



Revista de  
**LOGOPEDIA, FONIATRÍA y AUDIOLOGÍA**

[www.elsevier.es/logopedia](http://www.elsevier.es/logopedia)



## COMUNICACIONES ORALES

# Enfermedades poco frecuentes

### Características del lenguaje en niños con SPH

Dolores María Peñalver García<sup>1</sup>,  
Patricia Cambronero González<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Universidad de Murcia

<sup>2</sup> HIGEA-Psicología y Logopedia

**Introducción:** El síndrome de Pitt-Hopkins (SPH) está causado por mutaciones heterocigóticas *de novo* en el gen TCF4 en el brazo largo del cromosoma 18. La prevalencia es desconocida, en la actualidad existen 500 casos en todo el mundo. Las manifestaciones fenotípicas de este síndrome son variadas: ojos hundidos, estrabismo, boca ancha, dientes separados, mejillas prominentes, frente estrecha, hipotonía, retraso motor, movimientos estereotipados en momentos de estrés, estreñimiento grave y reflujo gastroesofágico, también presentan, un pliegue palmar transversal único, hiperactividad y epilepsia, insuficiente desarrollo de los órganos reproductivos externos e internos, discapacidad intelectual y alteraciones en el lenguaje.

**Métodos:** Con este trabajo se pretende conocer cuáles son las principales características del lenguaje de los niños con SPH. Para ello se realizó una revisión narrativa de 15 artículos de investigación publicados.

**Resultados:** Los niños con SPH presentan un retraso en la adquisición del lenguaje, muchos de ellos, no llegan a desarrollar el lenguaje y el habla, encontrando una mayor afectación en el lenguaje expresivo que comprensivo. En relación a la dimensión morfosintáctica muy pocos llegan a utilizar palabras sueltas, y ninguno llega a elaborar frases cortas. Por último, si nos centramos en el aspecto pragmático del lenguaje, en estos niños es inexistente.

**Conclusiones:** El SPH no llega a presentar un lenguaje funcional, de ahí la importancia de la labor del logopeda para garantizar un sistema alternativo de comunicación y mejorar así la calidad de vida de estas personas.

### Bibliografía

Amiel, J., Rio, M., de Pontual, L., Redon, R., Malan, V., Boddaert, N., Plouin, P., Carter, N. P., Lyonnet, S., Munnich, A. y Colleaux, L. (2007). Mutations in TCF4, encoding a class I basic helix-

loop-helix transcription factor, are responsible for Pitt-Hopkins syndrome, a severe epileptic encephalopathy associated with autonomic dysfunction. *American Journal of Human Genetics*, 80(5), 988–993. <https://doi.org/10.1086/515582>

Cómitre Narváez, I. (2022). *Multimodalidad en el subtítulo de cuentos interactivos. el caso de babel con EC+*.

de Winter, C. F., Baas, M., Bijlsma, E. K., van Heukelingen, J., Roulledge, S. y Hennekam, R. C. M. (2016). Phenotype and natural history in 101 individuals with Pitt-Hopkins syndrome through an internet questionnaire system. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 11, 37. <https://doi.org/10.1186/s13023-016-0422-2>

Goodspeed, K., Newsom, C., Morris, M. A., Powell, C., Evans, P. y Golla, S. (2018). Pitt-Hopkins syndrome: A review of current literature, clinical approach, and 23-patient case series. *Journal of Child Neurology*, 33(3), 233–244. <https://doi.org/10.1177/0883073817750490>

Postigo Pinazo, E., Calleja Reina, M., y Gabau Vila, E. (Eds.). (2018). *Disability and communication: Scientific analysis, total communication, ICT tools and case studies*. McGrawHill Education.

Sweatt, J. D. (2013). Pitt-Hopkins Syndrome: Intellectual disability due to loss of TCF4-regulated gene transcription. *Experimental & Molecular Medicine*, 45(5) <https://doi.org/10.1038/emm.2013.32>. Article 5

Van Balkom, I. D. C., Vuijk, P. J., Franssens, M., Hoke, H. W. y Hennekam, R. C. M. (2012). Development, cognition, and behaviour in Pitt-Hopkins syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 54(10), 925–931. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2012.04339.x>

Zhao, T., Genchev, G. Z., Wu, S., Yu, G., Lu, H. y Feng, J. (2021). Pitt-Hopkins syndrome: Phenotypic and genotypic description of four unrelated patients and structural analysis of corresponding missense mutations. *Neurogenetics*, 22(3), 161–169. <https://doi.org/10.1007/s10048-021-00651-8>

<https://doi.org/10.1016/j.rlfa.2023.100360>

### Características del lenguaje en pacientes con Síndrome Smith Magenis

Ane Legorburu, Dolores María Peñalver García  
Universidad de Murcia

**Introducción:** El síndrome de Smith Magenis (SSM) es una afectación de las llamadas poco frecuentes, multisistémica derivada de una microdelección del cromosoma 17. Se trata

de una condición genética de baja prevalencia (1/15.000). Cursa con una serie de anomalías congénitas, siguiendo un patrón característico y reconocible de rasgos físicos, dificultades en todas las áreas de desarrollo y patologías comórbidas.

**Métodos:** El objetivo del presente estudio es conocer las características del desarrollo del lenguaje de las personas con SSM. Para ello se realizó una revisión narrativa de artículos de investigación publicados.

**Resultados:** En cuanto al desarrollo de lenguaje y comunicación de la población SSM, las dificultades se manifiestan desde el balbuceo y las primeras vocalizaciones. Estas dificultades están influenciadas por problemas orofaciales. A nivel expresivo hay más afectación en comparación con el comprensivo. Las dificultades a nivel expresivo se caracterizan por presentar dislalias que afectan a la inteligibilidad del habla, procesos de simplificación fonológica (PSF), así como emisiones de estructuras gramaticales simples y uso de palabras aisladas. El lenguaje a nivel comprensivo no se observan grandes dificultades, aunque la mayoría de los afectados (78% de los niños) presenta hiperacusia.

**Conclusiones:** Los pacientes con SSM presentan unas características del lenguaje particulares y por tanto es importante que el logopeda las conozca para poder dar respuesta adecuada en sus intervenciones.

#### Bibliografía

- Bronberg, R., Ziembar, M., Drut, M. y Goldschmidt, E. (2008). Síndrome de Smith-Magenis: comunicación de un caso y revisión de la bibliografía. *Archivos argentinos de pediatría*, 106(2), 143-146.
- Burraco, A. B. (2009). Dosis génica y lenguaje: a propósito de la región cromosómica 7q11.23. *Revista de logopedia, foniatría y audiolología*, 29(1), 47-62.
- Cabeza Bethencourt, N. D. C. y Morales Sánchez, A. (2021). *Comunicándonos con el mundo. Propuesta de un programa de intervención logopédica dirigida a un niño diagnosticado con el síndrome de Smith-Magenis*.
- Cancho-Candela, R., Guzón, C., García, C. E. y Malfaz, F. C. (2019). Fenotipos conductuales: revisión de algunos síndromes no habituales. *Boletín de Pediatría*, 59(250), 277-282.
- de la Guía, I. H. (2019). *El nivel fónico de la población con síndrome de Smith Magenis: particularidades fonatorias y fonético-fonológicas. Comparativa con síndrome de Williams, síndrome de Down y desarrollo típico. (Doctoral dissertation)*. Universidad Autónoma de Madrid.
- de la Guía, I. H. y Garayzábal, E. (2019). Diferencias fonológicas entre síndromes del neurodesarrollo: evidencias a partir de los procesos de simplificación fonológica más frecuentes. *Revista de Investigación en Logopedia*, 9(2), 81-106.
- Heinze, E. G., Villaverde, M. L., López, E. M., Magro, T. C., Moura, L. F., Fernández, M. y Sampaio, A. (2011). Funcionamiento cognitivo general y habilidades psicolingüísticas en niños con síndrome de Smith-Magenis. *Psicothema*, 23(4), 725-731.
- Heinze, E. G., de la Guía, I. H., Rosa, K. G., Giacheti, C. M. y Rossi, N. F. (2022). Speech and language characteristics in Smith-Magenis syndrome: Case report. *Revista de logopedia, foniatría y audiolología*, 42(2), 62-72.
- Lipchak, M. R. y Sepúlveda, J. E. (2013). Síndromes de microdelección: enfoque desde fenotipos conductuales y trastornos psiquiátricos. *Revista Chilena de Psiquiatría y Neurología de la infancia y la adolescencia*, 24(2), 95.
- Marrero, V., & Pineda, I. La Lingüística ante el reto de la aplicación clínica Linguistics: the Challenge of Clinical Application.

<https://doi.org/10.1016/j.rlfa.2023.100361>