

Aspectos neuro-biológicos del TEL



Juan Narbona
Universidad de Navarra. Pamplona (España)

Esquema de la exposición

- Delimitación del TEL en el conjunto de los trastornos de la comunicación
- Modelo neuropsicológico del lenguaje
- Anomalías de función cerebral en el TEL
- Aportes y perspectivas de la investigación genética

Clasificación general de los trastornos del lenguaje en el niño

- Trastornos por déficit instrumental
 - Hipoacusias
 - Disartrias
- Trastornos de la estructura formal
 - Retrasos habla y de lenguaje
 - Trastornos específicos del lenguaje
 - Afasias
 - Trastornos del débito y del ritmo verbales
- Trastornos de las funciones psicolingüísticas
 - Síndrome semántico-pragmático, gama autista
 - Retraso mental
 - Deprivación socio-afectiva, trastornos emocionales

Clasificación general de los trastornos del lenguaje en el niño

- Trastornos por déficit instrumental
 - Hipoacusias
 - Disartrias
- Trastornos de la estructura formal
 - Retrasos habla y de lenguaje
 - Trastornos específicos del lenguaje
 - Afasias
 - Trastornos del débito y del ritmo verbales
- Trastornos de las funciones psicolingüísticas
 - Síndrome semántico-pragmático, gama autista
 - Retraso mental
 - Deprivación socio-afectiva, trastornos emocionales

Clasificación general de los trastornos del lenguaje en el niño

- Trastornos por déficit instrumental
 - Hipoacusias
 - Disartrias
- Trastornos de la estructura formal
 - Retrasos habla y de lenguaje
 - **Trastornos específicos del lenguaje**
 - Afasias
 - Trastornos del débito y del ritmo verbales
- Trastornos de las funciones psicolingüísticas
 - Síndrome semántico-pragmático, gama autista
 - Retraso mental
 - Deprivación socio-afectiva, trastornos emocionales

Evolución de los retrasos de lenguaje

Periodo prescolar 3-5 años

Retraso de lenguaje "hablantes tardíos"..... 140 por mil niños

Periodo escolar

Retraso articulatorio 40 | Remisión
Retraso simple de lenguaje 60

Déficits instrumentales (sordera, PC, malform.)..... 3

Trastornos específicos del lenguaje..... 15

Trastornos constituyentes de:

-retraso mental 20

-gama autística 2

(Silva 1987, Peralta y Narbona 1991, Chevrie - Muller 1994, Comti-Ramsden et al 2001)

Evolución de los retrasos de lenguaje

Periodo prescolar 3-5 años

Retraso de lenguaje "habladores tardíos"..... 140 por mil niños

Periodo escolar

Retraso articulatorio 40 | Remisión
Retraso simple de lenguaje 60

Déficits instrumentales (sordera, PC, malform.)..... 3

Trastornos específicos del lenguaje..... 15

Trastornos constituyentes de:

-retraso mental 20

-gama autística 2

(Silva 1987, Peralta y Narbona 1991, Chevrie - Muller 1994, Comti-Ramsden et al 2001)

Evolución de los retrasos de lenguaje

Periodo prescolar 3-5 años

Retraso de lenguaje "habladores tardíos"..... 140 por mil niños

Periodo escolar

Retraso articulatorio 40 | Remisión
Retraso simple de lenguaje 60

Déficits instrumentales (sordera, PC, malform.)..... 3

Trastornos específicos del lenguaje..... 15

Trastornos constituyentes de:

-retraso mental 20

-gama autística 2

(Silva 1987, Peralta y Narbona 1991, Chevrie - Muller 1994, Comti-Ramsden et al 2001)

Concepto de TEL

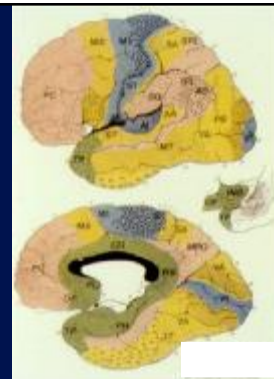
- es un compromiso *constitucional, duradero* y relativamente *autónomo* de la adquisición y del manejo del código lingüístico
- afecta a la forma y/o al uso del lenguaje
 - las competencias lingüísticas se adquieren tarde y defectuosamente
 - mejora con la intervención terapéutica
 - pero dificulta la adquisición de la lecto-escritura y las formas complejas de discurso

Tipos de corteza cerebral

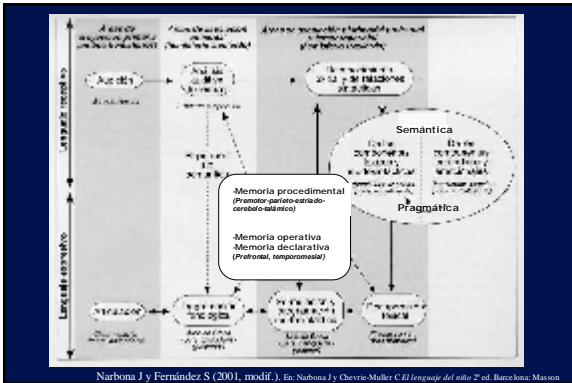
Primaria sensitiva o motora ■

Secundaria asociativa unimodal ■

Terciaria asociativa polimodal ■ ■



Mesulam MM, 1997

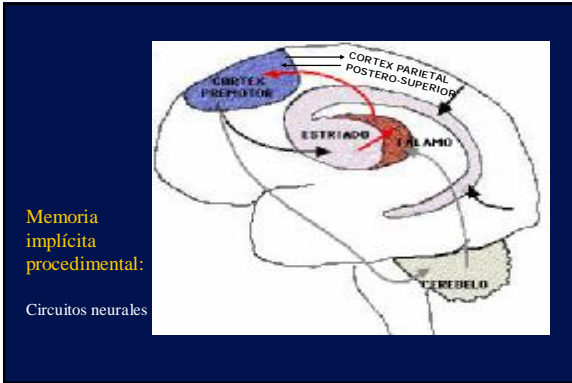


Narbona J y Fernández S (2001, modif.). En: Narbona Jy Chevra-Muller C *El lenguaje del niño 2*. ed. Barcelona: Masson

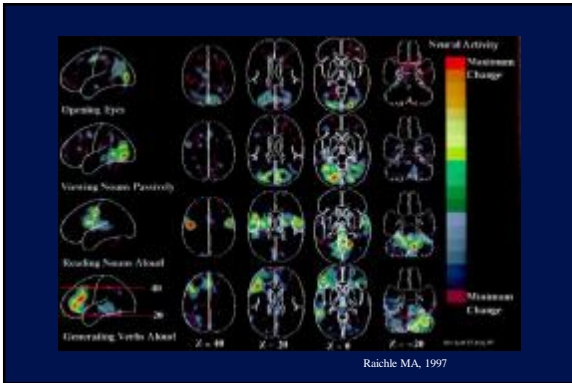
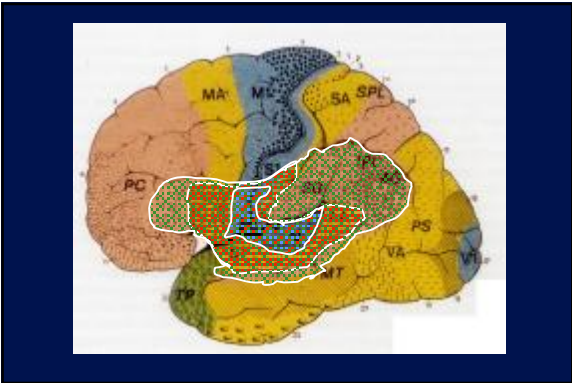
Modelo declarativo / procedimental del lenguaje

Ullman MT. *Cognition* 2004; 92: 231-270
 Ullman MT, Pierpont E. *Cortex* 2005; 41: 399-433)

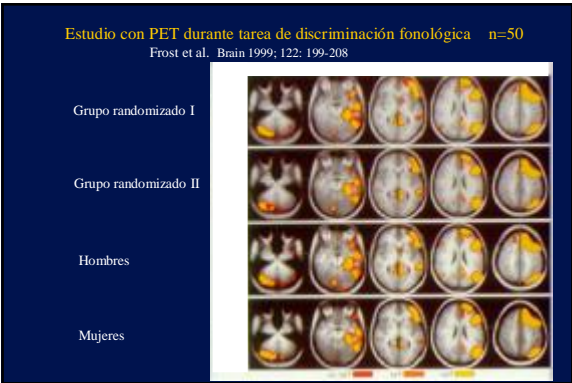
- Habilidades en memoria procedimental (automáticas)
 - reglas de la fonología y de la sintaxis
 - Cortex premotor-parieto-estriado-cerebelo-tálamo
- Habilidades en memoria declarativa (léxico-semánticas)
 - vocabulario, recuperación léxica, significado de las marcas gramaticales
 - Cortex prefrontal-inferoparietal-inferotemporal, mesiotemporal
- Interdependencia, a través de la memoria de trabajo



Memoria implícita procedimental:
 Circuitos neurales



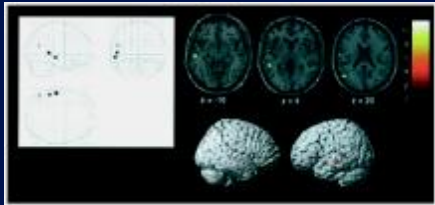
Raichle MA, 1997



Estudio con PET durante tarea de discriminación fonológica n=50
 Frost et al. *Brain* 1999; 122: 199-208

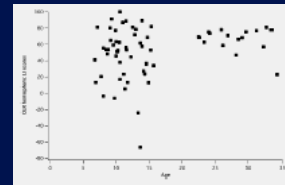
Neuroimagen funcional RMf en niños normales

Tarea: Comprensión de relatos, frente a habla invertida
 Participantes: 15 niños (9 fem.), diestros, de 5.5 a 7.5 años
 Ahmad Z et al *Neurology* 2003; 60: 1598-605



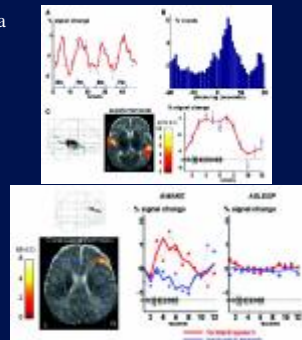
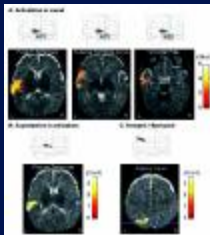
Neuroimagen funcional RMf en niños normales

Tareas: Recuperación lexical y generación de verbos, frente a basal
 Participantes: 48 niños (de 6 a 10 años) y 17 adultos
 Activación de: corteza prefrontal, giro temporal superior y medio y angular, con predominio izquierdo en 85% de niños y 94% adultos.
 Hallazgos independientes de la preferencia manual y del sexo



Wood et al. *Neurology* 2004; 63: 1035-44

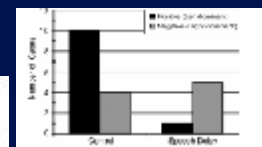
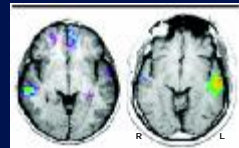
RMf: Percepción del habla en lactantes de 2-3 meses
 Dehaens-Lambertz G et al. *Science* 2002; 298: 1013-15



RMf en 17 niños (2-7 años) con TEL frente a 35 controles sanos

Tarea: escucha de habla materna

Bernal B et al. *Radiology* 2003; 651-58



Test de escucha dicótica

Yglesias A y Narbona J. *Rev Neurol* 2003; 37: 165, 172-173

Grupos de sujetos, 4 -10 años	Dominancia hemisférica		
	HD	HI	Indet.
Lesión connatal de hemisf. izq. n=10	8	1	1
Epilepsia focal sintomática 6-10 años:			
Temporal izq. n=8	5	1	2
Temporal dcha. n=3	0	2	1
TEL: fonol. -sintáctico 6-10 años: n=7	3	2	2
Controles diestros 4-8 años: n=40	0	40	0

Postulado del déficit de procesamiento temporal

Tallal et al. *Science* 1996; 271: 81-84

- En el TEL se observa bajo rendimiento en conductas de discriminación sucesiva:
 - Intervalos temporales
 - Transiciones entre fonemas
 - Tareas cinestésico-motrices
- Su correlato neurofisiológico en los osciladores a 40 Hz no se ha establecido
 Artieda et al. (en curso)

TEL: Anomalías estructurales encefálicas

Asimetrías atípicas en planimetría y volumetría RM

Jernigan et al. *Arch Neurol* 1991; 48: 539-545

Herbert MR et al. *Brain* 2005; 128 pt1: 213-226

Displasias corticales perisilvianas

Cohen et al. *Annals Neurol* 1989; 25: 567-570

Hipoplasia de núcleos caudados

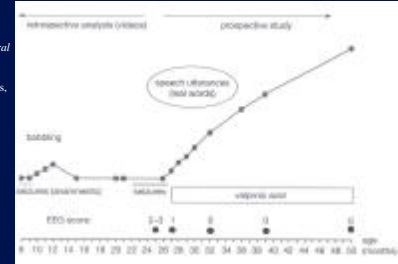
Jernigan et al. *Arch Neurol* 1991; 48: 539-545

Displasia cerebelosa: apraxia oculomotora y verbal

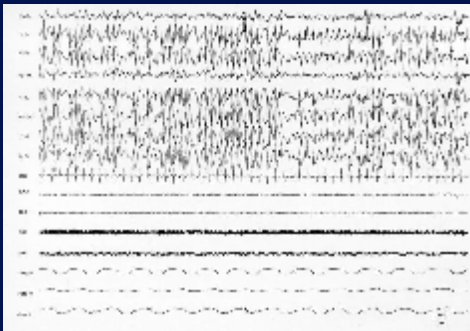
Jan et al. *Dev Med Child Neurol* 1998; 39: 375-381

Actividad epiléptica y retraso de lenguaje

Deonna T, Roulet E.
Cognitive and behavioural disorders of epileptic origin in childhood
London: Mac Keith Press, 2005



Síndrome de Landau-Kleffner y POCS



Genética poblacional en TEL

- Recurrencia vertical en familias

Tallal et al. *J Speech Hearing Disord* 1989; 54: 167-173

Billard et al. *ANAE* 1994; 4: 155-162

- Concordancia entre gemelos
 - 60-95% en monogigóticos
 - 0-23% en dicigóticos

Bishop DVM et al 1995; *Dev Med Child Neurol* 37: 56-71

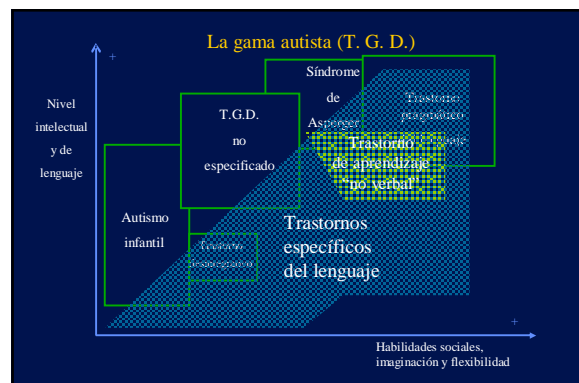
Genética poblacional en Trastornos Generalizados del Desarrollo (TGD)

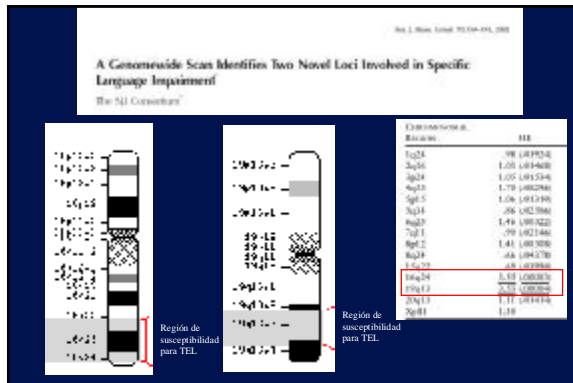
- Recurrencia de TGD en fratría no gemelar:
 - Riesgo empírico 3-6%

Bolton P et al. *J Child Psychol Psychiat* 1994; 35: 877-900
- Concordancia en gemelos:
 - 60-92% monogigóticos y 0-10% dicigóticos

Bayley A et al. *Psychological Med* 1995; 25: 63-67
- Fenotipo extenso (rasgos TGD sutiles infraclínicos):
 - Más frecuente ($p < 0,05$) en familiares de TGD frente a familiares de sd. de Down

Piven et al. *Am J Psychiatry* 1997; 154: 185-190

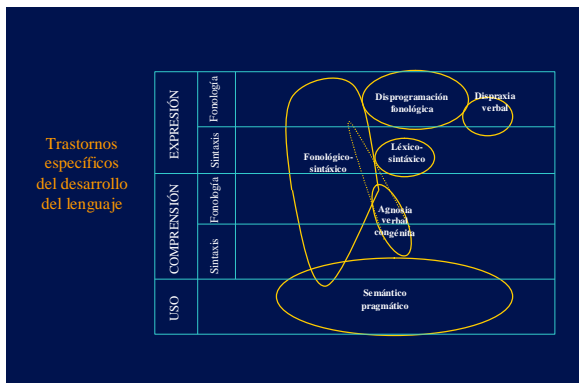
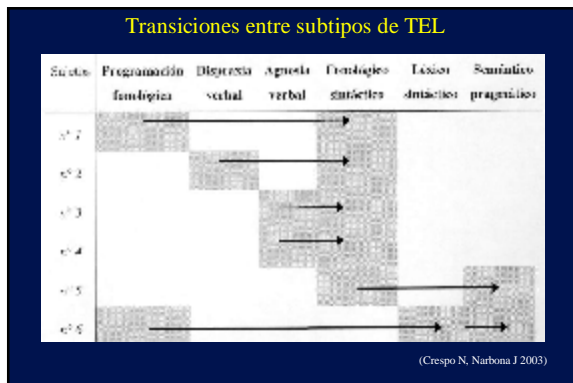




- ### Resumen de los hallazgos genéticos
- Modelo epistático, poligénico y multifactorial
 - Ligamientos para TGD:
 - en 2q, 7q (11.23-31.3), 13q, 19p y otras regiones en estudio
 - Ligamientos para TEL:
 - en 7q: para familia KE (gen FOXP2)
 - pero no en otras 192 familias examinadas ulteriormente
 - ligamiento consistente en regiones 16q y 19q

- ### Para optimizar futuros estudios
- Definir mejor los endofenotipos
 - Incluir familiares no discapacitados pero con rasgos pretéritos o actuales de TEL o de TGD
 - Uso de protocolos de examen *ad hoc*

- ### Marcadores endofenotípicos de TEL
- Longitud media de enunciados-LME (Aguado, 1999)
 - Habilidad para **repetir logatomas** (Bishop y cols., 1996; Martínez L et al, 2002; Aguado G et al, 2006 en prensa)
 - Repetir frases de creciente longitud** (Spreen y Benton, 1980)
 - Flexiones verbales** y palabras funcionales (ICS)
 - Estudio de funciones en TEL "estructurales", y a la inversa



**Agradecimiento a nuestros colegas
en la Universidad de Navarra:**

Dpto. de Pediatría:

Nerea Crespo-Eguilaz
Rocío Sánchez-Carpintero
Sergio Aguilera
César Reynoso

Dpto. de Educación:

Gerardo Aguado
Feli Peralta
Charo Repáraz

