

CARACTERÍSTICAS DE LENGUAJE ORAL Y ESCRITO EN SÍNDROME DE X-FRÁGIL

Esther Moraleda Sepúlveda

Facultad de Ciencias de la Salud
Universidad de Castilla-La Mancha
esther.moraleda@uclm.es

Noelia Pulido García

Facultad de Ciencias de la Salud
Universidad de Castilla-La Mancha

Sara Cañas Pedrosa

Facultad de Ciencias de la Salud
Universidad de Castilla-La Mancha

Noelia Santos Muriel

Facultad de Ciencias de la Salud
Universidad de Castilla-La Mancha

Cristina Pérez

Facultad de Ciencias de la Salud
Universidad de Castilla-La Mancha

*Recepción Artículo: 10 mayo 2021
Admisión Evaluación: 10 mayo 2021
Informe Evaluador 1: 19 mayo 2021
Informe Evaluador 2: 24 mayo 2021
Aprobación Publicación: 02 junio 2021*

RESUMEN

El síndrome del cromosoma X frágil (SXF) es uno de los síndromes genéticos más frecuente causante de discapacidad intelectual, que se produce principalmente en varones. La mayoría de las personas con síndrome X-Frágil adquieren el lenguaje oral, y en algunas ocasiones también dominan el lenguaje escrito, pero la adquisición inicial de las palabras se retrasa significativamente, y por esto, el desarrollo del lenguaje oral y escrito se encuentra retrasado. El objetivo de este estudio fue conocer la percepción de los padres sobre estos déficits. Participaron 8 familias de niños, adolescentes y adultos con SXF que fueron evaluados a través de la escala de valoración del lenguaje del test CELF. Los resultados indican que la mayoría de padres manifiestan problemas en el desarrollo del lenguaje oral y una especial dificultad en el comienzo de la lectoescritura. Ambos factores parecen venir muy determinados, además, por el nivel de atención. Estos datos avalan la importancia de trabajar el lenguaje en todas sus vertientes durante todo el ciclo vital de la persona con SXF.

Palabras claves: síndrome de x-frágil; lenguaje oral; lenguaje escrito; niños; adolescentes

ABSTRACT

Oral and written language characteristics in x-gragile syndrome. Fragile X syndrome (Fragile X syndrome) is one of the most common genetic syndromes causing intellectual disability, occurring mainly in males. Most people with Fragile X syndrome acquire oral language, and sometimes also master written language, but the initial acquisition of words is significantly delayed, and therefore, the development of oral and written language is delayed. The aim of this study was to know the parents' perception of these deficits. Eight families of children, adolescents and adults with SXF who were evaluated by means of the language assessment scale of the CELF test participated in the study. The results indicate that the majority of parents show problems in oral language development and a special difficulty in the beginning of reading and writing. Both factors seem to be very much determined, in addition, by the level of attention. These data support the importance of working on language in all its aspects throughout the life cycle of the person with XFS.

Keywords: fragile x syndrome; oral language; written language; children; adolescents

INTRODUCCIÓN

El síndrome X Frágil (SXF, en adelante) es una enfermedad genética no común que se origina en el cromosoma X y que es a segunda causa más frecuente de discapacidad intelectual después del síndrome de Down (Saldarriaga et al. 2014; Sitzmann, Hagelstrom, Tassone, Hagerman, y Butler, 2018). Es considerado poco común debido a la prevalencia que presenta, que es aproximadamente, de 1:4000 nacidos vivos en el caso de los hombres, y de 1:8000 en el de las mujeres (Song, Barton, Sleightholme, Yao, Fry-Smith, 2003), aunque investigaciones posteriores como la de Hunter et al., (2014), señalan una prevalencia actual de 1:7000 para los hombres y de 1:11000 para las mujeres. Aunque fue descubierto por Martin y Bell (1943), no fue hasta el año 1991 cuando se encontró la ubicación del gen que causa la enfermedad (FMR1), localizado en el cromosoma Xq27.3 (Verkerk et al., 1991). El SXF es el resultado de una mutación del gen, en la cual, se da una expansión del número de trinucleótidos CGG mayor a 200 repeticiones, la cual resulta en la metilación del gen y en el silenciamiento del mismo (Hagerman y Hagerman, 2002).

Las características más comunes que presentan las personas con SXF, son que físicamente, destacan por tener frente prominente, cara larga y estrecha, testículos grandes y orejas sobresalientes. También destacan paladar arqueado, hipermovilidad de los dedos, hipermetropía y astigmatismo, otitis y macroorquidea (en los adolescentes). Mientras que, en lo que respecta a su perfil cognitivo y comportamental, destacan la deficiencia mental de moderada a severa, retraso del lenguaje, recurrentes problemas de conducta, hiperactividad, déficit de atención. Es importante destacar la comorbilidad existente entre el síndrome y la epilepsia (Alanay et al., 2007; Hagerman y Hagerman, 2002; Hersh y Saul, 2011; Ciaccio et al., 2017). Un 60% de niños con SXF son diagnosticados con Trastornos del espectro autista (TEA) (Salcedo-Arellano, Hagerman y Martínez-Cerdeño, 2020).

Los hombres y las mujeres diagnosticados con SXF no presentan la enfermedad de la misma forma, siendo las mujeres las menos afectadas por la enfermedad (Crawford et al., 2020). Salcedo-Arellano et al. (2020), hacen referencia a que alrededor del 90% de los niños con SXF presenta discapacidad intelectual, frente al 30% de las niñas. Hersh y Saul (2011) señalan que el perfil cognitivo de las mujeres con SXF es semejante al de los hombres, pero la variación del fenotipo, en estos casos, es más extensa.

En lo que respecta al lenguaje, se observa generalmente cierto retraso en la aparición del mismo (Abbeduto, Brady, y Kover, 2007), pudiendo desarrollarse las primeras palabras cuando el niño cumple 36 meses, aunque, una vez llegado a ese momento, comienza a adquirir rápidamente el léxico, siguiendo el desarrollo típico y habiendo una correspondencia entre el nivel de vocabulario y el nivel cognitivo del niño. (Brun-Gasca y Artigas Pallarés, 2001). Por otro lado, los continuos problemas de audición presentes en las personas con SXF dificultan el desarrollo del lenguaje (Abbeduto y Hagerman, 1997).

El lenguaje comprensivo de las personas con SXF es superior al expresivo, sin embargo, siguen existiendo discrepancias acerca de si este concuerda o no con el desarrollo cognitivo no verbal (Hoffman et al., 2020). Las áreas del lenguaje más afectadas a nivel expresivo son, la fonología, morfosintaxis, y, en mayor medida, la prag-

mática. Estas personas tienen grandes problemas de inteligibilidad, ya que presentan dificultades motoras que repercuten en el discurso provocando omisiones y sustituciones, entrecortamiento de palabras, se distinguen dificultades para mantener temas conversacionales, para utilizar la gramática de una manera correcta y para narrar hechos, a la vez que manifiestan ecolalias diferidas perseveraciones e impulsividad en el discurso espontáneo. Estas producciones repetitivas de palabras y frases son más perseverantes que en sujetos con el mismo desarrollo lingüístico con desarrollo típico o con otras patologías como síndrome de Down (Abbeduto et al., 2007; Abbeduto y Hagerman, 1997; Rondal y Ling, 1995). Es importante destacar que la comorbilidad con TEA agrava las dificultades pragmáticas de los niños con SXF, aumentando el lenguaje perseverativo (Martin et al., 2012; Klusek, Martin y Losh, 2014).

Existen pocos estudios que hayan profundizado en el lenguaje escrito en las personas con SXF, aun así, se conoce que las habilidades lectoras están deterioradas en cierta medida, dependiendo propiamente de cada niño, sin embargo, se distingue una marcada dificultad para discriminar sonidos y reconocer sonidos fuera de las palabras, afectando sobre todo a la conciencia fonológica, aunque no presentarían problemas en la decodificación de las palabras a simple vista, de manera global, que es un punto fuerte de estos niños. En lo que respecta a la escritura, el desarrollo de las habilidades motrices necesarias para el desarrollo de la escritura, dependerá del propio desarrollo del niño (Puente, Alvarado, Jiménez y Martínez, 2017).

Sin embargo, todos estos datos son distintos al hablar de las niñas con SXF, ya que muchas de ellas son capaces de desarrollar unas características lingüísticas correctas, sobre todo a nivel de léxico y de gramática, que por lo tanto favorecen al correcto desarrollo de la lectoescritura, que se podría considerar que llega a ser desarrollada al nivel de su edad, pero las dificultades pragmáticas tan recurrentes en este síndrome, no favorecen a que existan unas habilidades comunicativas tan avanzadas como en otros niños con desarrollo típico (Puente et al., 2017; Roberts et al., 2005).

No obstante, existe poca investigación de este síndrome, por considerarse "raro", y, por tanto, el objetivo de nuestro estudio fue ahondar en las características de lenguaje oral y lenguaje escrito en esta población.

MÉTODO

Participantes

En este estudio participaron un total de 15 familiares de personas con Síndrome X-frágil de toda España, de los cuales 3 de ellos fueron padres, 11 madres y tal solo un hermano/a.

El género de las personas con Síndrome de X-frágil fue de 2 mujeres y 13 hombres, con edades comprendidas entre 6 y 38 años. 14 de los 15 participantes presentaban algún tipo de discapacidad que variaba desde el 33% al 85%.

Instrumentos

Para llevar a cabo este trabajo se ha utilizado el Cuestionario de competencia lingüista ofrecido por el test *Evaluación clínica de los fundamentos del lenguaje-5 (CELF-5)*, cuyos autores son Elisabeth H. Wiig, Eleanor Semel y Wayne A. Secord.

Con este cuestionario se obtiene información cualitativa sobre la competencia lingüística de la persona durante la escucha, habla, lectura y escritura, permitiendo conocer el rendimiento lingüístico en diferentes contextos y a través de distintos informantes (padres, madres, cuidadores...). La información obtenida da a conocer si el sujeto presenta las aptitudes necesarias para conseguir los objetivos del currículo educativo, seguir indicaciones e interacciones en diferentes contextos.

Procedimiento

En primer lugar, se realizó una adaptación del cuestionario de padres del CELF-V pasándolo a Google Forms. A continuación, desde el equipo de investigación, nos pusimos en contacto con Asociaciones de Síndrome de X-

CARACTERÍSTICAS DE LENGUAJE ORAL Y ESCRITO EN SÍNDROME DE X-FRÁGIL

Frágil de manera telemática y se les facilitó el cuestionario y, además, se publicó por redes sociales para conseguir un gran impacto.

Cabe destacar que, dentro del formulario, un apartado fue destinado a un consentimiento informado a los padres para la confirmación de participación en el estudio.

RESULTADOS

Con respecto a las respuestas a través de la escala Likert que se administró a los padres, el 40% respondió que a menudo a sus hijos le cuesta prestar atención; en cambio cuando se trata de seguir indicaciones orales, el 46,7% admite que solo se da a veces.

A la hora de afirmar si le cuesta recordar lo que se le dice, el 53,3% admite que también se produce a veces, misma respuesta que se da con un porcentaje del 64,28% cuando se habla del ítem en el que se pregunta si le cuesta entender lo que se le dice.

Estos mismos padres admiten que a veces sus hijos tienen que pedir que se le repita lo que se le ha dicho, esto se da en el 78,57% de los entrevistados. Esta misma respuesta, pero en un 35,71% se da cuando se les pregunta si les cuesta entender los significados de las palabras.

Por otro lado, se les preguntó si a sus hijos les cuesta entender nuevos conceptos, a lo que los padres contestaron en un 33,33% que esto se da a veces. En cuanto al ítem de la dificultad para mirar a los demás cuando habla o escucha, el 35,71% respondió que sucedía a menudo.

Cuando se trataban temas como los problemas que presentaban estas personas a la hora de entender expresiones faciales y gestos, el 40% de los padres explicó que esto ocurría a menudo.

En cuanto a la pregunta relacionada con la dificultad para responder lo que se le pregunta, los padres respondieron en un 35,71% que esto se da a veces. Sin embargo, esta respuesta cambió cuando se les preguntaba sobre la dificultad de responder a las preguntas con rapidez, donde los padres afirmaban en un 60% que esto ocurría siempre o casi siempre.

En lo relacionado a la dificultad para pedir ayuda cuando la necesita, el 60% de los padres explicó que esto solo se daba a veces, misma respuesta que se presenta en un 40% cuando se les pregunta sobre la dificultad para hacer preguntas.

En el polo relacionado con el vocabulario, el 53,33% de los padres que participaban respondieron que siempre o casi siempre se daba dificultad en un uso variado del mismo a la hora de hablar. En el hecho de pensar y encontrar la palabra correcta, el 40% respondió que a menudo se daban dificultades en este sentido.

Si hablamos de expresión de sentimientos, podemos observar que estos padres admiten en un 53,33% que tienen dificultad para hacerlo siempre. En este mismo porcentaje y para esta misma respuesta (siempre o casi siempre) reflejan los resultados cuando hablamos de la dificultad que tienen estos niños a la hora de describir las cosas a los demás.

Al poner el foco en la atención, los resultados reflejan que hay un 40% de los padres que admiten que siempre o casi siempre le cuesta centrarse en el tema de conversación, a la vez que hay un empate con otro 40% de las respuestas que afirman que esto se da a menudo. Por otro lado, a la hora de comentar la dificultad en centrarse en los aspectos más importantes, los resultados reflejan que los padres sienten por igual que esto ocurre a menudo o siempre (ambas respuestas se dan en un 40%).

A nivel gramatical, se preguntó a los familiares sobre las dificultades para ordenar adecuadamente los acontecimientos, contestando un 53,33% que siempre o casi siempre ocurría esto. De igual forma, respondieron que el 40% muestran pobreza gramatical cuando habla, un 46% les cuesta formar frases completas y el 26% a menudo habla con frases cortas, sin nexos gramaticales.

Si hablamos sobre las conversaciones, el 40% de los padres responden que a sus hijos les cuesta ampliar una respuesta o dar detalles cuando habla y un 33% siempre o casi siempre presentan dificultades para tener una conversación con alguien, al igual que los padres que responden que a menudo ocurre esto (ambas respuestas se dan un 33%). En cambio, un 60% de los familiares señalan que les cuesta hablar con un grupo de gente, un

46,66% tienen problemas para decir algo de otra manera cuando alguien no le entiende y un 40% se disgusta cuando no se le entiende a menudo.

En cuanto a la lectura y la escritura, dos de los padres que participaron, indican que sus hijos aún no se han iniciado en estas dos áreas. Mientras que el resto de familiares manifiestan que durante la lectura el 46% siempre o casi siempre le cuesta pronunciar las palabras cuando lee. Si centramos la atención en comprensión lectora, un 38% reconoce que le cuesta entender lo que lee, al igual que aquellos que tienen dificultades para explicar lo que ha leído, un 33,3% siempre o casi siempre les cuesta identificar lo que ha leído, un 41,6% tienen problemas para recordar los detalles de lo que han leído y a la mitad les cuesta seguir las indicaciones escritas.

En último lugar, en cuanto a la escritura, más de la mitad de los padres (58%) manifiestan que sus hijos presentan problemas para escribir sus pensamientos. Del mismo modo, el 41% responde que sus hijos muestran pobreza gramatical cuando escribe, al igual que el número de respuestas sobre la dificultad para escribir frases completas. Con un porcentaje menor, tan solo el 24% de los padres afirma que su hijo escribe con frases cortas, sin utilizar nexos gramaticales. Por último, al 41,6% les cuesta ampliar una respuesta o dar detalles cuando escribe y presentan dificultades para ordenar correctamente las palabras cuando escribe frases.

DISCUSIÓN

Las personas con SXF presentan dificultades en el desarrollo del lenguaje oral y escrito que les van a acompañar a lo largo de todo su ciclo evolutivo y la mayoría de padres manifiestan estas características en las diferentes áreas relacionadas con escucha, habla, lectura y escritura.

No obstante, aunque la mayoría de las personas con SXF muestran debilidades en todos los dominios del lenguaje y la alfabetización, las habilidades del lenguaje oral, así como las habilidades de lectoescritura, son similares a las de los compañeros más jóvenes, con un desarrollo típico en niveles similares de desarrollo cognitivo y del lenguaje (Finestack, Richmond y Abbeduto, 2009).

El desarrollo de la comunicación se ve afectado, tanto en relación a la forma como al contenido del lenguaje (Murphy y Abbeduto, 2003). Como se puede observar, en los resultados obtenidos, las personas con SXF presentan gran variabilidad en cuanto a un perfil lingüístico establecido. Por ejemplo, los problemas de lenguaje oral pueden ir desde un retraso moderado en el lenguaje receptivo y expresivo, hasta un severo retraso en línea (Fürgang, 2001). En las personas con SXF, se recomienda que el lenguaje receptivo y las habilidades de lectura sean entrenadas antes y durante las clases de escritura (Fernández, Puente y Ferrando, 2010). En algunos casos, el lenguaje escrito puede estar muy limitado para aquellos casos con déficit cognitivos moderados o severos (Gathercole y Pickering, 2001).

Con respecto al desarrollo de la lectoescritura, una explicación recurrente de las dificultades lectoras de los X frágil está relacionada con los problemas de lenguaje de estas personas (Fernández, Puente y Ferrando, 2010). Las dificultades de lenguaje de los niños con SXF pueden variar en función del desarrollo individual. Por ejemplo, podemos encontrar personas con incapacidad para pronunciar palabras de forma clara, dificultad para escribir y usar la gramática de manera correcta e incapacidad para la comunicación social, mientras que, en otros casos, el desarrollo del lenguaje oral se encuentra mucho más limitado (Benetto y Penington, 2002).

No obstante, sería interesante analizar las diferencias de lenguaje oral y escrito en función del sexo. En el caso de las mujeres, existen notables diferencias con respecto al sexo masculino, y de manera general, presentan menos problemas con el lenguaje hablado. En muchos casos, las mujeres manejan un vocabulario adecuado mejor y tienden a usar también la gramática de acuerdo a su edad lo que les permite desarrollar en gran medida el aprendizaje de la lectura y la escritura (Roberts et al., 2005).

Parece, por tanto, claro, que es necesario seguir investigando en el perfil y desarrollo lingüístico (a nivel oral y escrito) de este colectivo de cara a poder implementar intervenciones eficaces que les repercuta en su entorno diario y, por tanto, permitan mejorar su calidad de vida.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Abbeduto, L. y Hagerman, R. J. (1997). Language and communication in fragile X syndrome. *Mental retardation and developmental disabilities research reviews*, 3(4), 313-322.
- Abbeduto, L., Brady, N. y Kover, S. (2007). Language development and Fragile X syndrome: Profiles, syndrome specificity and within syndrome differences. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13, 36-46.
- Alanay, Y., Ünal, F., Turanlı, G., Aliko İfo İu, M., Alehan, D., Akyol, U., ... y Tunçbilek, E. (2007). A multidisciplinary approach to the management of individuals with fragile X syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 51(2), 151-161.
- Benetto L, Penington B F. (2002). The neuropsychology of fragile X syndrome. En R J Hagerman & A C Cronister (Eds), *Fragile X syndrome: Diagnosis treatment, and research* (pp. 210-248). Baltimore: The Johns Hopkins University Press.
- Brun-Gasca, C. y Artigas-Pallarés, J. (2001). Aspectos psicolingüísticos en el síndrome del cromosoma X frágil. *Revista de Neurología*, 33(1), 29-332.
- Crawford, H., Abbeduto, L., Hall, S. S., Hardiman, R., Hessel, D., Roberts, J. E., ... y Oliver, C. (2020). Fragile X syndrome: An overview of cause, characteristics, assessment and management. *Paediatrics and Child Health*. 30(11), 400-403
- Ciaccio, C., Fontana, L., Milani, D., Tabano, S., Miozzo, M. y Esposito, S. (2017). Fragile X syndrome: a review of clinical and molecular diagnoses. *Italian journal of pediatrics*, 43(1), 39.
- Fernández, M., Puente, A., & Ferrando, M. (2010). Síndrome X frágil: Desarrollo e intervención del lenguaje escrito. *Revista chilena de neuro-psiquiatría*, 48(3), 219-231.
- Finestack, L. H., Richmond, E. K., & Abbeduto, L. (2009). Language development in individuals with fragile X syndrome. *Topics in language disorders*, 29(2), 133.
- Fürgang, R. (2001). La terapia del lenguaje en el síndrome X frágil. *Revista de neurología*, 33, 82-87.
- Gathercole, S., & Pickering, S. (2001). Research Section: Working memory deficits in children with special educational needs. *British Journal of special education*, 28(2), 89-97.
- Hagerman, R. J. y Hagerman, P. J. (Eds.). (2002). *Fragile X syndrome: Diagnosis, treatment, and research*. Taylor & Francis US.
- Hersh, J. H., Saul, R. A. y Committee on Genetics. (2011). Health supervision for children with fragile X syndrome. *Pediatrics*, 127(5), 994-1006.
- Hoffmann, A., Wang, A., Berger, N., Cordeiro, L., Shaffer, R., Tartaglia, N., ... & Berry-Kravis, E. (2020). Language across the Lifespan in Fragile X Syndrome: Characteristics and Considerations for Assessment. *Brain sciences*, 10(4), 212.
- Hunter, J., Rivero-Arias, O., Angelov, A., Kim, E., Fotheringham, I. y Leal, J. (2014). Epidemiology of fragile X syndrome: A systematic review and meta-analysis. *American Journal Medicin Genetics A*, 164A(7), 1648-58.
- Klusek, J., Martin, G. E. y Losh, M. (2014). A comparison of pragmatic language in boys with autism and fragile X syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 57(5), 1692-1707.
- Martin, J. P. y Bell, J. (1943). A pedigree of mental defect showing sex-linkage. *Journal of neurology and psychiatry*, 6(3-4), 154.
- Martin, G. E., Roberts, J. E., Helm-Estabrooks, N., Sideris, J., Vanderbilt, J. y Moskiwitz, L. (2012). Perseveration in the connected speech of boys with fragile X syndrome with and without autism spectrum disorder. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 117, 384-399.
- Murphy, M. M., & Abbeduto, L. (2003). Language and communication in fragile X syndrome. *International review of research in mental retardation*, 27, 83-119.
- Puente, A., Alvarado, J. M., Jiménez, V. y Martínez, L. (2017). Perfiles de lectura en adolescentes con síndrome de X frágil y síndrome de Down. *Anales de Psicología*, 33(3), 660-669.

- Roberts, J., Long, S. H., Malkin, C., Barnes, E., Skinner, M., Hennon, E. A. y Anderson, K. (2005). A comparison of phonological skills of boys with fragile X syndrome and Down syndrome. *Journal of Speech Language and Hearing Research*, 48(5), 980-995.
- Rondal, J.A. y Ling, D. (1995). Especificidad sindromica del lenguaje en el retraso mental. *Revista de Logopedia, Foniatria y Audiología*, 15(1), 3-17.
- Salcedo-Arellano, M. J., Hagerman, R. J. y Martínez-Cerdeño, V. (2020). Síndrome X frágil: presentación clínica, patología y tratamiento. *Gaceta Médica Mexicana*, 156, 60-66.
- Saldarriaga, W., Tassone, F., González-Teshima, L. Y., Forero-Forero, J. V., Ayala-Zapata, S. y Hagerman, R. (2014). Fragile X syndrome. *Colombia medica*, 45(4), 190-198.
- Sitzmann, A. F., Hagelstrom, R. T., Tassone, F., Hagerman, R. J. y Butler, M. G. (2018). Rare FMR1 gene mutations causing fragile X syndrome: a review. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 176(1), 11-18.
- Song, F.J., Barton, P., Sleightholme, V., Yao, G.L. y Fry-Smith, A., (2003). Screening for fragile X syndrome: A literature review and modelling study. *Health Technology Assessment* 7, 1–106.
- Verkerk, A.J., Pieretti, M., Sutcliffe, J.S., Fu, Y.H., Kuhl, D.P., Pizzuti, A., Reiner, O., Richards, S., Victoria, M.F., Zhang, F.P. et al. (1991). Identification of a gene (FMR-1) containing a CGG repeat coincident with a break-point cluster region exhibiting length variation in fragile X syndrome. *Cell* 65, 905–914.
- Wiig, E. H., Semel, E., & Secord, W. A. (2013). *Clinical Evaluation of Language Fundamentals—Fifth Edition (CELF-5)*. Bloomington, MN: NCS Pearson.

