

ANÁLISIS DE LAS CARACTERÍSTICAS DE LA PRODUCCIÓN VERBAL ORAL DE PERSONAS CON SÍNDROME X FRÁGIL Y PERSONAS CON SÍNDROME SYNGAP1

Marina Calleja Reina¹ y María Sotillo Méndez²

¹ Universidad de Málaga, ² Universidad Autónoma de Madrid

LII Simposio de la Sociedad Española de Lingüística (Madrid, 22-25 enero 2024)

Esquema de la presentación

- Estado de la cuestión
- Objetivos
- Método
- Resultados
- Conclusión

¿Qué es una enfermedad rara, minoritaria o poco frecuente?

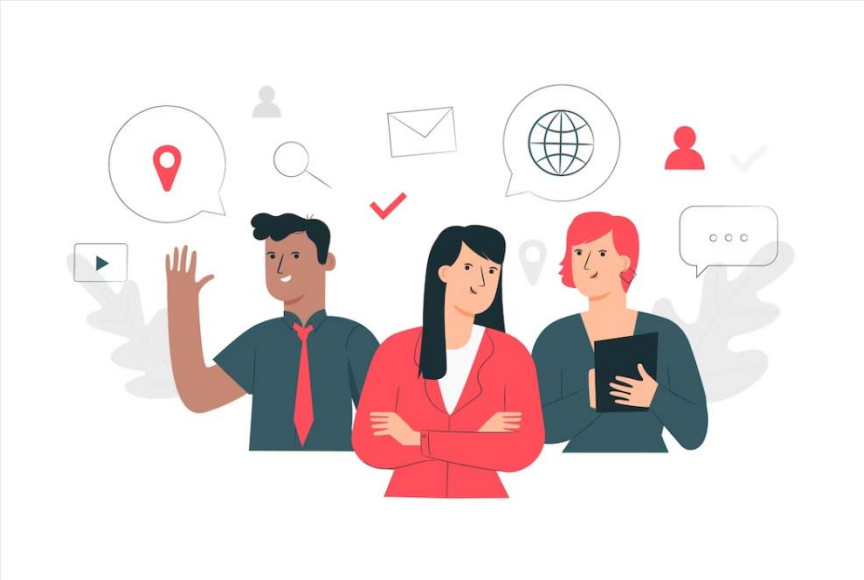
* Las enfermedades minoritarias (EM) afectan a menos de 1 de 2.000 personas (Orphanet, 2020)

* Se calcula que hay aprox 7000 enfermedades minoritarias en el mundo. Aunque esta cifra podría ser hasta un 50% mayor (bases datos internacionales de clasificación de enfermedades Monarch Disease Ontology o Mondo)

* Registro en España



Perfil de funcionamiento de personas con EM



- Diversidad y singularidad
- En diversas EM hay afectación cognitiva que incluye procesos de comunicación y lenguaje



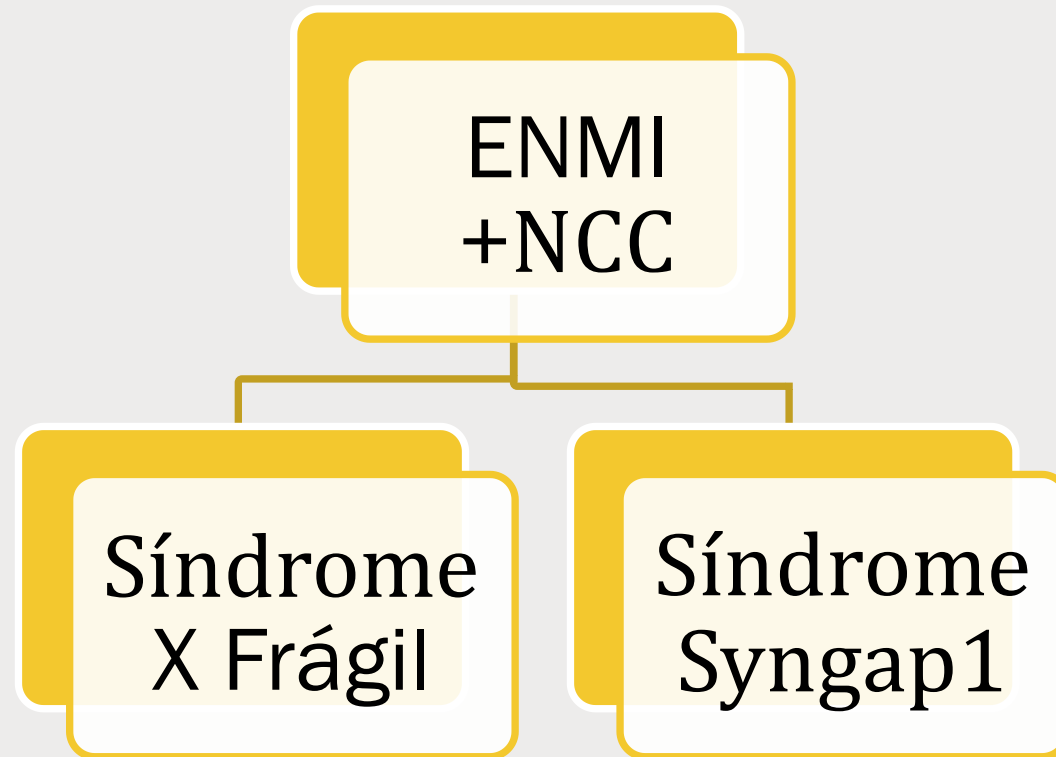
Necesidades complejas de comunicación



¿Qué son las necesidades complejas de comunicación (NCC)?

Las personas que presentan dificultades para realizar intercambios comunicativos funcionales a través de los medios de comunicación convencionales (habla, signos, escritura) en situaciones de la vida cotidiana, se dice que tienen Necesidades Complejas de Comunicación (NCC) (Balandin, 2002, Calleja & Rodríguez, 2018)

Ejemplos de NCC en personas con ENMI



Síndrome de X frágil

- Es una enfermedad de origen genético poco frecuente que cursa con discapacidad intelectual de leve a grave, pudiendo presentar trastornos de conducta asociados y con rasgos físicos característicos.
- La prevalencia estimada es de 1/2.400 a 1/6.000, aunque puede variar en función de la zona geográfica en la que se realice el estudio.



Síndrome Syngap1

- Es una encefalopatía epiléptica y del desarrollo (EED), de origen genético y poco frecuente, caracterizada por un retraso del desarrollo, epilepsia generalizada consistente en mioclonias de los párpados con ausencias y convulsiones mioclónicas-atónicas, discapacidad intelectual (de moderada a severa) y presencia de rasgos del trastorno del espectro autista (TEA).
- Tiene una prevalencia estimada de $<1/1.000.000$.



Red necco-enmi (necco.uma.es)

Dado el escaso conocimiento de estas NCC en población con enfermedades minoritarias hemos constituido una Red Temática de Investigación NECCO-ENMI



Red temática de Investigación

- La red está conformada por 17 expertos de diversos ámbitos

Objetivos:

- Recopilar información válida sobre el abordaje de las NCC en esta población (enfermedades minoritarias que cursen con discapacidad intelectual) desde una perspectiva multidisciplinar (genetistas, psicólogos, logopedas, informáticos).
- Determinar los perfiles comunicativos y lingüísticos de población con enfermedades minoritarias y con Discapacidad Intelectual
- Diseñar nuevas metodologías y nuevas herramientas, a fin de contribuir al avance del conocimiento y lograr la difusión de la herramienta entre los colectivos profesionales.
- Elaborar nuevos protocolos de actuación en materia de comunicación en población con enfermedades minoritarias
 - *Analizar las características de producción de personas con NCC dentro de EM.*

Método

- Diseñamos un cuestionario online que se envió a asociaciones de familiares de personas con enfermedades minoritarias y NCC.
- El cuestionario consta de 5 bloques: datos sociodemográficos, Apoyos académicos, modos de comunicación, funciones comunicativas y características de las producciones
- El cuestionario consta de 85 preguntas con respuestas cerradas de opción múltiple, con 5 alternativas en escala Likert
- El cuestionario puede ser respondido por familiares o por profesionales

NOTA: En este trabajo se presentan solo los resultados de la producción verbal vocal de las personas con los síndromes mencionados.

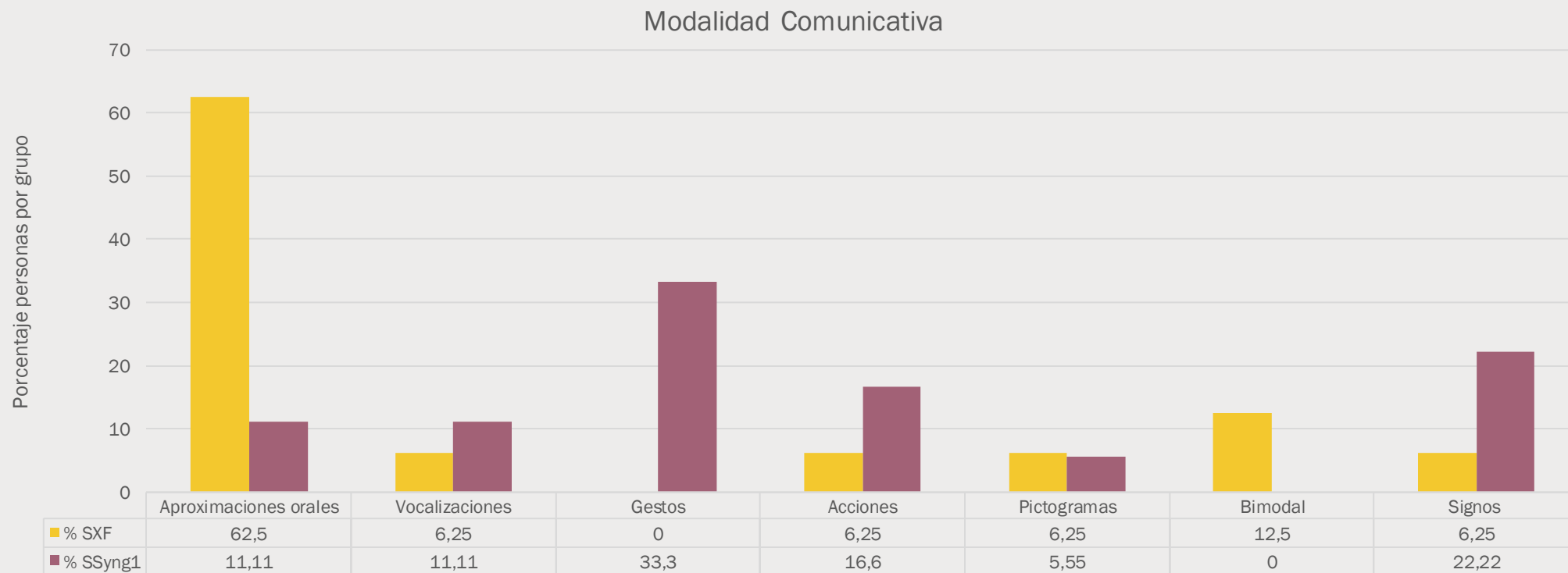
Participantes

- 17 personas con Síndrome X Frágil y 19 personas con Síndrome Syngap1
- 29 respuestas eran de madres, 5 padres y 2 profesionales (X Frágil = 13 madres, 3 padres y 1 profesional/ Syngap1 = 16 madres, 2 padres y 1 profesional).
- La edad media del grupo de personas con X Frágil (sobre quien se responde el cuestionario) es de 20,5 años (DT 12,9)
- La edad media del grupo de personas con Syngap1 sobre quien se responde el cuestionario) es de 14,6 años (DT 8,9)

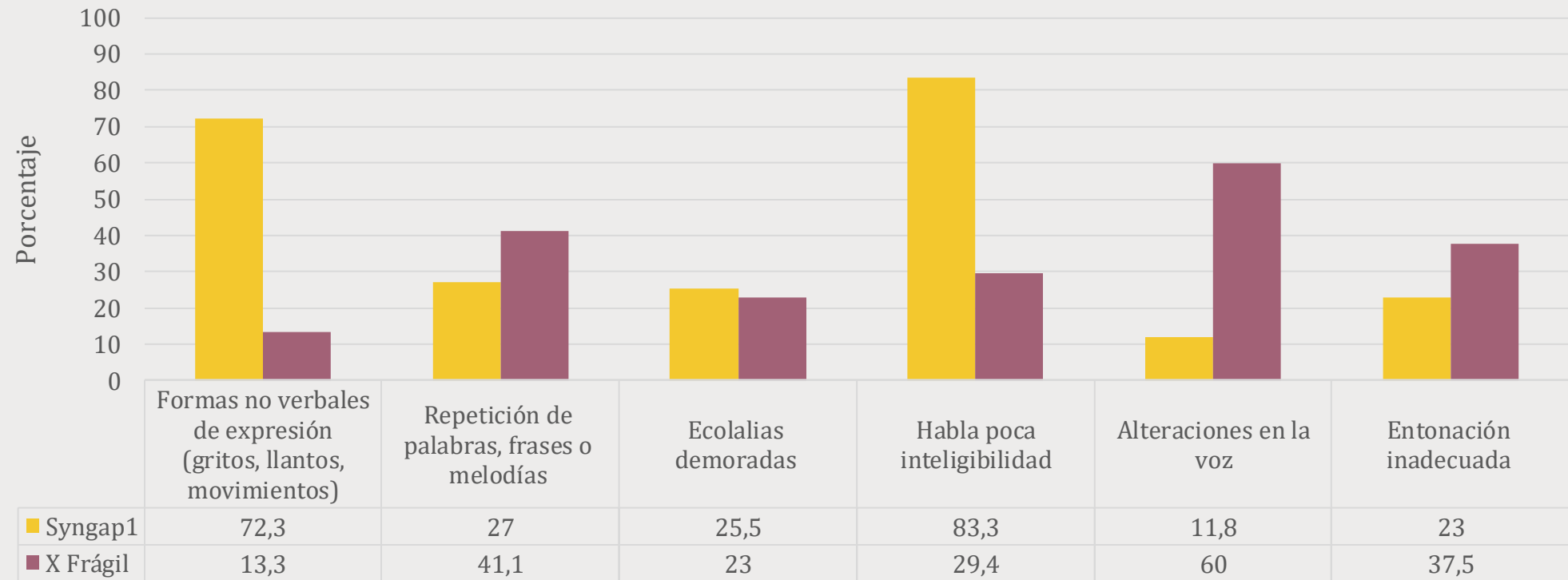
Distribución de la muestra por género



Comparación de la modalidad comunicativa principal X Frágil y Syngap1



Análisis de las características de la producción verbal oral



Conclusiones

- Se observan importantes diferencias entre los grupos en la producción oral:
 - las personas con Syngap1 presentan un habla poco inteligible y emplean formas no verbales de expresión (como llanto, gritos o movimientos) para llevar a cabo los intentos comunicativos
 - la producción oral de las personas con X Frágil se caracteriza por capacidad para repetir palabras, frases o melodías, presencia de alteraciones en la voz (metálica o entre cortada) así como presencia de alteraciones en los patrones de entonación.
- En ambos grupos se observan ecolalias demoradas

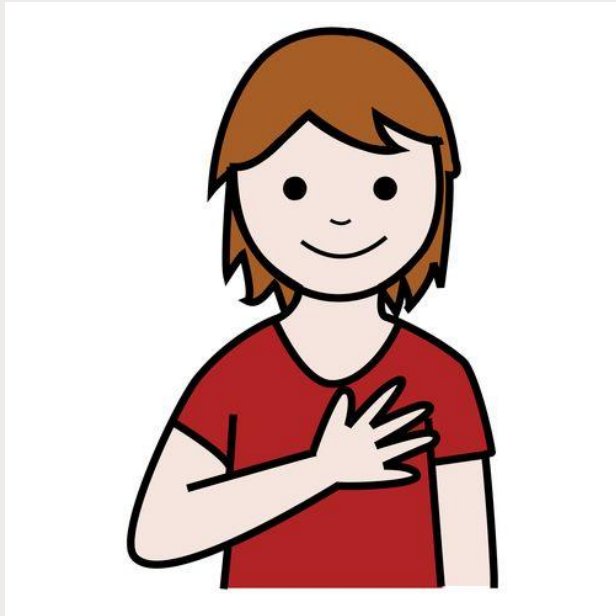
Conclusiones

- Las personas con X Frágil utilizan principalmente la modalidad vocal-verbal. Sin embargo, las personas con Syngap1 recurren principalmente a la modalidad gestual y signada
- Las personas con Syngap1 fundamentan sus intentos comunicativos mediante la incorporación de vocalizaciones y acciones, para llegar a ser entendidos
- Los sistemas bimodales (habla y signos manuales con valor lingüísticos) son útiles para personas con X Frágil

Conclusiones

- ❖ Es crucial **ampliar** el estudio de las características del funcionamiento en producción de estas poblaciones.
- ❖ Es relevante caracterizar los procesos de **comprensión** de personas con NCC poblaciones.
- ❖ Determinar los perfiles comunicativos-lingüísticos de estas poblaciones permitirá el diseño de **programas de intervención** que constituyan una respuesta más ajustada a las necesidades de estos grupos y, por tanto, una mejora de la **calidad de vida** de los usuarios y de las personas de su entorno.

Muchas gracias por su atención



marinac@uam.es

maria.sotillo@uam.es

Necco.uma.es

<https://comin.uma.es>

