



Investigadores de la Universidad trazan la radiografía lingüística de tres síndromes genéticos

- El proyecto Syndroling estudia las diferencias en la expresión oral de niños con los síndromes de Down, Williams y X Frágil
- Sus resultados revelan gran variabilidad en función de las distintas alteraciones genéticas y la necesidad de terapias logopédicas específicas

Oviedo, 27 de noviembre de 2015. Es un estudio pionero y único en el ámbito internacional. El proyecto Syndroling, promovido por investigadores de la Universidad de Oviedo, ha permitido trazar la *radiografía lingüística* de tres síndromes genéticos: los de Down, Williams y X Frágil. El objetivo último es diseñar tratamientos adaptados a las características específicas de cada síndrome. Así lo explica Eliseo Diez-Itza, investigador principal del Grupo de Investigación en Logopedia y Lenguaje Infantil (LOGIN). Los trabajos destierran la falsa creencia de que el margen de aprendizaje de estos niños está muy limitado por su grado global de discapacidad intelectual. El análisis comparado de los tres síndromes revela, a juicio de Eliseo Diez-Itza, un panorama “extraordinariamente complejo y dinámico” en el que se observa cómo las distintas alteraciones genéticas determinan perfiles lingüísticos diferentes.

Este investigador señala que, fruto de ese estudio, de esa *radiografía comparada*, se pueden establecer ya puntos de relativa fortaleza y debilidad, que varían en función de los síndromes, y que, además, cambian a lo largo de la vida de los afectados. La importancia del proyecto Syndroling radica en su aplicación clínica. Eliseo Diez-Itza explica que la meta es diseñar tratamientos de logopedia específicos para cada síndrome y adaptados además a los distintos momentos y contextos del desarrollo. “Podemos diseñar una intervención logopédica y educativa que optimice los puntos fuertes y no encalle en los débiles”, comenta el coordinador del grupo.

El proyecto Syndroling, cuyo título completo es *Análisis Lingüístico comparado de Perfiles de desarrollo típico y síndromes genéticos neuroevolutivos: S. de Williams, Down y X Frágil*, es pionero y único por tres razones. Porque aborda el estudio de todos los niveles lingüísticos, porque lo hace en afectados de las tres poblaciones y porque aplica una metodología lingüística empírica de corpus de habla. “Somos el primer grupo



internacional que investiga los tres síndromes a la vez con esta metodología”, comenta Eliseo Diez-Itza, profesor titular del Departamento de Psicología de la Universidad de Oviedo.

Los resultados de este proyecto de investigación muestran notables diferencias en los perfiles lingüísticos de los afectados por los diferentes síndromes independientemente del grado de discapacidad intelectual. Para llegar a estas conclusiones, los especialistas estudiaron la forma de expresarse, la gramática y el uso del lenguaje, durante horas de grabaciones y análisis, de 12 niños con S. de Down, 12 con S. de X Frágil y otros 12 con S. de Williams, que compararon con 240 niños con desarrollo típico. La muestra de población de este último síndrome, catalogado como enfermedad rara, fue una de las primeras del mundo en analizarse, tras la del Instituto Salk de California que lidera su investigación.

El director del proyecto explica algunas de las diferencias. Los niños con síndrome Down pueden tener inicialmente un vocabulario gestual comparable al resto de los niños, memoria visual para la lectura y comprensión de las situaciones comunicativas. Estos puntos de fortaleza relativa deberían aprovecharse para compensar las dificultades gramaticales y fonológicas, características del síndrome, que limitan su expresión verbal y dan una impresión de mayor discapacidad. De ahí que, a juicio de este especialista, sobre la base de su vocabulario gestual y con apoyo visual, la intervención temprana facilitaría un mejor aprendizaje.

Los niños pequeños con síndrome de Williams, pese a que pueden tener un cociente intelectual similar a los niños con síndrome de Down, presentan un lenguaje muy parecido al de los niños no afectados por alteraciones genéticas. Tienen buena habilidad para la música y pueden llegar a memorizar centenares de canciones. Sin embargo, y a pesar de su extraordinaria sociabilidad, desde el punto de vista lingüístico, presentan dificultades específicas a la hora de seguir conversaciones y de narrar cuentos o episodios de la vida cotidiana. El aparente desarrollo normal de su expresión oral hace que, en muchos casos, no se intervenga cuando, sin embargo, deberían recibir también tratamientos específicos.

El síndrome de X Frágil, la primera causa hereditaria de discapacidad intelectual, aporta un perfil a su vez muy diferente de los dos anteriores. Los niños con el S. de X Frágil tienen muchas dificultades de socialización. Son tímidos y retraídos y, en ocasiones, pueden llegar a confundirse con autistas. Un diagnóstico temprano ayuda a establecer un tratamiento diferenciado. Los niños afectados por esta alteración genética atraviesan distintas etapas en el proceso de aprendizaje lingüístico. Así, la expresión es su punto



débil a los 3 años, pero se convierte en el fuerte a los 6 ó 7 años. Llegan a hablar bastante bien desde el punto de vista fonológico y morfosintáctico, pero en la conversación tienden a perseverar en los mismos temas o introducir temas no relacionados. En los tres síndromes es muy importante que se mantenga el tratamiento logopédico continuado para mejorar la adaptación a sus distintos contextos vitales.

Metodología

Un aspecto muy destacado de la investigación realizada por este grupo de la Universidad es la metodología empleada, que se inscribe dentro del Proyecto internacional CHILDES/Talkbank, comparado por su magnitud y altruismo con el del genoma humano. Investigadores de todo el mundo, también de Asturias, han unido sus fuerzas para construir la mayor base de datos de lenguaje infantil típico y atípico del mundo. Un banco de voces abierto a toda la comunidad científica que recoge también los testimonios grabados de los pequeños afectados por los tres síndromes mencionados. El CHILDES ha dado lugar a su vez a una nueva iniciativa que permite el análisis de características fonológicas, el Proyecto Phon. Los responsables internacionales de CHILDES y Phon, Brian MacWhinney e Ivan Rose, forman parte a su vez del equipo de investigación del proyecto Syndroling.

El Proyecto Syndroling, que se inscribe en el Plan Nacional de Investigación Básica, incluye psicólogos, logopedas y lingüistas de las universidades de Oviedo, Cantabria, Burgos, Deusto, Santiago de Compostela y Valencia, así como de universidades de México, Venezuela, Canadá y Estados Unidos. Participan también como entidades promotoras y observadoras asociaciones de los tres síndromes de Asturias, Cantabria, Castilla y León, Madrid y el País Vasco.

Referencia

Perfiles lingüísticos comparados de síndromes genéticos neuroevolutivos (S. Williams, S. Down y S. X Frágil). Congreso Internacional de Lingüística de Barcelona. Noviembre 2015

Eliseo Diez-Itza, Verónica Martínez, Aránzazu Antón, Manuela Miranda, Joaquín Fernández-Toral, Ana Isabel Ojea, Maite Fernández-Urquiza, Vanesa Pérez, Isabel García, Begoña Medina, Jonathan Huelmo, M^a Ángeles López, Soraya Cortiñas, Aitana Viejo, María García, Martha Shiro, Ivan Rose, Brian MacWhinney y Donna Jackson-Maldonado.