

Dra. María Teresa Ferrando Lucas
Médico neuropediatra
Universidad Complutense de Madrid
Centro de Rehabilitación del Lenguaje

LA COMUNICACIÓN VERBAL COMO BASE PARA LA INTERRELACIÓN

INTRODUCCIÓN

La voluntad que subyace en el informe de la UNESCO concerniente a la educación en el siglo XXI conduce al completo desarrollo del ser humano.

El aprendizaje tiene un requisito previo: la adquisición del lenguaje. La comunicación constituye la base de la convivencia: el poder expresar deseos, sentimientos, creaciones, costumbres, ideas y el comprender lo que nos transmiten otros seres humanos requiere que seamos capaces de dominar un código a través del cual podamos comunicarnos. Puede ser argumentado que existen muchas formas de lenguaje, en tanto que son numerosos los mensajes que podemos recibir del entorno y no solo del ser humano. Los animales nos transmiten mensajes mediante sonidos y gestos, que somos capaces de interpretar. Incluso podemos interpretar mensajes transmitidos por el mundo vegetal en razón de variaciones de forma y color. Podrá ser argüido la importancia del lenguaje gestual entre personas. Sin embargo, ninguna de estas formas de expresión posee la riqueza de la función más fina del cerebro humano, base del pensamiento y base de la comunicación: el lenguaje oral y su codificación en forma de lenguaje escrito.

El cerebro humano está genéticamente programado para asentar el lenguaje oral. Alrededor del día 100 de la gestación, todas las neuronas que vamos a poseer a lo largo de nuestra vida han terminado de formarse en una zona profunda de este cerebro en formación denominada matriz germinal; a partir de este momento las neuronas emigran hasta ocupar su lugar definitivo en la corteza cerebral.

Pulsa para hacerlo más grande

Este proceso de migración neuronal se ve precedido por células guía, que abren caminos por los que las neuronas viajan y se irán colocando en capas formando el cortex cerebral. Una vez cumplida su misión las células guía involucionan hasta desaparecer.

El fin último del sistema nervioso es procesar y transmitir información. Para conseguirlo las neuronas deben establecer conexiones. La maduración del sistema nervioso central queda definida por dos fenómenos: Histogénesis, durante la que se forman las células nerviosas y adoptan una disposición determinada y hodogénesis, que permite la conexión entre células por crecimiento de las sinapsis. La hodogénesis permite que las células nerviosas se comuniquen entre sí y se transmitan la información procesada y almacenada a lo largo del circuito. La histogénesis tiene lugar durante la gestación con participación primordial de los factores genéticos, mientras que la hodogénesis es un proceso que se prolonga a lo largo de la vida extrauterina y en ella intervienen factores externos como la nutrición y el aprendizaje: No podemos influir en el número de neuronas, pero sí en la riqueza y multiplicación de las conexiones que establecen entre ellas (1, 2). Esto implica una seria responsabilidad puesto que tanto la educación como la alimentación de los seres humanos depende de otros seres humanos y en último término la correcta maduración del sistema nervioso va a tener una dependencia del entorno sociocultural importante y definitiva, que va a actuar ya desde el momento de la concepción puesto que el tipo de vida y alimentación de la madre van a repercutir en el correcto desarrollo del feto. La carga genética patológica que pueda condicionar desviaciones de un normal desarrollo no podemos modificarla, pero si podemos influir de modo positivo sobre la maduración del sistema nervioso mediante la educación; el aprendizaje influye en la riqueza de conexiones (sinapsis) que las neuronas establecen entre ellas y este proceso no termina nunca ya que somos capaces, en condiciones normales, de seguir aprendiendo, aunque lentifiquemos el ritmo, a lo largo de toda nuestra vida.

Pulsa para hacerlo más grande

Sobre el cerebro maduro, en cuanto al número de neuronas, empiezan a asentarse las funciones del

lenguaje, como resultado de un proceso de aprendizaje, que se extiende a lo largo de varios años: La fonología requiere de los cuatro primeros años de vida para terminar su implantación y la sintaxis de los seis primeros años. Las nuevas tecnologías de imagen cerebral funcional nos están llevando a modificar muchos de nuestros actuales conceptos sobre lenguaje y aprendizaje pero también a confirmar los conocimientos previos sobre las áreas cerebrales implicadas en estas funciones. Las imágenes que siguen nos ayudarán a recordar de modo esquemático las zonas cerebrales responsables del lenguaje.

Pulsa para hacerlo más grande

ÁREAS DEL LENGUAJE

Pulsa para hacerlo más grande

Áreas cerebrales del lenguaje

Para un gran porcentaje de la población (87%), el lenguaje se asienta en una zona amplia del hemisferio izquierdo; mientras que para un pequeño porcentaje (8%) se localiza en el hemisferio derecho y el resto (5%), lo distribuye en ambos hemisferios, sin una clara definición. La lateralización del lenguaje llevó a pensar que el hemisferio izquierdo era el dominante, aunque se ha comprobado que la lateralización del lenguaje no siempre coincide con la lateralidad manual (2). La tendencia entre los especialistas, hoy día, es a dejar de lado el concepto de hemisferio dominante y a considerar que ambos hemisferios son preponderantes, dependiendo de la función (Tabla 1).

Áreas de la comprensión del lenguaje

Las señales acústicas (fonemas, palabras) son transformadas en el oído interno en señales bioeléctricas, las cuales son conducidas por el nervio acústico hasta el SNC, específicamente al área auditiva primaria (gyrus de Heschl). El área de la audición primaria se ubica en la parte superior de los lóbulos temporales, en la profundidad de la cisura de Silvio. Cuando la señal llega a esta zona es cuando se interpreta como un sonido. Sin embargo, para interpretarse como parte del lenguaje, debe activarse el área de Wernicke formada por el planum temporale y una parte de la primera circunvolución temporal, en el hemisferio izquierdo. A través del cuerpo caloso, el área de Wernicke recibe información

de las señales que provienen del gyrus de Heschl derecho. La activación del área de Wernicke permite reconocer los fonemas, como parte fundamental del lenguaje. Para asignar a los fonemas categoría simbólica, se han de activar otras dos zonas del hemisferio izquierdo: el gyrus supramarginal para el análisis morfosintáctico y el pliegue curvo para el análisis semántico. El pliegue curvo es también la zona donde se realiza la correspondencia de significantes y significados, tanto para la lengua oral como para la lengua escrita. Su función de córtex terciario asociativo plurisensorial comprende además la identificación de gnosias visuales, táctiles y auditivas no verbales.

Áreas de la expresión del lenguaje.

La elaboración del habla necesita a su vez otros procesos como la formulación y programación motriz que finaliza en el acto fonoarticulatorio para la producción del habla. El área implicada en este acto es la parte inferior del lóbulo frontal, por delante de la cisura de Rolando. En el tercio posterior de la tercera circunvolución frontal izquierda se encuentra el área de Broca con dos partes importantes. Una anterior, denominada pars triangularis cuya misión es formular el esquema práxico del mensaje verbal. Otra posterior, denominada pars opercularis, que da la orden de emitir el movimiento adecuado para producir los fonemas de las palabras.

Otras zonas cerebrales implicadas en la expresión son el área prefrontal, el área motora suplementaria y los ganglios de la base. La prosodia depende del hemisferio derecho.

Tabla 1 - SUBSTRATO CORTICAL DEL LENGUAJE

HEMISFERIO IZQUIERDO

Fonología.

- Sintaxis.
- Semántica.
- Acceso al léxico.
- Adaptación del mensaje formulado a su contenido semántico.
- Conversión de signos gráficos en estructuras sintácticas y semánticas.

HEMISFERIO DERECHO

- Atención.
- Orientación espacial.
- Prosodia.
- Adecuación del lenguaje al contexto.
- Visomotor

AMBOS HEMISFERIOS

- Iniciativa verbal.
- Memoria verbal.
- Tonalidad afectiva.
- Identificación de signos gráficos.

Cuando en el proceso de maduración de un niño, el desarrollo del lenguaje no es adecuado, y no existen motivos sociales ni culturales que lo justifiquen, debemos plantearnos las siguientes posibilidades:

La primera que se trate de un retraso madurativo simple; el apoyo logopédico suele ser suficiente.

La segunda posibilidad es que estemos enfrentándonos a un trastorno específico del desarrollo del lenguaje, es decir a una disfasia. En su diagnóstico y tratamiento es necesaria una actuación multidisciplinar en la que logopedas, psicólogos, maestros, pedagogos y médicos se ven implicados.

En tercer lugar debemos contemplar la posibilidad de una patología neurológica, en la que el trastorno del lenguaje constituiría una manifestación mas, en ocasiones previa al desarrollo completo de los síntomas de una enfermedad concreta.

Llegados a este punto podemos entender que el educador juegue un papel a la vez de gran responsabilidad y de privilegio: de gran responsabilidad en tanto que su cometido profesional tiene una repercusión directa en la maduración del sistema nervioso. De privilegio en cuanto a la capacidad de poder detectar precozmente las desviaciones de la normalidad y dar la voz de alarma para poner en marcha los mecanismos diagnósticos y terapéuticos adecuados a cada caso.

El educador se enfrentará a niños que no comunicaran porque no saben o no pueden y esto ya implica un fino poder de observación en el aula: determinar si estamos ante un niño con autismo o con un trastorno específico del desarrollo del lenguaje puede llegar a ser una tarea muy difícil. Por su frecuencia como causa de trastorno del desarrollo, el cromosoma x frágil debe ser entidad conocida por los educadores. La relación entre epilepsia y trastornos de la comunicación y cognición es un tema que suscita múltiples dudas tanto en el entorno escolar como familiar. Estos van a ser los puntos que van a ser abordados a lo largo de esta ponencia.

RETRASO INTELECTIVO: CROMOSOMA X FRÁGIL

El síndrome X frágil es una afección de origen genético cuya manifestación clínica guía es el retraso mental y cuya causa es la expansión de la tripleta formada por las bases nitrogenadas del ADN citosina- guanina- guanina, debido a la inactivación del gen FRM1 ó gen del retraso mental por X frágil (3).

La frecuencia estimada, en todo el mundo, supone que 1 de cada 4000 varones y 1 de cada 6000 mujeres están afectadas por la enfermedad. En el caso de portadores se estima 1 cada 260 mujeres y 1 por 800 hombres. Estas cifras extrapoladas a nuestro país pueden hacer concluir que existirían alrededor de 10.000 afectados y 100.000 portadores aunque en España no tenemos un censo que contemple la totalidad de los

casos.

Descrito por primera vez en 1943 por Martin y Bell, el síndrome posee unas características clínicas definidas por un fenotipo físico y un fenotipo conductual, a los que se asocian otras manifestaciones orgánicas (4). La correlación con una alteración citogenética fue descrita en 1969 por Lubs, quién empleando cultivos de linfocitos en medio pobre en ácido fólico apreció una fragilidad del cromosoma X en el locus q27.3. En 1991 el defecto molecular consistente en la alteración del gen FMR1, codificador de la proteína FMRP, la cual se encuentra muy disminuida o ausente en los individuos afectados, fue establecido por tres grupos de investigadores: Oberle, Yu y Verker, junto a sus respectivos equipos. La proteína juega un papel fundamental en el desarrollo de diversos tejidos, siendo su expresión mayor en testículo y cerebro.

Pulsa para hacerlo más grande

Considerado como la primera causa de retraso mental hereditario, el fenotipo físico viene definido por facies y mandíbula alargadas; orejas grandes y prominentes y macroorquidismo. Este fenotipo clásico, sin embargo, no está establecido antes de la pubertad en los niños afectados, por lo que la sospecha de la enfermedad en edades anteriores debe establecerse ante trastornos del desarrollo motor y del lenguaje así como trastornos de conducta siendo el más precoz la hiperactividad y el más grave el autismo. Hipersensibilidad a los sonidos; dificultad de interacción social; actitud de defensa ante situaciones nuevas; movimientos estereotipados y mal contacto visual son otras de las características que pueden presentar. En las niñas no existe un fenotipo físico tan definido como en el varón debiendo sospecharse por los trastornos del desarrollo, conducta y dificultades de aprendizaje, con cociente intelectual bajo.

Otras alteraciones descritas son hiperlaxitud, por alteración del tejido conjuntivo, otitis de repetición, estrabismo y alteración cardíaca consistente en prolapso de la válvula mitral. Han sido descritas igualmente alteraciones morfológicas del sistema nervioso central, puesto de manifiesto con Resonancia Magnética, habiéndose descrito aumento de los ventrículos laterales e hipoplasia de vermis cerebeloso. Existen igualmente publicaciones que hablan de una mayor tendencia de estos niños a desarrollar epilepsia fronto-temporal.

El único medio de asegurar el diagnóstico es el estudio de genética molecular, analizando la secuencia repetitiva CGG. Esto se efectúa mediante un análisis de sangre, a partir del que se obtiene ácido desoxirribonucleico (ADN) y sobre el que se estudia la expansión de la tripleta referida.

El número de repeticiones, en la persona no afecta oscila entre 6 y 50. Cuando su número se encuentra entre 50 y 200 se habla de estado de premutación. Esta es la situación del portador sano, pero con riesgo de tener hijos afectados. Por encima de 200 repeticiones el gen se encuentra en estado de mutación completa: es la situación de los pacientes que desarrollan la enfermedad.

Pulsa para hacerlo más grande

Debe sospecharse siempre ante cualquier retraso del desarrollo motor y/o del lenguaje de causa no conocida, así como trastornos de conducta tales como la hiperactividad y los trastornos de comunicación. Igualmente debe siempre ser descartado ante retrasos intelectivos, aún ligeros, y ante antecedentes familiares de retraso intelectual.

La causa más frecuente de diagnósticos tardíos es infravalorar los trastornos del desarrollo como síntoma, no teniendo en cuenta que en edades tempranas es el único signo guía ya que el fenotipo clásico no se va a encontrar en los varones hasta la pubertad, y aún así hay un 20% que pueden no presentarlo. Esta situación se intensifica frente a las niñas que no van a tener un fenotipo físico definido como los varones.

Otra fuente de error es el conformarse como método diagnóstico con el cultivo de linfocitos en medio pobre en ácido fólico ya que este solo detecta los varones afectados, pero no las niñas, en las que se dan muchos falsos negativos, ni a las portadoras.

La mutación completa implica el desarrollo de la enfermedad en la totalidad de los varones y en el 30 % de

las mujeres.

En el caso de las premutaciones, depende del número de repeticiones la posibilidad de pasar a mutación completa y por tanto de tener hijos afectados. Existe la posibilidad de determinar la situación, con el fin de que el consejo genético sea adecuado. Los casos de premutación pueden pasar a mutación completa en la siguiente generación en el caso de las mujeres, con lo que tendrán hijos afectados; los varones con premutación tendrán hijas sanas portadoras que tendrán hijos afectados (fenómeno de anticipación genética). Existe igualmente la posibilidad de efectuar el diagnóstico prenatal cuando los padres son portadores.

El tratamiento contempla dos vertientes. Una es la derivada de las líneas de investigación encaminadas al tratamiento curativo de la enfermedad. No es una posibilidad en el momento actual.

La otra, que constituye el único medio eficaz en el momento presente es el derivado de la detección precoz de afectados, portadores y adecuado consejo genético.

La posibilidad de simplificar el diagnóstico mediante el estudio de cabellos, en los que se comprueba si existe la proteína FMRP en el bulbo piloso abre nuevos caminos al diagnóstico precoz; existen grupos de trabajo, entre otros, en Rotterdam y en Zaragoza.

El trabajo efectuado por el grupo de Sabadell, analizando las características fenotípicas y conductuales de estos niños, constituye una de las serie mas amplias efectuadas hasta el momento en el mundo y la mas importante en nuestro entorno. Es otra vertiente del trabajo médico que contribuye a un mejor conocimiento y por tanto prevención del Síndrome.

En la actualidad no existe tratamiento curativo. Se utilizan tratamientos para algunos de los síntomas, así metilfenidato para la hiperactividad, anticonvulsivos si el niño padece epilepsia. Han sido propuestos tratamientos con ácido fólico, con resultados poco esperanzadores y existe una línea de trabajo sobre el tratamiento con carnitina que en nuestro país esta siendo desarrollado en la Universidad de Zaragoza, dentro de un programa multicéntrico en el que participan varios países de la Unión Europea.

El tratamiento fundamental es el psicológico y pedagógico, con apoyo logopédico y escolarización y posterior formación laboral acorde a sus limitaciones.

La curación a corto plazo no es una posibilidad real. La clave se encuentra en la terapia génica y en ese sentido trabajan los diferentes grupos de investigación. Se trabaja con ratones en los que se ha provocado la mutación del gen FMR1 de modo que presentan la expansión CGG como los pacientes X frágil. Introducir el gen defectuoso, introducir la proteína que falta e invertir la metilación que inactiva el gen se cuentan entre las principales líneas de investigación.

La creación de equipos pluriprofesionales (psicólogos, pedagogos, médicos, trabajadores sociales) debería ser otra de las metas de la Administración, así como la integración social y laboral de todos los pacientes.

EN CONCLUSIÓN, el síndrome x frágil debe ser diagnosticado precozmente por las implicaciones familiares, pedagógicas, sociales y médicas que conlleva. Es un error el descartarlo unicamente frente a casos de retraso intelectual y/o fenotipos definidos. Los trastornos del lenguaje, conducta, comunicación y aprendizaje deben constituir un punto de alarma y hacernos pensar en esta patología.

EPILEPSIA, LENGUAJE Y COGNICIÓN

El concepto de epilepsia nos enfrenta a la definición de un trastorno paroxístico que se manifiesta en forma de crisis clínicas de cuya semiología, etiología y correlato electroencefalográfico va a depender la clasificación, tratamiento y pronóstico de los diferentes síndromes epilépticos.

La repercusión de la epilepsia sobre la cognición constituye un polo de gran interés y se postula la posibilidad que los niños con epilepsia puedan tener un menor rendimiento intelectual debido a daño cerebral como consecuencia fisiopatológica de las descargas epileptiformes (5-9). Al considerar la relación

de epilepsia y afectación del lenguaje, dos entidades son a retener: la afasia epiléptica ó síndrome de Landau y Kleffner (SLK) (10- 14) y la epilepsia con punta- onda continua durante el sueño (EPOCS)(14). El trastorno neuropsicológico es la clínica mas dramática y de pronóstico mas incierto en ambas. La epilepsia parcial benigna atípica (EPBA) comparte con las dos anteriores el trazado electroencefalográfico que adquiere morfología de punta- onda durante el sueño n- REM; aunque en la publicación inicial de Aicardi y Chevrie (15) el estado mental de los pacientes es descrito como normal, posteriormente se ha aceptado la presencia de trastornos neuropsicológicos, y las tres entidades (SLK, EPOCS, EPBA) constituirían un continuum de la misma patología, que sería capaz de manifestarse, en función de la edad de comienzo, con diferente gravedad y pronóstico, siendo la mas severa la afasia epiléptica y la de mejor pronóstico la EPBA. (16, 17).

Que las descargas interictales subclínicas, tienen consecuencias negativas sobre el lenguaje, conducta y aprendizaje es un concepto que va siendo aceptado a medida que se ve documentado en la literatura; han sido apreciados en diversos tipos de epilepsia incluso en aquellas consideradas de buen pronóstico tal como la epilepsia rolándica (18, 19).

Descargas electroencefalográficas epileptiformes sin correlato clínico aparente han sido descritas en niños autistas y disfásicos, así como una mayor tendencia de estos pacientes a padecer epilepsia (20, 21). El significado de dicho hallazgo y su relación con el trastorno neuropsicológico (TNP) es motivo de gran controversia; si además del apoyo logopédico, psicológico y pedagógico estos pequeños deben recibir tratamiento con fármacos antiepilépticos es motivo, si cabe, de mayor discusión. Es muy clásica la afirmación que la alteración aislada del electroencefalograma en niños normales no debe tratarse. Ahora bien, ¿por qué consideramos normal a un niño cuya alteración del lenguaje y la conducta es de tal entidad que le impide la adecuada relación con el entorno y un correcto seguimiento escolar?

El delimitar si el trazado e.e.g. patológico en niños con trastorno severo del lenguaje tiene un significado epiléptico o bien constituye un marcador de mal pronóstico en una disfasia adquiere interés prioritario frente a la actitud terapéutica : El apoyo logopédico/psicológico/pedagógico es imprescindible pero ¿debe además establecerse tratamiento farmacológico antiepiléptico?. La medicación por si misma puede parecer una contradicción; ante un problema cognitivo y/o del lenguaje actuamos con fármacos que poseen efectos colaterales negativos sobre la cognición (22, 23). Sin embargo las descargas infraclínicas interictales condicionan alteraciones en el lenguaje la conducta y el aprendizaje en pacientes con epilepsia (24- 25) así como en patologías severas previas de la comunicación (26), y una relación causa efecto parece existir entre mejoría del eeg y la sintomatología NP en pacientes con diferentes tipo de epilepsia (27- 28).

La incidencia de trazados eeg alterados en niños con disfasia es poco frecuente. En los casos recogidos en la literatura los autores han efectuado su estudio a lo largo de varios años y aún así las series no son numerosas (30- 33) . Nuestra vivencia del tema hasta el presente nos hace postular que efectivamente no es alta; entre el año 96 y el momento actual en tanto en c.r.l./ Madrid como en el Grupo de Neurología Cognitiva del Hospital Sant Joan de Déu/ Barcelona entre uno y tres niños de los que acuden anualmente por TEDL presentan alteraciones eeg sin otro tipo de manifestación clínica, y esta frecuencia parece ser la misma entre los pacientes del Miami Hospital Childrens (Prof. Pappazian- Comunicación personal) ¿Por qué considerar que frente a este tipo de trastorno estamos ante una epilepsia? ¿Qué comparte y en que es diferente la clínica de estos pequeños cuando se les compara con niños en que el diagnóstico de epilepsia no ofrece discusión?

En primer lugar son diferentes en cuanto a la fenomenología motora. Quedan por tanto excluida todo tipo de epilepsia que se manifieste con crisis clínicas detectables. Quedarían también fuera de consideración todas las que cursen con deterioro o regresión: Estamos considerando trastornos específicos del desarrollo del lenguaje y por tanto hay que ceñirse a sus características clínicas (34).

El SLK debe ser considerado con mucha calma; si revisamos cuidadosamente la bibliografía (35- 39): lo que realmente lo define es el trastorno de la comunicación, la afasia y la alteración eeg. No las crisis. Están aceptados y descritos SLK sin crisis clínicas demostrables. Tampoco excluye el padecimiento de la entidad el no presentar agnosia auditiva (AA): la agnosia auditiva es la manifestación mas severa de la afasia, pero esta puede manifestarse también en forma de alteración de la comprensión en grados menos severos y aún

mas, en forma de trastorno expresivo dominando sobre el receptivo. El trazado eeg es multifocal con tendencia a la difusión intra e interhemisférica, que se activa de modo importante durante el sueño n-REM pudiendo llegar a adquirir la morfología de punta-onda continua, pero el no alcanzar esta característica no excluye la entidad.

Atendiendo a la edad mas frecuente de comienzo, 3 a 7 años, en un niño con un desarrollo previo del lenguaje normal, la afasia no pasaría desapercibida, aún en el caso que no presentase crisis clínicas, pero ¿qué pasaría a edades mas tiernas?.

El caso mas joven de Deonna tiene 24 meses. Si seguimos descendiendo en la edad, en los estadios del inicio del lenguaje ¿cómo detectamos la afasia?. Sin embargo de afasia deberíamos hablar si un niño pierde por causas patológicas su lenguaje: el lenguaje que posea, es decir el correspondiente a lo esperable atendiendo a su edad cronológica; si está en la etapa de lalación o de primeros bisílabos referenciales y ese es el lenguaje que debe poseer y una noxa interfiere en la utilización y desarrollo del mismo, de afasia deberíamos clasificarlo. Pero esto es muy difícil de detectar. Este niño algunos años después, en función de su falta de adquisición de lenguaje lo diagnosticaremos probablemente de disfasia.

Por último también sabemos que el pronóstico en cuanto a la recuperación del lenguaje, en el SLK es peor a menor edad; es decir, cuando mas pequeño es el paciente al inicio de la sintomatología mas severa y persistente es la afasia. Las crisis, cuando las hay, y el trazado eeg, tienden en todos los casos a normalizarse, pero la afasia puede persistir.

Debemos pues considerar que ante una disfasia que no evoluciona y en la que encontramos un eeg paroxístico, que tiende a mayor activación durante el sueño, podemos estar ante un SLK de inicio tan precoz, que la afasia haya pasado desapercibida.

La relación entre descargas paroxísticas y el trastorno del lenguaje no ha sido, hasta el presente, bien esclarecida (40- 43).

La relación entre epilepsia y trastorno del lenguaje gira de modo reiterativo alrededor de síndromes epilépticos bien aceptados La necesidad de encontrar y probar que los paroxismos eeg tienen un efecto sobre la cognición (44- 45) implica que dicha alteración debe ser buscada y el buscarla implica un estudio laborioso (46-49) que nos determine cual es realmente la situación neuropsicológica de nuestros pacientes y su evolución en función de las alteraciones paroxísticas infraclínicas.

EN CONCLUSIÓN: Las descargas paroxísticas pueden estar traduciendo un daño cerebral tal como se acepta en la epilepsia (50). La no constancia de crisis clínicas no excluye que tal daño se pueda estar produciendo. Es posible que el concepto de epilepsia deba cambiar en el futuro (51); que algunos trastornos cognitivos deban contemplarse como un tipo de epilepsia. El tratar el eeg, un papel, sería una actitud poco ética si tenemos la certeza que el trazado paroxístico y el trastorno del lenguaje no tienen ninguna relación, pero no menos grave sería el hecho de no tratar una epilepsia con la medicación adecuada. El estudio de un numero suficiente de casos con una metodología rigurosa constituye el único modo de poder llegar a responder a una pregunta trascendente por sus implicaciones: ¿Puede la epilepsia manifestarse como un trastorno puro de la comunicación y la cognición?.

TRASTORNOS ESPECÍFICOS DEL DESARROLLO DEL LENGUAJE

El hecho de que en la práctica diaria se llegue al diagnóstico de Disfasia o trastorno específico del desarrollo del lenguaje por exclusión de todas las posibles causas, tanto patológicas como socioculturales que pueden interferir en la adquisición del lenguaje, nos da idea del gran desconocimiento que seguimos teniendo sobre el tema a pesar de todos los avances en investigación fundamentalmente por técnicas de neuroimagen funcional.

Cuando un niño llega a la consulta con retraso en la adquisición del lenguaje y hay que determinar si se trata de un trastorno específico debemos descartar aquellos factores de tipo emocional, conductual o situacional que están influyendo. Igualmente, hay que descartar la existencia de una patología definida.

Para ello es necesaria una exploración cuidadosa neurológica y psicológica. La valoración de todos los datos nos indicará si es necesario llevar a cabo estudios médicos complementarios. En caso de no necesitarse, habrá que definir las orientaciones y las prácticas terapéuticas adecuadas. Las pautas de actuación general son las siguientes:

a)- Historia clínica: Incluye los datos del entorno sociocultural y la escuela. Dentro de la historia clínica, algunos de los informes ineludibles son los relacionados con los siguientes aspectos: embarazo, parto, periodo neonatal, hitos madurativos (motores y lenguaje), enfermedades, hábitos de autocuidado, hiperactividad y déficit de atención, motricidad gruesa y fina, cambios de conducta, antecedentes familiares; y de una manera especial, la entrada en la escuela, las dificultades de aprendizaje en general y de la lectura en especial.

b)- Exploración neurológica: Incluye la valoración de los pares craneales, vías piramidales, extrapiramidales y cerebelosa, fuerza y tono muscular y fenotipo, así como exploración somática general. De la normalidad de estos datos depende la confirmación diagnóstica de trastorno específico del aprendizaje. En caso de encontrar datos patológicos estaríamos ante un trastorno secundario a una causa, es decir la dislexia sería consecuencia de la patología de base hallada.

c)- Exploración neuropsicológica: Incluye la valoración del cociente de inteligencia, el desarrollo del lenguaje espontáneo (fluidez, vocabulario, construcción de la sintaxis), la memoria, la atención, la coordinación visomotora. Para esta exploración deben ser utilizadas pruebas estandarizadas y observaciones conductuales siguiendo protocolos y pautas. Esto nos da una valoración objetiva de la situación del paciente y nos permite la comparación con otros pacientes y consigo mismo a la hora de valorar la evolución.

d)- Exámenes complementarios: Este es un tema tremendamente controvertido. La utilización de los exámenes médico- complementarios en los trastornos específicos del lenguaje y aprendizaje ha sido desaconsejado durante mucho tiempo. Sin embargo, si debemos llegar a un diagnóstico por exclusión, deberemos utilizar los medios que poseemos para asegurarnos que realmente la normalidad del niño es absoluta. La posibilidad de estar frente a una premutación del cromosoma x frágil o el creciente interés de las investigaciones que ponen de manifiesto la interferencia de descargas paroxísticas epileptiformes, aún en ausencia de crisis clínicas, sobre el aprendizaje hacen que la negativa a efectuar exámenes complementarios deba ser reconsiderada.

Frente a un niño que no adquiere el lenguaje, es difícil asegurar que nos encontramos ante una disfasia sin causa patológica subyacente si no tenemos la certeza de normalidad al menos en las tres siguientes pruebas las cuales deberían constituir el mínimo de exámenes aconsejables: 1) estudio de ADN para descartar síndrome x frágil; 2) RM cerebral para descartar ectopias o malformaciones y c) EEG de vigilia y sueño para descartar descargas paroxísticas, aún en ausencia de crisis clínicas.

La normalidad de los resultados, nos llevará al diagnóstico de trastorno específico del lenguaje. En este punto, la actuación médica remite y será el apoyo pedagógico específico el que guíe la actitud terapéutica, con el soporte psicológico y logopédico. El hallazgo de una patología neurológica concreta no implica que se deba descuidar lo apuntado en el punto anterior. A ello habrá que añadirse el tratamiento médico específico de la enfermedad de que se trate.

Ahora bien, el diagnóstico de TEDL puede ser tarea difícil y en algunos casos el trastorno de la comunicación que producen es de tal entidad que implique un diagnóstico diferencial con el espectro autista.

Recordemos que en condiciones normales la fonología ha terminado su maduración a los 4 años y la morfosintaxis a los 6. Estudios por resonancia magnética funcional muestran que el lenguaje se encuentra definitivamente lateralizado a los 7 años (52). El diagnóstico sindrómico del tipo de trastorno ayuda a comprender la clínica y la evolución. Sigue siendo una de las clasificaciones de mayor utilidad la ofrecida por Rapin y Allen (53) y que divide los TDEL en tres grandes grupos, según afecten a la expresión, a comprensión y expresión o al procesamiento. Sus características se detallan en la tabla 2.

De todos ellos, el más frecuente es el trastorno mixto fonológico- morfosintáctico, y el más severo la agnosia auditiva verbal(AAV). Es este último el que va a plantear el diagnóstico diferencial con el autismo. La AAV conoce como dato guía una severísima alteración de la comprensión del lenguaje, que en su grado sumo incluye a los sonidos no verbales de la vida cotidiana (puerta, campana, coche, agua...etc.etc). Esta ausencia de comprensión repercute en la expresión, es decir, como consecuencia del no entender, el niño no adquiere el lenguaje expresivo. Como consecuencia también de la falta de comprensión el niño tiende a aislarse, pierde el interés por comunicar al ser consciente de su trastorno, puede adoptar conductas oposicionistas y/o hipercinéticas y hasta llegar al diagnóstico de disfasia, estos pequeños pasan por sordos, retrasados mentales o autistas y es necesaria una cuidadosa evaluación neuropsicológica para establecer el correcto diagnóstico de TEDL, en el que son claves e Inventario De Espectro Autista (54) compuesto por doce dimensiones (y cuatro niveles de afectación) agrupadas en cuatro escalas: Desarrollo social, Comunicación y Lenguaje, Anticipación y Flexibilidad, Simbolización; y la escala Leiter (55) para valorar el cociente intelectual.

Las causas últimas de la disfasia son desconocidas, aunque alteraciones en función metabólica cerebral áreas del lenguaje, disfunciones cerebelosas y alteraciones de la migración neuronal han sido publicadas (56- 62).

El pronóstico es incierto, no existiendo en la actualidad marcadores biológicos que nos permitan predecir la normalización y grado de normalidad de la alteración que presenta el paciente. Es fundamental la concienciación del entorno frente a las necesidades específicas de estos niños gran número de los cuales presentaran posteriormente dificultades en el aprendizaje del lenguaje escrito, siendo el binomio disfasia-dislexia una situación a prever.

EN CONCLUSIÓN: El trastorno específico del lenguaje no debe ser considerado una enfermedad pero si que tenemos la evidencia que existe un funcionamiento distinto, que no patológico, del cerebro de estos niños y en definitiva, un niño disfásico no es un enfermo, es una persona inteligente, cuyo cerebro posee una capacidad distinta a la norma de procesar la información y cuyo futuro depende del conocimiento y adecuado tratamiento de esta circunstancia lo que implica una seria responsabilidad del entorno familiar, social, médico y por encima de todo ello, del entorno escolar.

TABLA 2- CLASIFICACIÓN DE RAPÍN Y ALLEN- TEDL

TRASTORNOS EXPRESIVOS

DISPRAXIA VERBAL: Alteración severa de la fluencia verbal.

Articulación de la palabra muy alterada.

Comprensión preservada.

DÉFICIT DE PROGRAMACIÓN FONOLÓGICA:

Lenguaje fluido pero de difícilmente inteligible.

Comprensión preservada.

TRASTORNOS MIXTOS (EXPRESIÓN Y COMPRENSIÓN)

DÉFICIT FONOLÓGICO- SINTÁCTICO:

Fluencia alterada.

Articulación de la palabra, alterada.

Alteración de la estructura gramatical de la frase.

Alteración en grado diverso de la comprensión, pero siempre de mejor calidad que la expresión.

AGNOSIA AUDITIVA:

Alteración severa de la fluencia verbal.

Articulación de la palabra muy alterada.

Expresión limitada a pequeñas frases o palabras aisladas.

Comprensión del lenguaje severamente alterada e incluso abolida.

ALTERACIÓN DEL TRATAMIENTO CENTRAL Y PROCESAMIENTO DEL LENGUAJE

DÉFICIT SEMÁNTICO- PRAGMÁTICO:

Fluencia exagerada; logorrea.

Articulación de la palabra, normal.

Estructura de la frase, normal.

Cambio continuo de tema conversacional (conversador de salón o "papagayo"), sin respetar el turno de conversación.

Frases estereotipadas.

Comprensión alterada frente a enunciados complejos.

DÉFICIT LÉXICO- SINTÁCTICO:

Palabra fluente.

Pseudotartamudez por dificultad en la evocación de la palabra.

Articulación normal.

Sintaxis inmadura.

Dificultad para relatos y formulaciones del lenguaje complejas.

Comprensión alterada de enunciados complejos.

BIBLIOGRAFÍA

1- Marín-Padilla, M. (1995) Desarrollo de la neocorteza cerebral humana. Revista de Neurología Clínica, 23 (Supl.3): S261- S268.

2- Narbona, J. y Fernández, S. (1996) Fondements neurobiologiques du développement du langage. En Le langage de l'enfant. Aspects normaux et pathologiques, (ed Masson) Paris.

3- De Otero Y, (1998) Síndrome x frágil y discapacidad mental hereditaria.

Ministerio de educación y Consumo.

- 4- Artigas Pallarés, J; Brun, C; Gabau, E. (2001) Aspectos médicos y psicológicos del síndrome x frágil. *Revista de Neurología Clínica*, 2 (1): 42- 54.
- 5- Aicardi J. Epilepsy: The hidden part of the iceberg. *Eur J Paediatr Neurol* 1999; 3: 197- 200.
- 6- Bulteau C, Jambaque I, Viguier D, Kieffer V, Dellatollas G, Dulac O. Epileptic syndromes, cognitive assessment and school placement: A study of 251 children. *Dev Med Child Neurol* 2000; 42: 319- 327.
- 7- Rugland AL. Neuropsychological assesement of cognitive functioning in children with epilepsy. *Epilepsia* 1990; 31(Suppl.4):S41-S44.
- 8- Schoenfeld J, Seindenberg M, Woodard A, Hecox K, Inglese C, Mack K, et al. Neuropsychological and behavioral status of children with complex partial seizures. *Dev Med Child Neurol* 1999; 41: 724-731.
- 9- Stores G. Electroencephalographic parameters in assesing the cognitive function of children with epilepsy. *Epilepsia* 1990; 31(Suppl.4): S54-S49.
- 10- Landau WM, Kleffner FR. Syndrome of acquired aphasia with convulsive disorder in children. *Neurology* 1957; 7(8): 523- 530.
- 11- Hirsch E, Marescaux C, Maquet P, Metz- Lutz MN, Kiesmann M, Salmon E, et al. Landau- Kleffner syndrome: A clinical and eeg study of five cases. *Epilepsia* 1990; 31 (6): 756- 767.
- 12- Deona T, Beaumanoir a, Gaillard F, Assal G. Acquired aphasia in childhood with seizure disorder: A heterogeneous syndrome. *Neuropädiatrie* 1977; 8(3): 263- 273.
- 13- Deona T, Fletcher P, Voumard C. Temporary regresion during language acquisition: A linguistic analysis of a 2 ? -year-old child with epileptic aphasia. *Dev Med Child Neurol* 1982; 24: 156-163.
- 14- Tassinari CA, Bureau M, Dravet C, Dalla Bernardina, B, Roger J. Epilepsie avec pointes- Ondes continues pendant le sommeil lent. En Roger J, Dravet C, Bureau M, Dreiffus FE, Wolf P, eds. *Les syndrômes epiléptiques de l'enfant et de l'adolescent*. London/Paris: John Libbey, 1984. p.198- 209.
- 15- Aicardi J, Chevrie JJ. Atypical benign partial epilepsy of childhood. *Dev Med Child Neurol* 1982; 24: 281-292.
- 16- Nieto Barrera M, Aguilar Quero F, Montes E, Candau R, Prieto P. Síndromes epilépticos que cursan con complejos punta- onda continuos durante el sueño lento. *Rev Neurol* 1997; 25 (143): 1045- 1051.
- 17- Veggiotti P, Beccaria F, Guerrini R, Capovilla G, Lanzi G. Continuous spike and wave activity during slow wave sleep: Syndrome or EEG pattern?. *Epilepsia* 1999; 40: 1593-1601.
- 18- Staden U, Isaacs E, Boyd SG, Brandl U, Neville BGR. Language dysfunction in children with rolandic epilepsy. *Neuropediatrics* 1998; 29: 242- 248.
- 19- Croona C, Kihlgren M, Lundberg S, Eeg- Olofsson O, Eeg- Olofsson K. Neuropsychological findings in children with benign childhood epilepsy with centrotemporal spikes. *Dev Med Child Neurol* 1999; 41: 813-818.
- 20- Tuchman RF, Rapin I, Sholmo S. Autistic and dysphasic children. II: Epilepsy. *Pediatrics* 1991; 88(6): 1211- 25.

- 21- Filipek PA, Accardo PJ, Baranek GT, Cook EH, Dawson G, Gordon B, et al. The screening and diagnosis of autistic spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 1999; 29 (6): 439- 484.
- 22- Herranz JL. Efectos neuropsicológicos de los fármacos antiepilépticos. *Rev Neurol* 1997; 25(Supl 4): S433- S438.
- 23- Pestana EM, Sardinias N, Trujillo C. Factores que deben considerarse en la valoración del rendimiento intelectual en el niño epiléptico. *Rev Neurol* 1997; 25 (144): 1225- 1228.
- 24- Kasteleijn-Nolst Trenité DGA, Rimersa JBJ, Binnie CD, Smith AM, Meinardi H. The influence of subclinical epileptiform EEG Discharges on driving behaviour. *Electroenceph Clin Neurophysiol* 1987; 67:167-170.
- 25- Kasteleijn-Nolst Trenité DGA, Siebelink BM, Berends SGC, van Strien JW, Meinardi H. Lateralized effects of subclinical epileptiform EEG discharges on scholastic performance in children. *Epilepsia* 1990; 31(6): 740- 746.
- 26- Byring RG, Salmi TK, Sainio KO, Örn HP. EEG in children with spelling disabilities. *Electroenceph Clin Neurophysiol* 1991; 79: 247-255.
- 27- Binnie CD, Marston D. Cognitive correlates of interictal discharges. *Epilepsia* 1992; 33 (Suppl 6): S11-S17.
- 28- Binnie CD. Significance and management of transitory cognitive impairment due to subclinical EEG discharges in children. *Brain Develop* 1993; 15(1): 23- 30.
- 29- Tuchman RF., Rapin I. Regression in pervasive developmental disorders: Seizures and epileptiform electroencephalogram correlates. *Pediatrics* 1997; 99 (4): 560-566.
- 30 - Sato S, Dreiffus FE. Electroencephalographic findings in a patient with developmental expressive aphasia. *Neurology* 1973; 23: 181-185.
- 31- Maccario M, Hefferen S, Keblusek K, Lipinski K. Developmental dysphasia and electroencephalographic abnormalities. *Dev.Med.Child Neurol* 1982;24: 141-155.
- 32- Echenne B. Dysphasies et épilepsie. *ANAE* 1990; 3: 138- 143.
- 33- Echenne B, Cheminal R, Rivier F, Negre C, Touchon J, Billiard M. Epileptic abnormalities and developmental dysphasias: A study of 32 patients. *Brain Dev* 1992; 14: 216- 225.
- 33- Picard A, Cheliout-Heraut F, Bouskraoui M, Lemoine M, Lacert P, Delattre J. Sleep EEG and developmental dysphasia. *Dev Med Child Neurol* 1998; 40: 595-99.
- 34- Chevrie- Muller C, Narbona J. Classification des troubles du langage observés dans l'enfance. En Chevrie- Muller C, Narbona J, eds. *Le langage de l'enfant: Aspects normaux et pathologiques*. Paris/Milan/ Barcelona.Ed. Masson; 1996. p. 195- 199.
- 35- Beaumanoir A. Le syndrome de Landau- Kleffner. En Roger J, Dravet C, Bureau M, Dreiffus FE, Wolf P, eds. *Les syndrômes épileptiques de l'enfant et de l'adolescent*. London/Paris: John Libbey, 1984. p.185- 195.
- 36- Mantovani JF, Landau WM. Acquired aphasia with convulsive disorder: Course and prognosis. *Neurology* 1980; 30: 524- 529.
- 37- Gordon N. Acquired aphasia in childhood: The Landau- Kleffner syndrome. *Dev Med Child Neurol* 1990; 32: 267- 274.

38- Deona T, Peter C, Ziegler AL. Adult follow-up of the acquired aphasia- epilepsy Syndrome in childhood. Report of 7 cases.

Neuropediatrics 1988; 20: 132- 138.

39- Mantovani JF. Autistic regression and Landau- Kleffner syndrome: progress or confusion?. Dev Med Child Neurol 2000; 42: 349- 353.

40- Rapin I. Understanding childhood language disorders. Pediatrics 1988; 10: 561- 566.

41- Rapin I. Developmental Language Disorders: A Clinical Update. JChild Psychol.Psychiat 1996; 37(6): 643-55.

43- Duvelleroy- Hommet C, Billard C, Lucas B, Gillet P, Barthez MA, Santinni JJ, et al. Sleep and developmental dysphasia: Lack of a consistent relationship with paroxysmal eeg activity during sleep. Neurology 1995; 26: 14- 18.

44- Bax M. Problems for the child with epilepsy. Dev Med Child Neurol 1999; 41: 723.

45- Mantovani J. Treat the patient, not the EEG?. Dev Med Child Neurol 2000; 42: 579.

46- Deona T, Zesiger P, Davidoff V, Maeder M, Roulet E. Benign partial epilepsy of childhood: A longitudinal neuropsychological end eeg study of cognitive fonction. Dev Med Child Neurol 2000; 42: 595- 603.

47- Narbona J, Chevrie- Muller C. Évaluation neuropsychologique. En Chevrie- Muller C, Narbona J, eds. Le langage de l'enfant: Aspects normaux et pathologiques. Paris/Milan/ Barcelona.Ed. Masson; 1996. p. 109-130.

48- Dalla Piazza S. L'evaluation en neuropsychologie de l'enfant. Neuropsychiatr Enfance Adolesc 1997; 45(1-2): 6- 22.

49- Soprano AM, García EF, Caraballo R, Féjerman N. Acquired epileptic aphasia: Neuropsychologic follow-up of 12 patients. Pediatr Neurol 1994; 11(3): 230-235.

50- Wasterlain CG, Shirasaka Y. Seizures, brain damage and brain development. Brain Dev 1994; 16: 279-95.

51- Aicardi J. La epilepsia como un trastorno no paroxístico. Acta Neuropediatr 1996; 2: 248- 257.

52- Sans A, y otros (2001).Resonancia magnética funcional: su utilidad en neuropsicología Infantil. Rev Neurol ,2 (1), 72- 85.

53- Rapin I, (1982) Developmental lenguaje disorders.

En Rapin I. (Ed), Children with brain dysfunction. Raven Press. New York.

54- Riviere A, (1997) Tratamiento y definición del espectro autista.

En Riviere A, Martos J, El tratamiento del Autismo. Nuevas perspectivas. Madrid. IMSERSO- APNA.

55-Leiter RG. Leiter International Performance Scale. USA: Stoelting Co.; 1980.

56- Habib, M., Robinchon F, Démonet JF. (1996) El singular cerebro de los disléxicos. Mundo Científico, 172: 848- 853.

- 57- Nicolson, R.I. y otros (1999) Association of abnormal cerebellar activation with motor learning difficulties in dyslexic adults. *Lancet*, 353: 1662- 1667.
- 58- Potter, N.T. y Tarleton J. (1998) Neurogenetics in developmental and behavioural pediatrics: Advances in molecular diagnosis. *Developmental and behavioural pediatrics*, 19:117- 130.
- 59- Rae C. y otros (1998) Metabolic abnormalities in developmental dyslexia detected by Hmagnetic Resonance Spectroscopy. *Lancet*, 351: 1849- 1852.
- 60- Rumsey, M. y otros (1992) Failure to activate the left temporoparietal cortex in dyslexia. An oxygen 15 positron emission tomographic study. *Archives of Neurology*, 49: 527- 534.
- 61- Schmahmann, J.D. (1991) An emergin concept. The cerebellar contribution to higher function. *Archives of Neurology*, 48: 1178- 1187.
- 62- Shaywitz, S. y otros (1998) Functional disruption in the organization of the brain for reading in dyslexia. *Proceedings of the national academic for science USA* 95, 2636-41.