmente en la comunicación. El coeficiente intelectual de los afectados se suele situar en el límite de la normalidad (70-84). Solo un 30-40% tiene una discapacidad intelectual leve (con un coeficiente intelectual de 55-69).

Otro aspecto de esta enfermedad relacionado con el anterior es la incidencia generalizada de problemas de aprendizaje, que da lugar a déficits que se acentúan cuando la delección es heredada, como por ejemplo una menor competencia para la resolución de problemas matemáticos, trastornos visuoespaciales, menor comprensión lectora o retraso en la emergencia del lenguaje y habla. Se ha descubierto que el estilo de aprendizaje de los niños con SD22q11 suele ser ordenado y analítico, por lo que se recomienda a sus profesores que les den explicaciones lógicas e instrucciones específicas en lugar de optar por métodos más creativos.

El 90% de los pacientes se caracterizan por un habla hipernasal debido a una disfunción velofaríngea (la ausencia de un contacto adecuado del paladar blando con la pared faríngea da lugar a la hipernasalidad y al aumento del flujo de aire nasal). Esta disfunción velofaríngea provoca además la falta de consonantes orales (p, b, s, f, ch), que se sustituyen por otras más débiles y nasalizadas (m, n); la emisión nasal (los afectados respiran por la nariz cuando hablan) y la turbulencia nasal (el escape de aire hace que se oiga un sonido de fricción en la nariz). Su voz suele ser calmada, pero de calidad anómala.

Otra manifestación es cierto retraso en el desarrollo de la capacidad de lectura y de deletrear, de forma que la comprensión lectora se halla disminuida en relación con la capacidad de decodificación y de procesamiento fonológico. Se cree que esto se debe a que pasan de aprender habilidades básicas y concretas a conceptos más abstractos. Tampoco les resulta fácil a los niños con SD22q11 copiar un texto al requerir concentración y capacidad para retener información a corto plazo y hacer por tanto un uso más complejo de las funciones del lenguaje.

Otros aspectos destacables del síndrome son anomalías cardíacas conotruncuales, defectos palatinos, problemas de conducta y/o enfermedades psiquiátricas de aparición precoz o tardía, inmunodeficiencia (deficiencia en el sistema inmunitario de defensa) hipocalcemia (nivel bajo de calcio en la sangre), características faciales distintivas y muy sutiles (cara alargada, ojos en forma de almendra, nariz ancha u orejas pequeñas) o trastorno de ansiedad.

### 3.2.3. Tratamiento del SD22q11

Para el tratamiento de esta enfermedad, resulta conveniente contar con lineamientos multisistémicos prácticos necesarios para brindar asistencia al médico de cabecera y a especialistas en la atención de pacientes con SD22q11, así como con prácticas para todo el ciclo de vida, con especial atención en la niñez.

Si el afectado no acepta sus problemas de aprendizaje o sociales provocados por el síndrome, se recomienda en el tratamiento usar un lenguaje sin juicios de valor y de palabras preferidas por el paciente para referirse a su discapacidad, aunque no sean técnicamente correctas.

Si el paciente presenta una discapacidad intelectual leve (más o menos significativa), su escolarización debe ser normal y estar apoyada por un programa de atención temprana, con tratamiento psicomotor, de fisioterapia y de logopedia.

También es fundamental la coordinación entre logopedas y especialistas en audición y lenguaje, ya que desempeñan funciones diferentes e imprescindibles para el tratamiento del SD22q11. Los logopedas tratan a personas de distintas edades con diversos trastornos en la comunicación y lenguaje, y trabajan en centros de atención temprana, de salud y de educación. Mientras que los especialistas en audición y lenguaje se dedican principalmente al ámbito de la educación (atención temprana y educación infantil, primaria y secundaria (en algunos casos)).

A día de hoy se aplica en Logopedia la técnica del vendaje neuromuscular, cuyo fin es la estimulación del sistema tegumentario, que está formado por las estructuras externas como la piel, el pelo o las uñas que impiden que se produzcan heridas que dañen órganos vitales como los riñones, el hígado o el corazón. Unos estudios demuestran su utilización en Logopedia porque consigue la adecuación muscular y funcional del sistema orofacial cervical, encargado de las funciones de succión, deglución, habla y fonación.

Se aplica a esta disciplina mediante la colocación de vendajes en los músculos afectados en sentido horizontal si se pretende conseguir una mayor elasticidad, o en sentido vertical si se persigue una mayor rigidez. Esta técnica tiene como objetivos una respuesta motora mediante la relajación y contracción de los músculos y otra

somatosensorial a través de su estimulación e inhibición, es decir, la suspensión transitoria de una función del organismo debido a un estímulo adecuado.

La técnica del vendaje neuromuscular se utiliza en las terapias de hipotonía de los músculos de la cara cuando estos se hayan debilitado, de reeducación respiratoria o de parálisis y asimetrías faciales. En estas últimas se potencia la musculatura afectada con el fin de que se compense y se corrija la asimetría producida por la parálisis facial. Además, consigue que se disminuya la sialorrea (babeo), que se controle mejor la deglución de saliva porque al ayudar a retraer la lengua se reduce el exceso de salivación intraoral, que mejoren la movilidad y postura de la lengua durante la masticación, engullimiento y habla; que permanezca el adecuado sellado labial para facilitar la respiración nasal; y que resulte más fácil la reducción de la lengua en los casos de protrusión exagerada, es decir, cuando se sale demasiado de su situación normal o se mueve más allá de sus límites por causas naturales o patológicas.

### **3.3. Los trastornos del lenguaje asociados al SD22q11**

Los trastornos del lenguaje más frecuentes en el SD22q11 son las dislalias, las diglosias, los problemas en la discriminación auditiva, la deglución atípica y el retraso del desarrollo del lenguaje.

Las dislalias consisten en perturbaciones en la articulación de fonemas a causa de la falta o alteración de sonidos determinados del habla, o de la sustitución de estos por otros. Se observan en personas que no tienen ningún tipo de anomalía en el sistema nervioso central ni en los órganos fonoarticulatorios, pero sí que padecen discapacidades auditivas o psíquicas.

Se establecen los siguientes tipos de dislalias en función de su causa:

- Las fisiológicas o evolutivas, que se deben a la inmadurez de los órganos del habla, que se consideran que se encuentran en desarrollo para una edad determinada.
- Las funcionales, que son fruto de un funcionamiento anormal de los órganos y que ya tendrían que haberse adquirido para la edad.

- Las audiógenas, que se producen por un defecto en la audición que no deja que el paciente se exprese con naturalidad.

Las diglosias, por el contrario, son trastornos en la articulación de fonemas que se deben a anomalías en los órganos del habla, como el paladar hendido (el paladar no se cierra completamente y se expande hacia la cavidad nasal), la no coordinación en los músculos de la parte superior de la boca, o la insuficiencia velo faríngea (el esfínter velo faríngeo, o sea, el músculo del paladar blando en la boca, no se cierra correctamente durante el habla y el aire se escapa por la nariz en vez de por la boca).

Las diglosias se categorizan según la zona afectada:

- Labiales, es decir, alteraciones en la forma, fuerza, movilidad o consistencia de los labios (labio leporino, parálisis facial, frenillo labial superior hipertrófico, fisura en labio inferior).
- Linguales, o sea, alteraciones de la articulación de fonemas por un trastorno orgánico de la lengua, siendo especialmente graves porque la rapidez, la exactitud y el sincronismo de los movimientos de la lengua son fundamentales para la articulación (frenillo, malformación).
- Dentales (falta de piezas o alteración en su posición, malformación).
- Palatales (fisura palatina, malformación).
- Nasales (vegetaciones, pólipos).
- Mandibulares (mala oclusión o malformación).

Los problemas en la discriminación auditiva se producen porque los oídos no drenan bien a causa de las trompas de Eustaquio. Así pues, en lo referente a las formas lingüísticas, tienen dificultades para el reconocimiento de onomatopeyas, palabras o frases; para la distinción en oposiciones fonológicas; para las entonaciones; y para las reproducciones verbales. Tampoco lo tienen fácil para reconocer los sonidos del propio cuerpo o entorno, ni para discriminar las cualidades del sonido (frecuencia, intensidad, timbre, duración) y con ello discernir entre el significante y el significado de las palabras, ni para la memoria auditiva.

La deglución atípica es la colocación no adecuada de la lengua al tragar el alimento, lo que hace que esta presione contra los incisivos superiores o inferiores. Esto provoca que los dientes se desplacen hacia delante, lo que muchas veces hace necesario un

tratamiento de ortodoncia. Entre las alteraciones relacionadas con la deglución atípica caben señalar las bucofaciales (poca fuerza en lengua, labios y mejilla; movimientos inadecuados de la lengua durante la masticación), en la respiración (por lo general la boca permanece abierta en reposo y el labio inferior se ve más grueso y enrojecido), en la articulación y en el rendimiento escolar.

El retraso simple del lenguaje se da cuando un niño a pesar de no tener ningún tipo de alteración tarda más en adquirir el lenguaje que los otros de su edad en todos los niveles (fonológico, morfosintáctico, semántico y pragmático). Por lo general afecta sobre todo a la expresión y en menor medida a la comprensión. También puede darse un retraso más severo del desarrollo del lenguaje.

Los logopedas Celdrán Clares y Zamorano Buitrago (2012) observan que el retraso del lenguaje conlleva por ejemplo la perduración hasta los cuatro años de edad o más de síntomas como alteraciones fonológicas, estructuras morfosintácticas sencillas, falta de determinantes y nexos, verbos no conjugados o frases simples. Debido a estos síntomas, su comunicación no resulta muy eficaz aunque estén bien instaurados los procesos comunicativos. La gravedad del retraso acrecienta los síntomas, hasta el punto de poder llegar a la no adquisición en edades tempranas.

Esta dificultad se debe, entre otras causas, a factores constitucionales de tipo neurológico (retraso madurativo), a un ambiente pobre en el ámbito lingüístico, a un bilingüismo mal integrado, a las características de interacción afectiva y comunicativa del entorno, a la falta de estimulación y a características innatas del propio individuo.

### **3.4. Herramientas de evaluación en los trastornos del lenguaje relacionados con el SD22q11**

Para las bases anatómicas y funcionales del lenguaje se sugiere valorar la respiración y soplo, la anatomía y funcionalidad de los órganos articulatorios, el ritmo y fluidez del habla, y la discriminación auditivo verbal. La evaluación del aspecto motor de la producción del habla requiere la valoración de los órganos fono-articulatorios y praxias de la prueba ELCE (Evaluación del Lenguaje Comprensivo y Expresivo).

Se explora el ritmo y fluidez del habla mediante las siguientes pruebas:

- Prueba de ritmo Stamback. Está formada por varias subpruebas de ritmo espontáneo, de reproducción de estructuras rítmicas, y de comprensión del simbolismo de estructuras rítmicas y su reproducción.
- Prueba de articulación de fonemas.
- El Cumanin. Es un cuestionario de madurez neuropsicológica infantil que valora entre otras áreas el lenguaje en el ámbito articulatorio, en el expresivo o en el receptivo.

Para el desarrollo fonológico se ha de tener en cuenta la adquisición del inventario fonológico, el proceso fonológico de simplificación del habla y la fluidez de las secuencias de sonidos. Para el análisis del sistema de reglas fonológicas se hace uso de estos métodos:

- Registro Fonológico Inducido. Es una prueba que consiste en enseñarle al niño una serie de imágenes para que diga sus nombres y así averiguar los fonemas que no articula correctamente y qué sustituciones u omisiones hace.
- El PLON (Prueba de Lenguaje Oral de Navarra). Su objetivo es la detección rápida de problemas del desarrollo del lenguaje para actuar lo antes posible.
- El ELA-R (Examen Logopédico Articulado Revisado).
- El ECOL (Evaluación de la Comunicación y Lenguaje). Pretende según el manual *Evaluación de la comunicación y del lenguaje (ECOL)* (Alemán Gómez, 2006) “facilitar la identificación de las necesidades educativas de los alumnos en el ámbito de la comunicación y del lenguaje, ayudar en la toma de decisiones relativas a la programación y adaptación curricular, orientar en la intervención logopédica y en el seguimiento de los alumnos, y compartir esta propuesta entre todos los profesionales implicados en la evaluación del lenguaje y la comunicación, para unificar criterios en esta labor y tener una misma referencia en el estudio de casos”.

Para la percepción y discriminación auditivo verbal hay que fijarse en la memoria auditivo-verbal y en el desarrollo metafonológico. Esto cuenta con subpruebas del ITPA (memoria auditiva inmediata, secuencial, integración auditiva) y con las Escalas McCarthy (subpruebas de memoria auditiva inmediata, palabras y frases).

Para el desarrollo morfosintáctico interesa prestar atención a la organización de la estructura (oración) por parte del niño y de la estructura narrativa, y al uso de las relaciones gramaticales entre palabras.

Para el desarrollo léxico es importante que se trabaje en el vocabulario comprensivo-expresivo, en la recuperación y fluidez léxica y en las estructuras asociativas entre palabras. Para ello se puede utilizar el PPVT-III, un test de vocabulario en imágenes; y el BLOC (Batería de Lenguaje Objetiva y Criterial), un test que evalúa no solo cuestiones semánticas, sino además morfológicas, sintácticas y pragmáticas. Para el desarrollo comprensivo se persigue la comprensión de instrucciones y de la complejidad gramatical, y la interpretación de enunciados y comprensión de estructuras.

El desarrollo pragmático se basa en la interacción social en actividades conjuntas y actos comunicativos, en la organización del discurso y en la adecuación de las destrezas conversacionales. Una prueba destacable es el PEPL (Prueba de Evaluación Pragmática del Lenguaje), que valora la calidad del acto comunicativo (características de adecuación de la producción del enunciado), el acto proposicional (lo semántico-sintáctico del acto verbal), la organización social del discurso en relación con el flujo de la comunicación, la variedad en los actos de habla como hablantes y oyentes, y la reparación de quiebres como emisores y receptores.

El *Documento de consenso sobre el síndrome de delección 22q11 (SD22q11)* (Allgrove, 2014) especifica algunas de las herramientas con las que se puede evaluar el lenguaje en niños pequeños y en edad escolar.

El primer grupo cuenta con la Escala del lenguaje preescolar (*Preschool Language Scale*), que valora el lenguaje receptivo y expresivo desde el nacimiento hasta los seis u once años siguiendo las normas de Reino Unido; y con la Evaluación Clínica de fundamentos del lenguaje en Preescolar (*Clinical Evaluation of Language Fundamentals – Preschool*), que observa las destrezas del lenguaje receptivo y expresivo en siete pruebas en niños de entre tres y seis años para así diagnosticar y clasificar los trastornos del lenguaje que padecen.

Para los niños en edad escolar entre los cinco y dieciséis años se utiliza la Evaluación clínica de los fundamentos del lenguaje (*Clinical Evaluation of Language Fundamentals*), que proporciona una puntuación de lenguaje total y de lenguaje

expresivo, centrándose esta última en la estructura, la memoria conceptual y la memoria de trabajo. Los niños entre tres y ocho años son evaluados mediante pruebas de imágenes y acción (*Action Picture Test*) que determinan los niveles de contenido de información y uso gramatical a través de respuestas con frases cortas a preguntas concretas; y mediante *La historia del autobús – Análisis de discurso narrativo (The Bus story – A test of Narrative Speech)*, que valora el nivel del discurso consecutivo observando el contenido informativo, el uso gramatical y la longitud de las frases cuando se vuelve a contar una historia. En este grupo de edad existen otras evaluaciones del lenguaje que se adecúan más al uso que se le quiera dar.

Según el *Documento de consenso sobre el síndrome de delección 22q11 (SD22q11)* (Allgrove, 2014), la evaluación del habla cuenta con otras herramientas de evaluación, como la GOS.SP.ASS, que por medio del habla espontánea y la repetición de frases obtiene muestras verbales de niños con hendiduras del paladar o disfunción velofaríngea. Así se observan el flujo del aire, la resonancia, la inteligibilidad y las características del habla con paladar hendido. También destaca la evaluación diagnóstica de articulación y fonología (DEAP, por sus siglas en inglés), que percibe problemas de articulación, retrasos y trastornos fonológicos. Los diferencia mediante normas nacionales de Reino Unido. También están disponibles otras pruebas de articulación y fonología.

### **3.5. Estrategias de intervención en los trastornos del lenguaje asociados al SD22q11**

La intervención en las dislalias fisiológicas o evolutivas requiere principalmente paciencia, puesto que los órganos del habla evolucionan durante su madurez, aunque la estimulación del lenguaje en el aula ayuda a la rapidez de su mejoría. Las dislalias funcionales, en cambio, necesitan intervención logopédica, así como el apoyo escolar y familiar para reforzar lo aprendido y generalizarlo en el lenguaje coloquial. Los logopedas Celdrán Clares y Zamorano Buitrago (2012) afirman que la etiología de este tipo de trastorno reside en el déficit de la memoria auditiva y secuencial y del entorno, así como en malos modelos de habla.

Las diglosias requieren intervención logopédica y quirúrgica. También hay que adaptarse al modo de hablar de quien la padece y aceptar sus alteraciones más graves cuando no es posible modificar ni la articulación ni la voz.

La logopeda Paula Pérez Robles (2013) propone algunas técnicas para remediar la deglución atípica. Se clasifican según sus objetivos:

- Para mejora del sellado labial. Se le puede proponer al paciente que sostenga entre los labios un trozo de barquillo para que lo muerda poco a poco hasta tratar de que lo que quede del trozo fuera de la boca no se caiga, o también que tenga una cucharilla con una canica dentro para sostenerla entre los labios.
- Para fortalecer el músculo orbicular de los labios. Se recomienda que el paciente traslade de un lugar a otro una canica con una cucharilla entre los labios, que con los labios en posición de beso dé golpes suaves con un depresor, que se coloque entre los labios un depresor mientras el terapeuta le da golpes flojos con otro depresor, o que succione cualquier material o alimento de textura deslizante.
- Para la musculatura del labio superior. Resulta útil estirar el labio superior hacia abajo con suaves pellizcos, o dar golpes flojos con los dedos en forma de V sobre el labio superior.
- Para la tonificación de la lengua. Hay diversas técnicas, como por ejemplo dar golpecitos en el ápice lingual o en la zona media de la lengua, cerrar y abrir con el ápice lingual un bolígrafo de clic, sostener sobre la lengua un depresor con pesos, succionar una bola pequeña con una pajita o líquido de una jeringuilla sujeta con los dientes, o usar una pajita para sorber alimentos semisólidos como los yogures.
- Para el control lingual. Sirven para esto técnicas como sacar la lengua sin mover los labios o sacarla y llevarla de derecha a izquierda y viceversa.

Para solventar un retraso simple del lenguaje basta con compensar los déficits lingüísticos del entorno mediante la ampliación de experiencias y oportunidades de vivir todo tipo de situaciones. En cambio, si se trata de un retraso más severo, se ha de partir de los conocimientos previos, motivación e intereses del niño, actuar como mediador entre el desarrollo del lenguaje y del aprendizaje, favorecer la interacción entre iguales y el trabajo cooperativo, ir a programas y talleres del lenguaje, colaborar con la familia y pedir intervención logopédica.

Otros medios para remediar el retraso del desarrollo del lenguaje son el uso de recordatorios visuales, que permite superar dificultades para el aprendizaje verbal (auditivo); acudir al logopeda o a la faringoplastia (tras un tratamiento intensivo de logopedia y en caso de hipernasalidad grave), la enseñanza de gestos y expresiones faciales, ambientes bien estructurados y predecibles o conocidos por los niños, o el reforzamiento del lenguaje en las relaciones sociales.

La profesora Montserrat Molina Vives (2007) apuesta por la reeducación del lenguaje, poniendo hincapié en el desarrollo de aptitudes lingüísticas y en el del pensamiento y capacidad de relacionarse en sociedad. Se recomienda que estos ejercicios no tengan una larga duración y que se planteen como un juego. Este método persigue la coordinación visomotriz, la percepción temporal y ritmo, la relajación, la memoria, la atención y la estructuración del lenguaje. Es importante que la enseñanza sea personalizada e individual, ya que cada niño presenta circunstancias diferentes.

## **3.6. El retraso del desarrollo del lenguaje en niños con SD22q11**

### **3.6.1. Introducción y causas**

El retraso del desarrollo del lenguaje es una de las manifestaciones más comunes y graves de este síndrome. El retraso motor, lingüístico y cognitivo repercute además en otros aspectos como las habilidades de juego e interacción social. Además, los niños con esta enfermedad tienden a ser más sensibles por las dificultades que han tenido para aprender a hablar.

Según el profesor Benítez Burraco (2008), los problemas relacionados con el lenguaje se deben a déficits de carácter motor como la hipotonía (disminución del tono muscular), problemas de coordinación, o malformaciones en el tracto bucofaríngeo (paladar hendido). También son resultado del aumento del tamaño de la cisura de Silvio de ambos hemisferios, de la reducción volumétrica del cerebelo, de la reducción de la materia gris de los lóbulos parietal y frontal<sup>1</sup>, de diversas alteraciones de los ganglios

---

<sup>1</sup> Cuando el síndrome procede de la madre, los trastornos son más acusados porque en estos casos la reducción de la materia gris es mayor.

basales, de la reducción mayor de lo normal de la materia blanca en el caso del lóbulo temporal, y de la disfunción de determinados circuitos estriatoprefrontales, responsables de la capacidad de atención, la función ejecutiva o la planificación, que parecen desempeñar un papel preeminente en el procesamiento lingüístico.

No obstante, para conocer las causas del retraso del desarrollo del lenguaje en mayor profundidad, hay que determinar si existe un programa genético específico encargado de la organización y del funcionamiento de los diferentes circuitos neuronales responsables de la aparición y de la operatividad de las distintas facetas de la cognición. En esto ocupa un lugar muy destacado el procesamiento lingüístico.

### **3.6.2. Características del desarrollo del lenguaje en niños con SD22q11**

Con respecto al desarrollo del lenguaje en niños con síndrome 22q11, cada estudio observa diferentes características, pero ponen en común las siguientes: se retrasa su balbuceo, son averbales antes de los dos años, presentan un retraso en el desarrollo del habla entre los seis y treinta meses y problemas en la articulación del lenguaje (tono de voz alto o voz ronca), su discurso es hipernasal, con un tono monótono; y se expresan de manera apropiada mediante la lengua de signos.

Algunos casos experimentan una mejora en su competencia expresiva con la edad, en detrimento de la recepción, que se estabiliza en algún momento y se estanca. Sin embargo, hay niños que presentan puntos fuertes en el lenguaje receptivo. Pero por lo general, su capacidad para el lenguaje expresivo es mayor y con esta ocultan sus dificultades para el lenguaje receptivo, de tal manera que es frecuente que los profesores no sepan cuándo han de intervenir para mejorar el lenguaje.

Otras señales que alertan del retraso del desarrollo del lenguaje son la intranquilidad por parte del niño a los tres meses al oír la voz de la madre, la indiferencia a los ruidos entre los tres y seis meses, la ausencia de juego con las vocalizaciones entre los seis y nueve meses, la no imitación al adulto cuando habla, la incompreensión de términos como “no” a no ser que se acompañen de gestos entre los nueve y doce meses, el no entendimiento de nombres de personas u objetos entre los doce y dieciocho meses, la expresión de

palabras sueltas en lugar de frases a los cuatro años, el no ser capaz ni de entender ni de hacerse entender y el que pregunte demasiado “¿qué?”.

De todos modos, cada caso es diferente y no es fácil fijar una lista de características que se les pueda atribuir a todos los niños afectados. De hecho, la guía *Lineamientos para el tratamiento de la supresión del cromosoma 22q11.2* (McDonald-Mcquinn, 2011) se basa en el siguiente caso concreto:

Un niño de doce años se encuentra en seguimiento realizado por diversos subespecialistas debido al síndrome de supresión del cromosoma 22q11.2 [...] Demostró retrasos significativos en la producción del lenguaje ya que nunca balbuceó, dijo sus primeras palabras a los 3 años de edad y logró desarrollar completamente el habla conversacional recién a los 7 años de edad. No obstante, presentaba algunos puntos fuertes en el lenguaje receptivo y se comunicaba de forma apropiada mediante el uso de lengua de señas. (Bassett et al, p.4)

### **3.6.3. Características del aprendizaje de niños con SD22q11**

En los niños en edad escolar ya no se percibe de manera tan clara la diferencia entre el lenguaje expresivo y el receptivo. Pero tienen más problemas en la memoria de trabajo (capacidad de guardar y procesar información), costándoles bastante entender y manejar contenido más complejo con frases largas, secuencias de información, órdenes, historias, etc. Esto repercute en su dificultad para la resolución de problemas, ya que son incapaces de integrar la información y estructurarla con significado. No obstante, son capaces de retener la información verbal que han adquirido a través de la experiencia y pueden decir por ejemplo definiciones de palabras o recordar hechos generales.

Tienen problemas además en el pensamiento razonado y abstracto, resultándoles difícil ya no solo la resolución de problemas sino además la comprensión de expresiones como “ponerse las pilas”, ya que las entienden de manera literal; en la comprensión no verbal, o sea, que no captan determinadas señales como el tono de voz o las expresiones faciales; y en el uso y comprensión de conceptos, vocabulario y sintaxis. Todos estos

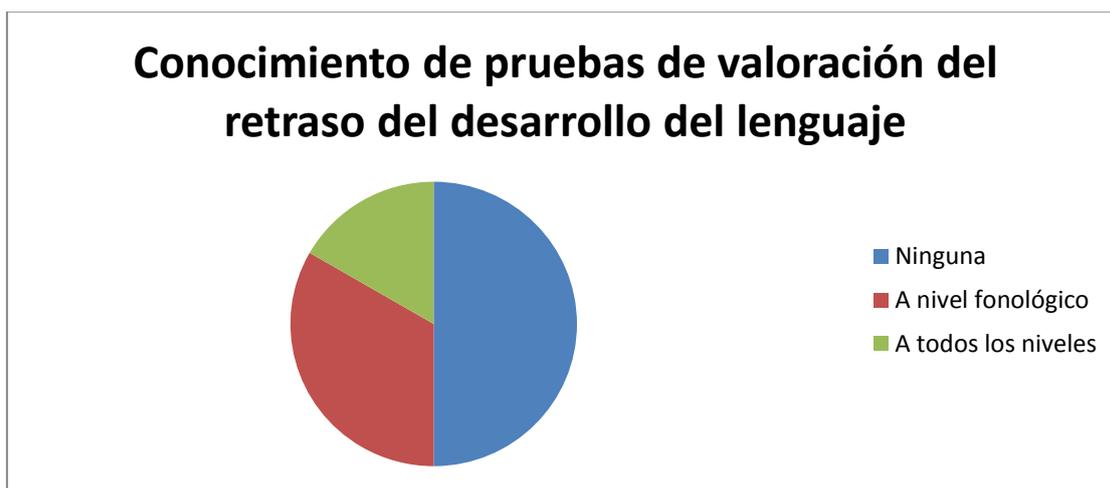
déficits se evidencian más durante los años de Educación Secundaria, ya que en esta etapa el aprendizaje y los conceptos son más abstractos.

Entre los puntos fuertes de estos niños destacan la memoria mecánica verbal, es decir, la capacidad para repetir después de un periodo de tiempo una serie de componentes que se han presentado de forma verbal; el pensamiento concreto, la decodificación, la lectura (a pesar de su falta de comprensión lectora aprenden a leer sin apenas dificultad), la atención dirigida a un punto concreto y no a varios a la vez, el reconocimiento de la escritura y la facilidad para imitar todo lo que contemplan a su alrededor.

## 4. Análisis de los cuestionarios

### 4.1. Punto de vista de los profesores

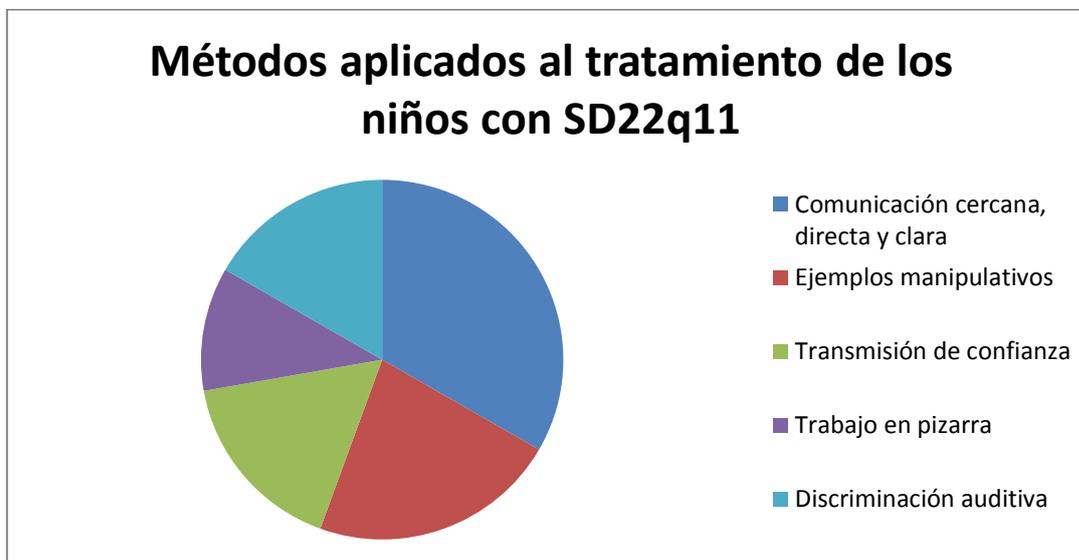
El 50% de los profesores encuestados (9 profesores<sup>2</sup>) desconoce las pruebas que se utilizan para valorar el retraso lingüístico de los niños con SD22q11. Un 33.3% (6 profesores) ha mencionado únicamente dos de las pruebas explicadas en el epígrafe 2.4 del marco teórico: la ITPA (memoria auditiva inmediata, secuencial, integración auditiva) y el PLON (Prueba de Lenguaje Oral de Navarra). Conviene recordar que existen una serie de herramientas de evaluación e intervención para cada nivel lingüístico y que estas dos corresponden al ámbito fonológico. Esto quiere decir que al valorar el retraso del lenguaje se tiende a tener en cuenta únicamente este nivel en detrimento del resto. Solo el 16.7% restante (3 profesores) ha explicado que se realizan pruebas de bases anatómicas y funcionales, de desarrollo fonológico, de discriminación auditiva y de los ámbitos léxico, morfosintáctico y comprensivo, pero no ha especificado cuáles.



Todos los profesores aplican más o menos los mismos métodos a la enseñanza para niños con SD22q11. El método más frecuente es la comunicación con los niños de forma cercana, directa y tranquila (un 33.3% (6 profesores)).

<sup>2</sup> Como se ha especificado en la introducción, solo han cumplimentado los cuestionarios dieciocho profesores y doce familias. La escasez de profesionales encuestados se debe a la falta de conocimientos tanto de Lingüística como del síndrome de deleción 22q11. Tampoco abundan las familias encuestadas al haberse mostrado más reacias a colaborar dado el carácter personal de la situación.

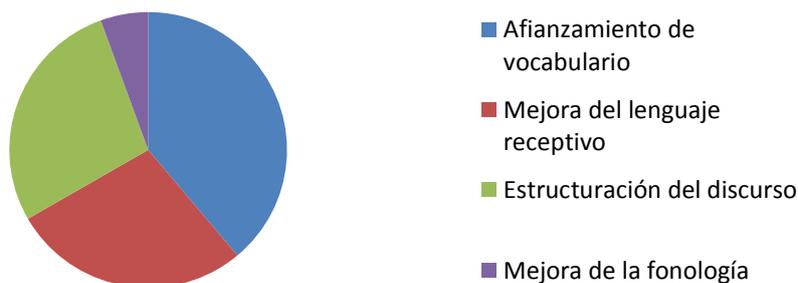
También se adaptan los contenidos mediante ejemplos manipulativos para que los afectados los comprendan mejor (un 22.2% (4 profesores)), se procura transmitirles confianza (un 16.7% (3 profesores)), y se trabaja mucho en pizarra (un 11.1% (2 profesores)). Un 16.7% (3 profesores) destaca las actividades centradas en la discriminación auditiva, especialmente las de la logopeda Inés Bustos.



Los objetivos principales que se persiguen en el tratamiento del retraso del lenguaje son el afianzamiento del vocabulario básico para que estos niños sean capaces de desenvolverse con la mayor normalidad posible, la mejora del lenguaje receptivo -hay casos en los que se ve especialmente afectado por el síndrome-, y la estructuración del discurso de forma similar a la de una persona que no presenta ningún tipo de dificultad

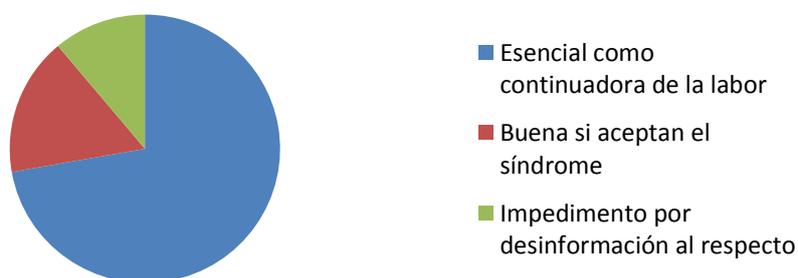
La mayoría de los profesores no cree que los niños sean capaces de llegar a la normalidad lingüística a nivel fonológico debido a la nasalidad que caracteriza a este síndrome. Un 94.5% (17 profesores) de los docentes opina que no se alcanza la normalidad articulatoria debido a las diglosias que padecen estos niños –como se ha explicado en el marco teórico, las diglosias se deben al mal funcionamiento de los órganos del habla. No obstante, se muestran más optimistas con respecto a los otros ámbitos del lenguaje, sobre todo en el ámbito léxico (un 38.9% (7 profesores)), aunque también en la mejora del lenguaje receptivo (un 27.8% (5 profesores)), y en la estructuración del discurso (un 27.8% (5 profesores)). El 5.5% restante (1 profesor) sí persigue cierta mejora articulatoria, aunque sea mínima.

## Objetivos del tratamiento



El 72.2% de los docentes (13 profesores) no ven la influencia de los padres en el tratamiento de sus hijos como un impedimento. De hecho la consideran esencial ya no solo por su gran involucración, sino también porque los profesores no pueden ocuparse por completo de esta labor y los padres han de continuarla. Además, observan en ellos valentía, esfuerzo, compromiso y dedicación. Un 16.7% de los profesores (3 docentes) dice que la influencia de los padres será buena siempre que acepten el síndrome, ya que al principio les cuesta asimilarlo dada la rareza de la enfermedad. Y el otro 11.1% restante (2 profesores) cree que hay poca información al respecto y que no todos acuden a las pruebas genéticas que se realizan para intentar averiguar el origen del síndrome.

## ¿Cómo se ve la influencia de los padres en el tratamiento de los niños?



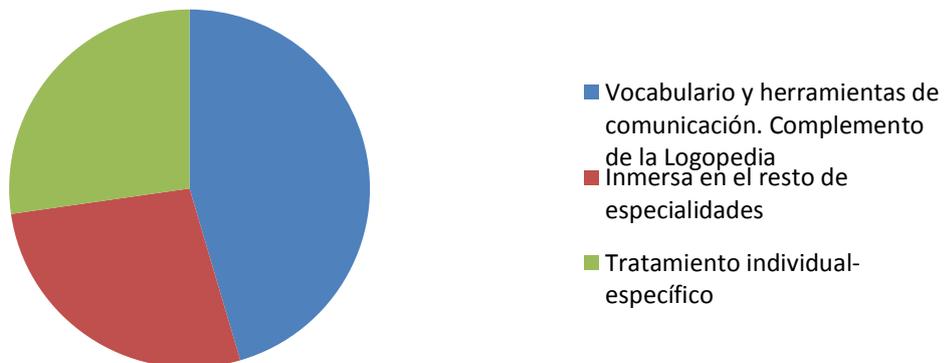
El 61.1% de los profesores (11 docentes) defienden la necesidad de unos conocimientos básicos de Lingüística, ya que piensan que con ellos contarían con más herramientas de enseñanza y métodos adecuados para el tratamiento de los niños con SD22q11. El 38.9% restante (7 profesores), sin embargo, cree que simplemente tienen que formarse en Educación Especial.

## ¿Es necesaria la Lingüística para el tratamiento de los niños con SD22q11?



Un 45.4%<sup>3</sup> de los docentes que ven necesaria la Lingüística (5 profesores) considera que esta especialidad, por una parte, aporta el conocimiento del vocabulario y de las herramientas de comunicación necesarios para que los afectados aprendan a desenvolverse y, por otra, se complementa con la intervención en Logopedia, puesto que ambas disciplinas están interrelacionadas. Además, destacan que la Lingüística concienciaría sobre la importancia de los aspectos formales del lenguaje en este síndrome. Un 36.4% (4 profesores) no diferencia la Lingüística de las demás disciplinas, ya que opina que está inmersa en todas ellas y que al igual que el resto de especialidades, sirve para adquirir una buena comunicación y desarrollar las habilidades sociales. Otro 18.2% (2 docentes) cree que la Lingüística proporciona un tratamiento individual-específico, por lo que atiende las necesidades de cada uno, especialmente en el campo de la discriminación auditiva de fonemas.

## ¿Qué aporta la Lingüística al tratamiento?



<sup>3</sup> En este aspecto del cuestionario se calcula el porcentaje sobre once, el número de profesores que considera útil la Lingüística para el tratamiento del SD22q11.

Todos los profesores encuestados se basan en experiencias profesionales con niños concretos. El 44.5% (8 docentes) aplica los métodos que se han expuesto anteriormente y destacan su evolución positiva. Un 38.9% (7 profesores) forma parte del apoyo curricular en las áreas de las distintas asignaturas. Otro 11.1% (2 docentes) por su experiencia considera fundamental la intervención temprana en Logopedia para empezar a solventar el trastorno del lenguaje detectado lo antes posible. Y el 5.5% restante (1 profesor) ha hablado de dos tipos de casos: alumnos con gangosidad y serios problemas de discriminación auditiva que, aunque de forma más lenta, consiguen adquirir los contenidos curriculares con constancia; y otros con problemas principalmente de ámbito fonológico.



Todos los docentes encuestados valoran de forma positiva las asociaciones 22q11, dado que permiten estudiar el síndrome y por tanto indagar más en este, organizar jornadas en las que intercambiar experiencias, y establecer unas líneas comunes de actuación. Un 27.8% (5 profesores) cree que se debería avanzar más en las investigaciones.

Los padres de los alumnos con SD22q11 suelen ir a los centros donde estudian sus hijos para concienciar a profesores y compañeros sobre el síndrome, y un 50% del profesorado (9 docentes) encuestado ha recibido formación por parte de los psicopedagogos de las asociaciones. El otro 50% (9 profesores) cree que debería haber en los centros más jornadas y más seguimientos directos con los docentes que están implicados.

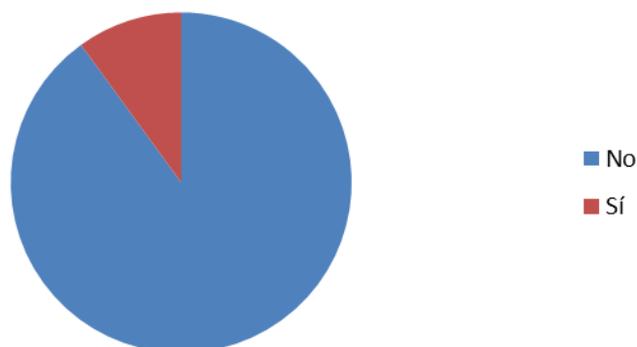
### Grado de información sobre el SD22q11 en los centros



#### 4.2. Punto de vista de los padres

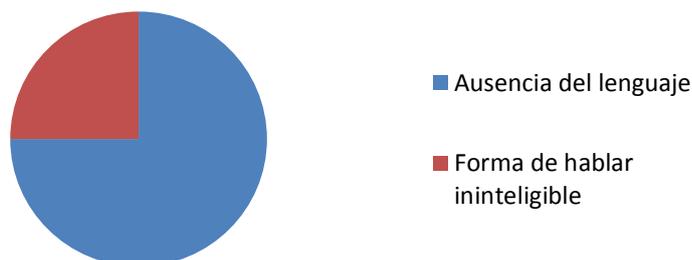
Tal y como se expone en el marco teórico, la gran mayoría de los casos de SD22q11 (91.7%, es decir, 11 niños) se presentan como *novo*, es decir, que no son hereditarios. El 8.3% restante (1 caso) sí que procede de algún familiar. Este porcentaje afirma que se enfrenta a más complicaciones en el tratamiento, ya que déficits como la dificultad para la resolución de problemas o el retraso del desarrollo del lenguaje y del habla se acentúan cuando se hereda la enfermedad.

### ¿La enfermedad procede de algún familiar?



El síntoma que más les hace decidir a los padres (un 75% de los casos, es decir, 9) consultar con un profesional es la ausencia del lenguaje a una edad determinada (a los tres o cuatro años), aunque también les inquieta su forma de hablar al ser ininteligible al principio (esto corresponde a un 25% de los casos, es decir, a 3).

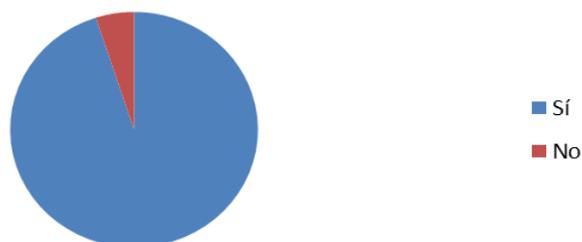
## Síntomas que presentan los niños



Una vez que comienzan el tratamiento en Logopedia, el 91.7% de los casos encuestados (11 niños) amplía su vocabulario y estructura mejor su discurso, con lo cual consiguen que se les entienda al hablar. El tratamiento tiene repercusión incluso en el carácter, que cambia a mejor. Esto se debe a que el hecho de no saber hablar o de tener un lenguaje poco entendible les aísla y se sienten solos, pero una vez que consiguen progresos se relacionan mejor con sus compañeros. A pesar de su evolución positiva, hay que destacar que les hace falta mucho apoyo en las escuelas dadas las dificultades para el aprendizaje que conlleva el síndrome. El 8.3% restante (1 caso) por el contrario no percibe ninguna evolución porque acaba de empezar el tratamiento.

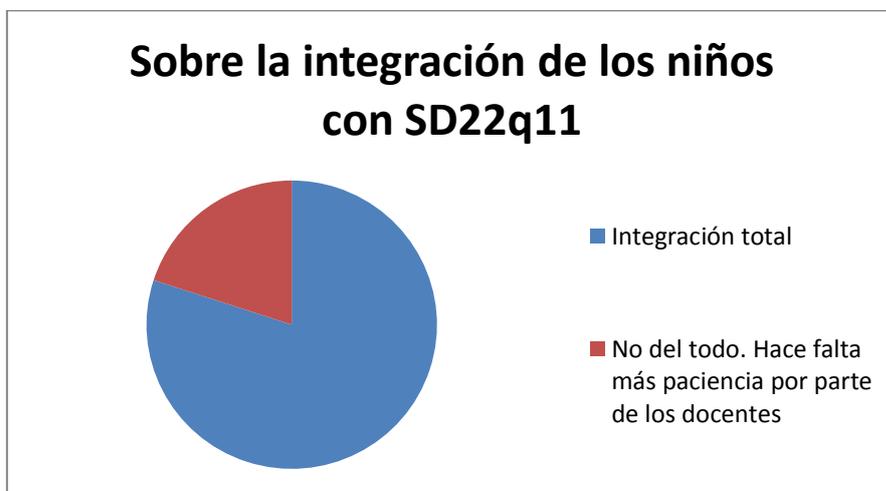
Mediante el tratamiento, el lenguaje de estos niños evoluciona sobre todo en los ámbitos morfosintáctico y léxico en detrimento del nivel fonológico a causa de la nasalidad del síndrome. No obstante, esto no les preocupa demasiado a sus padres, ya que a pesar de ello su lenguaje es comprensible.

## ¿Hay evolución en el tratamiento de los niños?



El 83.3% de los padres encuestados (10 familias) afirma la total integración de sus hijos en los centros a pesar de su discapacidad. Sus compañeros no los discriminan por ello, y

sus profesores aceptan el síndrome y tratan de ayudarlos lo máximo posible. Además se da prioridad a que se sientan bien, aceptados e integrados al tema curricular. No obstante, el 16.7% restante (2 familias) considera que los docentes deberían tener más paciencia con estos niños dadas sus dificultades para el aprendizaje.

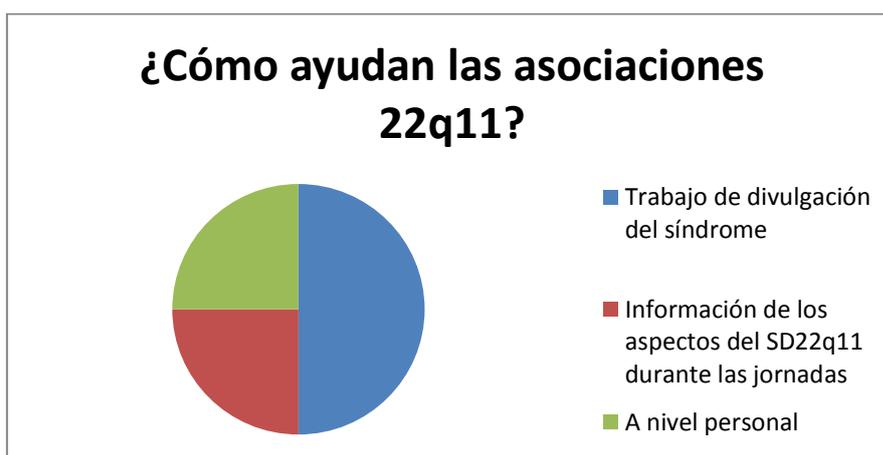


El 75% de los padres (9 familias) se muestran muy satisfechos (9 familias) con la formación de los terapeutas que atienden a sus hijos. El otro 25% (3 casos), en cambio, opina que deberían saber más sobre el SD22q11 para atender mejor a sus hijos, ya que sus métodos no siempre se adecúan a la enfermedad a causa de su desconocimiento.

Con respecto al profesorado, los padres en general consideran que necesitan más conocimiento sobre estos síndromes: ocasionalmente les exige a estos niños lo mismo que a otros que no padecen de ningún tipo de dificultad, lo que aumenta sus niveles de ansiedad. Hay que destacar que no creen que los profesores necesiten formarse en Lingüística, sino simplemente en Educación Especial.



Todos los padres encuestados pertenecen a la asociación 22q11 Andalucía, que les resulta de gran ayuda por el trabajo de divulgación del síndrome para concienciar sobre este (un 50% (6 casos) tiene más en cuenta este aspecto). Además, todos los años organizan jornadas en distintas ciudades andaluzas (Granada (2015, 2016), Sevilla (2017), Cádiz (2018)). A estas acuden profesionales como médicos, optometristas, etc., que informan de los aspectos del SD22q11 (un 25% (3 casos) valora esto especialmente), y además les ayuda a los padres a nivel personal (el 25% restante (3 casos) tiene en cuenta sobre todo este aspecto). En ningún cuestionario se ha mencionado a los lingüistas como posibles asistentes a las jornadas, lo que afirma la tendencia de la sociedad de aislar la Lingüística del campo científico.



## 5. Conclusiones

Como se ha averiguado a través del análisis de los cuestionarios, gran parte de los docentes desconoce las pruebas con las que se valoran el retraso lingüístico. Esta es probablemente una de las razones por las que muchos profesores no están preparados para la enseñanza a niños con necesidades educativas especiales, ya que se cometen errores desde algo tan básico y fundamental como es el lenguaje: sin la lengua es imposible el desarrollo de la mayoría de los aspectos del aprendizaje o del día a día. La Lingüística puede ser una solución para este problema, ya que los docentes tal vez no investigan sobre estas pruebas porque no entienden sobre los ámbitos que forman la Lingüística (fonología, morfología, sintaxis, semántica, pragmática). Unas nociones básicas por parte de los profesores conseguirían una valoración más completa del retraso lingüístico de los niños, de modo que su enseñanza iría mejor encaminada.

Para el tratamiento de estos niños son imprescindibles los procedimientos asociados al lenguaje. Así, por ejemplo, según la psicopedagoga Ann Swillen (2001), hay niños con SD22q11 que tienen problemas en el cálculo matemático relacionados con la comprensión del lenguaje y dificultan aún más sus capacidades para la resolución de problemas –no hay que olvidar que es uno de los mayores déficits de aprendizaje de estos niños. Swillen (2001) propone en su *Guía para la intervención educativa en el síndrome de delección 22q11.2* el fragmento de la información verbal, es decir, pedirle al niño que cuente lo que piensa o entiende sobre lo que se le explica, identificando así su proceso de pensamiento. Esta misma psicopedagoga observa que otros niños tienen facultades en el lenguaje receptivo, lo que puede ser de gran utilidad para las matemáticas: los profesores pueden hacerlas más comprensibles para estos niños mediante la sustitución de números por letras (escribiendo “uno” en vez de “1” por ejemplo). De este modo, la Lingüística debería tener más presencia en estos tratamientos, ya que se encuentra inmersa en muchas de las técnicas que se emplean.

Resulta muy llamativo que con respecto a las capacidades lingüísticas de los niños afectados, los profesores se planteen objetivos principalmente de ámbito sintáctico, léxico o pragmático, ya que solo una minoría conoce pruebas que valoran el retraso lingüístico a nivel fonológico y el resto no conoce ninguna. Los docentes explican que la nasalidad que caracteriza al SD22q11 impide cualquier modificación en la fonología

de estos niños y que por ello no se centran en este ámbito del lenguaje. No obstante, la Lingüística aporta conocimientos del sistema fonológico mediante los cuales se podría poner remedio. En cuanto a los niveles en los que se centran, los profesores deberían averiguar el grado de retraso en estos a través de estas pruebas para que su enseñanza fuera más efectiva. Por eso es imprescindible que los profesores adquieran unas nociones básicas de Lingüística.

La mayoría de los profesores carece de formación en Lingüística, pero defiende su importancia para adecuar las enseñanzas y métodos al tratamiento del alumnado con dificultades. Cabe destacar que estos profesores en concreto tienen conocimientos sobre Logopedia y por ello son más conscientes de la importancia de esta disciplina para el tratamiento. Además, a los logopedas les sirve para entender conceptos que se observan en las pruebas de valoración de retraso lingüístico como semántica o pragmática.

El resto de docentes opina que les hace falta adquirir más conocimientos sobre Educación Especial y los padres están de acuerdo. Esto se debe al desconocimiento de la sociedad en general sobre Lingüística, ya que se tiende a apartar como muchas disciplinas de Humanidades. O tal vez sea por la búsqueda de resultados inmediatos, ya que a simple vista parece que la Educación Especial tiene más que ofrecer. Efectivamente esta especialidad es esencial, pero para que el tratamiento sea efectivo se ha de procurar no cometer fallos en la base y ahí es donde se sitúa el lenguaje y donde desempeña un papel fundamental la Lingüística.

Tanto los padres como los profesores valoran de forma positiva las asociaciones 22q11 por las jornadas que se organizan para intercambiar experiencias y obtener información sobre este síndrome de la mano de diversos profesionales. Cabe destacar que las encuestas indican que a estas jornadas van profesionales como médicos u optometristas y no lingüistas, cuya asistencia no estaría de más, ya que pueden no solo difundir las herramientas de evaluación e intervención relacionadas con el lenguaje sino además explicarlas para que los profesores puedan ponerlas en práctica en sus respectivos centros.

No solo se ha demostrado la necesidad de la incorporación de la Lingüística al tratamiento de los niños con SD22q11. También se han logrado los otros dos objetivos planteados en la introducción: la investigación sobre el desarrollo del lenguaje en niños con SD22q11 y la observación de los métodos empleados para ayudar a los afectados.

Con respecto a la primera finalidad del trabajo, a pesar de las numerosas diferencias entre los casos concretos, se han extraído algunas características en común como el ser averbales hasta los dos años, los problemas en la articulación del lenguaje o el discurso hipernasal. Aunque cada caso requiere un tratamiento específico, con unas características en común se consigue una mayor uniformidad en estos procedimientos. Y esto facilita el estudio de la Neurolingüística, disciplina considerada caótica por algunos especialistas por la gran diversidad de casos que se presentan, entre otras razones.

La indagación de los métodos utilizados en los tratamientos demuestra que el fallo de estos procesos (en algunos casos) no reside en la escasez de técnicas, que abundan bastante. Es importante que se difundan no solo entre profesionales, sino además entre los padres de los niños afectados con el fin de poder ponerlas en práctica también en casa y no solo en la consulta, reforzando así lo aprendido en cada sesión. Los lingüistas deberían tener más presencia en esta tarea, puesto que muchos de los métodos se asocian a la Lingüística y pueden resolver cualquier duda sobre estos.

Este trabajo no solo sirve para aprender sobre el SD22q11 o sobre los métodos de Logopedia relacionados con la Lingüística. También resulta muy útil para argumentar la gran importancia de las Humanidades y en concreto de la Lingüística, especialidad con tendencia a ser apartada en la actualidad. Todas las razones expuestas en estas conclusiones demuestran que esta disciplina aporta mucho más de lo que se puede pensar, pero sobre todo hacen ver que la Lingüística constituye en este aspecto un complemento de la Logopedia más que necesario para la urgente mejora del tratamiento de no solamente los afectados del SD22q11, sino de cualquier dificultad asociada al lenguaje.

## 6. Bibliografía

- Alemán Gómez, Nieves (et al) (2006). *Evaluación de la Comunicación y del Lenguaje (ECOL)*. Gobierno de Navarra. Departamento de Educación.
- Aguilar Andújar, María (2014). *Análisis del sueño en niños con diagnóstico de trastorno específico del lenguaje*. Tesis doctoral. Universidad de Sevilla.
- Allgrove, Jeremy (2014). *Documento de consenso sobre el síndrome de deleción 22q11 (SD22q11)*, MaxAppeal, Reino Unido, pp 32-34, 51-53.
- Arconada Martínez, Cristina (2012). *La adquisición del lenguaje en la etapa de 0 a 3 años*. Trabajo de Fin de Grado. Universidad de Valladolid.
- Asociación 22q Madrid. S.F. Asociación 22q, Madrid <https://www.22q.es/contenido/35-que-es-el-sindrome-de-delecion-22-q-11.html>
- Benítez Burraco, Antonio (2015). *A biolinguistic approach to language disorders: towards a paradigm shift in clinical linguistics*. Taylor&Francis.
- Benítez Burraco, Antonio (2008). *Genes, cognición y lenguaje: consideraciones a propósito del síndrome velocardiofacial*. Departamento de Filología Española. Área de Lingüística. Facultad de Filología. Universidad de Oviedo. Oviedo. Neurología.
- Buj Pereda, M<sup>a</sup> José (2017). *Trastornos del lenguaje y competencia comunicativa: propuestas didácticas para niños y niñas de 0 a 12 años*, Horsori, Barcelona.
- Celdrán Clares, M.I; Zamorano Buitrago (2012). *Trastornos de la comunicación y el lenguaje*. Logopedas de los equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica de Murcia, <https://es.scribd.com/doc/85329409/Trastornos-de-La-Comunicacion-y-El-Lenguaje>
- Díaz Olmedo, Pilar (2014). *Definición y clasificación de los Trastornos Específicos del Lenguaje (TEL) y la comunicación*, Espiral, Sevilla, <http://www.espiralsantacruz.com/noticias/definicion-y-clasificacion-de-los-trastornos-especificos-del-lenguaje-tel-y-la-comunicacion/>
- Gallego, Carlos (2016). *Trastornos específicos del desarrollo del lenguaje oral*. Power-point. Universidad complutense de Madrid.

- García-Miñaur, Sixto (2015) (traductor). *Guía práctica para el seguimiento y tratamiento médico de adultos con síndrome de deleción 22q11.2*, Cosmos, S.l. Madrid.
- GARD (Genetic and Rare Diseases) Information Center, <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13278/sindrome-de-la-delecion-22q112>
- Haya, Inma (2016). *Trastornos logopédicos asociados al S. 22q11. Intervención logopédica*. Power-point.
- Higuera Cancino, Miguel; Romero Romero, Juan Carlos (1997). *Manual de la Prueba de Evaluación Pragmática del Lenguaje (PEPL)*. Peralta.
- Infante de la Haba, Belén (2017). *Detección temprana de los trastornos específicos del neurodesarrollo del lenguaje mediante una prueba de repetición de palabras y pseudopalabras*. Tesis doctoral. Departamento de Psicología Básica (procesos cognitivos). Facultad de Psicología. Universidad complutense de Madrid.
- McDonald-McGinn, Donna M (2011). *Practical Guidelines for managing patients with 22q11.2 deletion syndrome (Lineamientos para el tratamiento de la supresión del cromosoma 22q11.2)*, The Journal of Pediatrics. Philadelphia.
- Molina Vives, Montserrat (2007). *Trastornos del desarrollo del lenguaje y la comunicación*, Col·legi Oficial de Psicòlegs de Catalunya, Universidad Autónoma de Barcelona.
- Pañeda Rodríguez, Claudia (2016). *La categorización médica y lingüística de los trastornos específicos del lenguaje: análisis crítico y sugerencias para un encuentro interdisciplinar*, Ediciones de la Universidad de Oviedo, Oviedo.
- Pérez Robles, Paula. (2013). *Ejercicios prácticos de deglución atípica*. Logopeda en casa. <http://www.logopedaencasa.es/ejercicios/ejercicios-practicos-de-deglucion-atipica/>
- Swillen, Ann (2001). *Guía para la intervención educativa en el síndrome de deleción 22q11.2*, Universidad de Lovaina, Bélgica.
- Torrens, Vicente (2008). *Psicología en la intervención de trastornos del lenguaje*, UNED, Madrid.

## 7. Anexos

### Cuestionario para profesores y terapeutas

- ¿Qué tipo de pruebas se hace a los niños para valorar el retraso de su desarrollo lingüístico?
- ¿Qué métodos se aplican en el tratamiento de estos niños?
- ¿Qué objetivos pueden llegar a conseguirse respecto a las capacidades lingüísticas de los pacientes? ¿Se llega a alcanzar la normalidad?
- ¿Cómo reaccionan los padres ante un diagnóstico del SD22q11? ¿Su influencia en el tratamiento y evolución de sus hijos puede considerarse un apoyo o un impedimento?
- ¿Tienen los profesores y terapeutas la suficiente formación en Lingüística para aplicarla al tratamiento e integración de los niños con SD22q11? En caso negativo, ¿cree que sería necesario que se les instruyera en Lingüística para atender mejor a estos niños?
- ¿Qué cree que aporta la Lingüística en el tratamiento de estos niños que no puedan aportar otras especialidades?
- ¿Podría hablarme de alguna experiencia personal/profesional con niños concretos?
- ¿Cree que la concienciación de este síndrome mediante asociaciones (como la de 22q en Madrid, en Andalucía, etc.) facilita su tratamiento? ¿Han conseguido gracias a ellas que se avance más en las investigaciones?
- ¿Suelen organizarse jornadas para intercambiar proyectos y experiencias? En caso afirmativo, ¿cuándo y dónde se han celebrado?

## Cuestionario para padres

- ¿Hay algún familiar del niño que también tenga SD22q11?
- ¿Qué síntomas notó en el niño que le hicieron consultar con un profesional?  
¿Cómo era su lenguaje antes del tratamiento?
- En sentido amplio, no solo lingüístico, ¿ha habido evolución desde que empezó con el tratamiento hasta ahora?
- ¿Cómo ha evolucionado su lenguaje desde que está en tratamiento hasta ahora?  
¿Cómo ha influido la escolarización en su evolución?
- ¿Es real la integración del niño en la escuela? ¿Cómo reaccionan los compañeros ante su presencia? ¿Y los demás padres? ¿Y los maestros?
- ¿Cree que los maestros y terapeutas tienen la formación suficiente en Lingüística para tener en sus clases a niños con este tipo de síndrome? ¿Cree que con la aplicación de la Lingüística se conseguiría atender mejor a los niños?
- ¿Pertenece a alguna de las asociaciones de padres de niños con el 22q que existen actualmente en España?
- En caso afirmativo, ¿cómo le están ayudando estas asociaciones? ¿Favorecen a la empatía con el niño por parte de sus profesores y compañeros en el colegio al concienciar a la gente sobre el síndrome?
- ¿Alguna vez se han organizado jornadas para intercambiar proyectos y experiencias? En caso afirmativo, ¿cuándo y dónde se han celebrado?