

PERCEPCIÓN MUSICAL Y FUNCIONES COGNITIVAS. ¿EXISTE EL EFECTO MOZART?

Resumen. Introducción. En la segunda mitad del siglo xx se desarrolló de forma importante el estudio de la neurobiología relacionada con el procesamiento de la música, las diferencias y coincidencias de los circuitos neurales involucrados con el lenguaje y con la música, la participación de cada hemisferio en el reconocimiento de estos estímulos, y los efectos que en las funciones cognitivas pueda producir la exposición a ciertas piezas musicales específicas. Desarrollo. El objetivo del presente trabajo es revisar la bibliografía pertinente relacionada con la música y el sistema nervioso central, teniendo en cuenta los aspectos mencionados anteriormente; asimismo, analizar las publicaciones referidas al efecto Mozart y Tomatis y las relacionadas con la educación musical formal y sus efectos. El incremento en la capacidad de respuesta en tareas de tipo visuoespacial después de la exposición a música de Mozart ha desencadenado un auge comercial, en el cual se toman datos aislados y se desconocen los alcances reales que esta exposición tiene. Conclusiones. Tras revisar la literatura científica relacionada con el tema, se encontró que los efectos de la exposición a la música de Mozart (efecto Mozart), cuando se presentaron, se restringieron a una habilidad específica que no permaneció durante más de algunos minutos. La educación musical formal, por el contrario, muestra efectos positivos más permanentes, pero atribuibles a la atención individual que recibe el alumno y al estímulo en habilidades básicas para los aprendizajes generales. [REV NEUROL 2004; 39: 1167-73]

Palabras clave. Efecto Mozart. Funciones cognitivas. Música. Música y funciones cognitivas. Procesamiento cerebral de la música. Tomatis.

PERCEPÇÃO MUSICAL E FUNÇÕES COGNITIVAS. EXISTIRÁ O EFEITO MOZART?

Resumo. Introdução. Na segunda metade do século xx desenvolveu-se de forma importante o estudo da neurobiologia relacionada com o processamento da música, as diferenças e coincidências de circuitos neurais envolvidos com a linguagem e com a música, a participação de cada hemisfério no reconhecimento destes estímulos e os efeitos que a exposição a certas peças musicais específicas possa produzir nas funções cognitivas. Desenvolvimento. O objetivo do presente trabalho é rever a bibliografia pertinente relacionada com a música e o sistema nervoso central, tendo em conta os aspectos mencionados anteriormente; bem como, analisar as publicações referidas ao efeito Mozart e Tomatis e aquelas relacionadas com a educação musical formal e os seus efeitos. O incremento na capacidade de resposta em tarefas de tipo visuo-espacial após a exposição à música de Mozart desencadeou um auge comercial, no qual se tem dados isolados e se desconhecem os alcances reais que esta tem. Conclusões. Depois da revisão da literatura científica relacionada com o tema, concluiu-se que os efeitos da exposição à música de Mozart, 'efeito Mozart', quando se apresentaram, eram restritos a uma habilidade específica que não permaneceu por mais de alguns minutos. A educação musical formal, pelo contrário, mostra efeitos positivos mais permanentes mas atribuíveis à atenção individual que recebe o aluno e ao estímulo em habilidades básicas para as aprendizagens gerais. [REV NEUROL 2004; 39: 1167-73]

Palavras chave. Efeito Mozart. Funções cognitivas. Música. Música e funções cognitivas. Processamento cerebral da música. Tomatis.

Trastorno específico del desarrollo del lenguaje: una aproximación teórica a su diagnóstico, etiología y manifestaciones clínicas

R. Castro-Rebolledo, M. Giraldo-Prieto, L. Hincapié-Henao, F. Lopera, D.A. Pineda

SPECIFIC DEVELOPMENTAL LANGUAGE DISORDER: A THEORETICAL APPROACH TO ITS DIAGNOSIS, AETIOLOGY AND CLINICAL SYMPTOMS

Summary. Aim. This article presents an updated review about the definition, diagnostic criteria, classifications, etiology and the evolution of the specific language impairment (SLI). Development. The specific language impairment is characterized by a developmental language delay and an impaired language, that persist over time and it is not explained by sensorial, motor and mental disabilities, neither by psychopathological disorders, socio-emotional deprivation, nor brain injury. The diagnosis is based on exclusional criteria. Some researchers propose different classifications considering the children performance in language comprehension and language production. Genetical linkage to the FOXP2 gen in the SPCH1 region of the chromosome 7 and to the chromosomes 13, 16 y 19 has been reported. The neuroimage studies have shown alterations in the volume and perfusion of some brain structures related to language. The manifestations of SLI may change during the development of the children and may disturb the self-esteem, the academic performance and the social abilities. Conclusions. The variability in the linguistic and cognitive performance, and the variety in the etiological findings in children with SLI, don't allow to settle the affected population as an homogeneous group. Different theoretical positions have emerged as a consequence of this condition. [REV NEUROL 2004; 39: 1173-81]

Key words. Children. Development. Genetics. Language. Specific impairment.

Recibido: 10.06.04. Aceptado tras revisión externa sin modificaciones: 18.10.04.

Grupo de Neurociencias. Universidad de Antioquia. Medellín, Colombia.

Correspondencia: Dr. Mario Giraldo Prieto. Grupo de Neurociencias. Universidad de Antioquia. Calle 62, n.º 52-72. Medellín, Colombia. Fax: 5 745 730 865. E-mail: mario.giraldo@neurociencias.udea.edu.co

Proyecto de investigación financiado por Colciencias y la Universidad de Antioquia, con el código 111504-12974.

© 2004, REVISTA DE NEUROLOGÍA

INTRODUCCIÓN

El trastorno específico del desarrollo del lenguaje (TEDL) se ha descrito con mayor rigor en los últimos 10 años. Autores como Bishop [1], Leonard [2], Narbona [3], Rapin [4], Allen [4] y Comti-Rasden [5] han contribuido de forma importante a la comprensión del tema y a su definición, así como a su clasificación para fines de agrupamiento, partiendo del análisis clínico de los síntomas.

Existe consenso en la comunidad que estudia este tema en definir el TEDL como un trastorno que afecta el lenguaje oral, en ausencia de deterioros neurológicos, retraso mental, trastornos de la conducta o privación ambiental.

La experiencia ha permitido reconocer que en los niños el TEDL afecta a toda la esfera de sus relaciones con el entorno, con el conocimiento y con el aprendizaje y que radica en la dificultad para acceder al dominio de estructuras lingüísticas que limitan su capacidad para comunicar deseos, necesidades, afectos, planes, etc. En el mejor de los casos, estos niños no logran desarrollar ideas que vayan más allá de lo concreto, no logran tener acceso a un vocabulario o repertorio lexical que les permita reconocer y nombrar el mundo que los rodea. Desde lo perceptivo cognitivo, la mayoría de estos niños reconocen el mundo, pero no consiguen describirlo satisfactoriamente. Poco a poco, desarrollan mayor habilidad en la denominación del mundo en cuanto a sus nombres, sus cualidades, las acciones que sobre él pueden realizar y los modos en que pueden hacerlo; pero la combinación de esas palabras en frases de contenido que impliquen un mayor grado de abstracción se reduce francamente, sin poder establecer con ellas niveles de relación al interior y exterior de las cosas, y mucho menos de los eventos [4].

DEFINICIÓN Y CRITERIOS DIAGNÓSTICOS

El trastorno específico del lenguaje (SLI, del inglés *specific language impairment*), es un término acuñado por Bishop y Leonard. La definición que se ha adoptado parte de unos criterios de exclusión previamente fijados y que se han aceptado universalmente: 'todo inicio retrasado y todo desarrollo lento del lenguaje que no pueda ponerse en relación con un déficit sensorial (auditivo) o motor, ni con deficiencia mental, ni con trastornos psicopatológicos (trastornos masivos del desarrollo en particular), ni con privación socioafectiva, ni con lesiones o disfunciones cerebrales evidentes' [1-3].

Según Rapin y Allen, este trastorno se da en niños con una inteligencia normal, sin ninguna deficiencia motora o auditiva, ni problema psicológico, ni dificultad para la comunicación social [4].

En el manual estadístico de enfermedades mentales DSM-IV, estas alteraciones se definen como: F80.1, trastorno del lenguaje expresivo; F80.2, trastorno mixto del lenguaje receptivo-expresivo, y F80.0, trastorno fonológico (antes trastorno del desarrollo de la articulación) [6]. Esta clasificación no responde a un enfoque neurolingüístico de sus manifestaciones, por lo que su uso no se recomienda mucho para la interpretación diagnóstica ni para las propuestas terapéuticas.

En el presente artículo trataremos el término 'desarrollo' como término integrador del perfil clínico que caracteriza el trastorno, reconociendo la importancia de tener claridad sobre su presentación durante las fases del desarrollo del lenguaje infantil, y no como un trastorno adquirido; por tanto, la sigla a la cual recurrimos es la de TEDL.

Las características del TEDL dependen, en gran parte, de la gravedad de los síntomas y de su persistencia, y se manifiesta como una cualidad anómala de las producciones lingüísticas, que establecen un continuo en el cual es difícil trazar el límite entre la normalidad y la alteración patológica [7].

Como se mencionó, los criterios se basan más en la exclusión que en la inclusión de datos pertinentes [8]. El criterio de retraso en el desarrollo del lenguaje es fácil de definir en los

Tabla I. Criterios diagnósticos del trastorno específico del desarrollo del lenguaje (TEDL) definidos por Leonard y Bishop [2].

Factor	Criterio
Habilidad en el lenguaje medida en puntuaciones de pruebas del lenguaje (TOLDP-2) ^a	Puntuaciones por debajo de 1,25 desviaciones estándares en relación con la media; en riesgo de devaluación social
CI no verbal	Desempeño del CI de 85 o más ^a
Audición	Prueba audiológica normal
Otitis media supurativa	No hay episodios recientes
Disfunción neurológica	No hay evidencia de trastornos convulsivos, parálisis cerebral y lesiones cerebrales, y no recibe medicación para epilepsia
Estructura oral	No existen anomalías estructurales
Función motora oral	Pasa un cribado usando ítems apropiados para la evaluación del desarrollo
Interacciones físicas y sociales	Sin síntomas de alteración en interacción social recíproca, ni restricción de actividades

^a Para la población hispanohablante se ha propuesto un punto de corte a partir de 80 [8].

casos de afectación moderada o grave. El punto crítico está en distinguir el TEDL cuando la afectación es leve, para diferenciarlo de un retraso simple en edades tempranas del desarrollo, y diferenciarlo de otros trastornos discapacitantes, en los cuales se marcan los problemas del lenguaje.

La tabla I muestra los criterios diagnósticos definidos por Leonard y Bishop, basándose tanto en la inclusión como en la exclusión [1,2].

Habilidad en el lenguaje medida en puntuaciones de pruebas del lenguaje

La mayoría de los estudios utilizan pruebas estandarizadas para la evaluación del lenguaje [9,10], aunque no existe una prueba que incluya una evaluación completa y que englobe la diversidad de las características de este trastorno, así como los detalles del lenguaje que puedan ser problemáticos en estos niños [2]. En muchas pruebas se ha intentado desarrollar una evaluación específica de indicadores de TEDL que pudieran ser criterios inclusivos. Leonard se centra en dos medidas estándar: la puntuación de la prueba del lenguaje comprensivo y el resultado de pruebas compuestas de comprensión y producción [2].

En inglés, con el TOLD P2 (*Test of Language Development-Primary 2*) se ha propuesto y definido como criterio de inclusión la obtención de una puntuación de 1,25 desviaciones estándar (DE) por debajo de la media [2,11]. Según Stark y Tallal, en 1988, los criterios de inclusión se definen como un retraso de seis meses en las pruebas de comprensión del lenguaje y de un año en las pruebas compuestas de expresión y comprensión [12]. Rice y Oetting utilizan el PPVT-R (*Peabody Picture Vocabulary Test-Revised*), para lo que se requiere un déficit de al menos 1 DE en las puntuaciones de las pruebas de la comprensión y producción o en una separada de comprensión [13].

Para Bishop y Leonard [1,2], el TEDL se caracteriza por una alteración en la gramática. Bishop hace énfasis en el criterio diagnóstico basado en la alteración de la morfosintaxis, enten-

dida como el conjunto de reglas de combinación de los morfemas, para constituir palabras o frases [1,2]; en este contexto, un morfema es la unidad mínima de función, de distribución y de significado en el código lingüístico, al cual se añaden morfemas léxicos de tipo prefijo o sufijo, al inicio o al final, respectivamente, para construir una nueva palabra con significado propio [3]. La morfología se refiere a la correcta utilización de los morfemas para elaborar nuevas palabras con sentido propio. La sintaxis se refiere a la adecuada utilización de los morfemas o palabras para construir frases correctas.

Para Bishop, el desarrollo de la sintaxis en los niños se apoya en el aprendizaje imitativo, en el que ellos reproducen expresiones que escuchan del ambiente. Hay un segundo mecanismo, que Bishop denomina 'abstracción', que tiene que ver con la posibilidad de los niños para adquirir el uso de estructuras relacionales abstractas diferentes a sustantivos concretos, a través de su proceso de desarrollo. Un tercer mecanismo tiene que ver con la habilidad de construir, creativamente, nuevas combinaciones de estructuras lingüísticas utilizando elementos concretos y abstractos del lenguaje [1].

Bishop [1] ha definido cinco reglas gramaticales para evaluarse en el idioma inglés (el asterisco indica el error gramatical):

1. Congruencia de número en el plural (*These ball** –esos balón–).
2. Uso del verbo ser o estar (to be) como conector (*She * walking* –ella caminando–).
3. Utilización del morfema -s como sufijo en la tercera persona del singular, en el tiempo presente simple (*She walk* outside* –ella caminar afuera–).
4. Utilización del morfema -ed, como sufijo en el tiempo pasado simple (*yesterday she walk* outside* –ayer ella caminar afuera–).
5. Utilización de auxiliares para preguntar (*¿*She like to walk?* –¿ella gusta caminar–?).

Los niños de habla inglesa ya han aprendido estas reglas cuando ingresan en el jardín infantil [1].

Cuando se efectúan pruebas cuantitativas que valoran dichas reglas, se puede obtener una distribución bimodal, resultante de las puntuaciones logradas por una población de niños determinada. De aquí se deriva que:

1. A cierta edad, los marcadores gramaticales se habrán aprendido y mostrarán un patrón muy similar al del adulto, con pocas variaciones.
2. Los niños afectados tendrían un desempeño por debajo del de los niños no afectados.
3. De los marcadores señalados se podría derivar una sensibilidad y una especificidad.
4. La evaluación podría tener una utilidad terapéutica.
5. El desempeño permitiría valorar qué fallos se mantienen, a pesar de una evaluación gramatical favorable.
6. Los marcadores alterados podrían persistir a lo largo del tiempo y detectarse a diferentes edades.

Al respecto, Rice y Wexler evaluaron a 37 niños con TEDL y 45 controles, todos de 5 años de edad, y encontraron que el 60% de los morfemas de tiempo habían sido correctamente utilizados por los niños afectados, mientras que, en los controles, el valor fue igual o superior al 80%. Para un punto de corte del 80% de morfemas correctos, calcularon una sensibilidad del 97% y una especificidad del 98%, lo cual sugiere la utilidad de

este tipo de evaluación, pues permitiría encontrar niños pequeños con deterioro del lenguaje por medio de la identificación de la alteración en el uso de ciertos morfemas gramaticales [14].

También se han definido algunas medidas que se derivan de las muestras del lenguaje espontáneo de los niños. La más ampliamente aceptada es la longitud media del enunciado (LME). Leonard [2] considera inadecuado que la longitud media del enunciado se use como la única medida del lenguaje para evaluar a los niños con TEDL. Ésta debería utilizarse en conjunto con otras pruebas estandarizadas de evaluación del lenguaje.

Se discute sobre si un niño con un trastorno fonológico del lenguaje pueda incluirse con los criterios de TEDL. Para que uno de tales niños se incluya dentro del TEDL, es necesario que, además, en su desempeño, se alteren también otras medidas del lenguaje. Se considera trastorno fonológico un sistema de sonidos que está subdesarrollado o que, de otro modo, difiere de aquel del lenguaje del ambiente social en el que está inmersa esa persona [2].

Es importante aclarar que las puntuaciones bajas de habilidades en el lenguaje son sólo un componente del trastorno, y es fundamental analizar el impacto social del mismo. La sociedad da un mayor valor a la habilidad del lenguaje si se compara con otras capacidades alteradas, como, por ejemplo, la motricidad fina o gruesa; por ello, el trastorno del lenguaje tiene consecuencias en el desempeño del aprendizaje y de las habilidades verbales y sociales. Se ha definido que los niños con TEDL [15,16] tienen baja autoestima, así como un gran riesgo de pertenecer a un estado social bajo con relación a sus pares. Fujiki et al encontraron que los adultos con antecedentes de TEDL referían bajos ingresos económicos; también se ha encontrado que tienen una sensación de poseer menor autocontrol de sus vidas. Estos hallazgos se han relacionado con bajos niveles educativos, así como con habilidades del lenguaje y el tipo de empleos obtenidos [17].

Cociente intelectual (CI) no verbal

En la literatura publicada en inglés se ha definido que la medida del CI debe estar dentro de cierto intervalo para la edad. Dicho valor se ha aceptado como un valor mayor de 85 o una DE por debajo de la media [2]. En la población hispanohablante latinoamericana, se ha aceptado un punto de corte de 80 [8].

Este criterio es de vital importancia para descartar la presencia de retraso mental; por ello, es necesario evaluar adecuadamente las escalas de aptitudes verbales y manipulativas de las pruebas que miden el CI, tomando como punto de corte los siguientes valores: CI no verbal mayor de 80 (para la población hispanohablante), CI verbal de 20 o más puntos por debajo del CI general, un nivel del lenguaje 50% inferior a lo esperado, lenguaje al menos dos años por debajo de la edad cronológica, y una marcada discrepancia entre el CI verbal y CI manipulativo en la escala de inteligencia de Wechsler para niños (WISC-R o WISC-3) [8,18]. Algunos autores sugieren que debe existir una marcada discrepancia entre el CI manipulativo y el CI verbal, generalmente mayor de 15, que corresponde a una DE de cada una de estas pruebas [2]. En otros proyectos se ha utilizado como criterio una discrepancia de un año entre la edad mental y la edad del lenguaje [12,19].

A pesar de ello, se ha señalado que existen razones para ser escépticos con el criterio de discrepancia, ya que se han encontrado errores de medición interevaluador o intraevaluador, y, además, por que no hay una clara evidencia de que la discrepan-

cia marque diferencias significativas entre los niños que la tienen y entre los que no. Se considera que el 18% de un grupo de niños con un desarrollo normal del lenguaje tienen una discrepancia mayor de 15 puntos entre el CI verbal y el CI manipulativo [20]. Por esta razón, no es determinante utilizar el criterio de discrepancia entre las puntuaciones de las pruebas verbales y manipulativas para definir un TEDL.

Sensibilidad auditiva

El TEDL implica un problema del lenguaje que no puede atribuirse a deficiencias en la audición. Se requiere que el niño pase una prueba de audición, que detecte tonos puros presentados a 20 dB en cada oído a frecuencias de 500, 1.000, 2.000, y 4.000 Hz. No se necesita hacer una prueba audiológica completa [2].

Otitis media supurativa

Significa un acúmulo de líquido en el oído medio como resultado de una infección respiratoria alta o un pobre funcionamiento de la trompa de Eustaquio. Ésta lleva frecuentemente a una disminución auditiva que es fluctuante y de tipo conductivo y, aunque su tratamiento sea exitoso, tiende a ser recurrente. A pesar de que cada episodio de otitis media conduce a un período de limitación en la audición y, por ende, en el aprendizaje del lenguaje hablado, se cree poco probable que la otitis media supurativa sea la principal causa de las dificultades en esos niños.

En algunos estudios en niños se han descartado episodios de otitis previos a los 12 meses de realización de las pruebas del lenguaje [21].

Disfunción neurológica

Varios trastornos neurológicos conducen a problemas de lenguaje en niños, por lo que es necesario descartarlos antes de hacer un diagnóstico de TEDL. No debe encontrarse evidencia de lesiones cerebrales focales, traumatismo craneoencefálico, parálisis cerebral o trastornos convulsivos. Ante la presencia de espasticidad o deficiencia neurológica focal, se debe excluir el diagnóstico de TEDL e indagar otra patología diferente. Algunos investigadores aceptan niños que hayan tenido convulsiones febriles en la lactancia, y asumen que el problema se solucionó sin necesidad de medicación a largo plazo [12].

Estos criterios de exclusión descartan ciertos grupos de niños que anteriormente habían caído en la categoría de disfasia del desarrollo. Los niños incluidos en dicha categoría presentaban lesión cerebral difusa o síndrome de Landau-Kleffner [22]. A diferencia de los niños con TEDL, los niños con esta última patología tienen un deterioro progresivo del desarrollo del lenguaje y, posteriormente, otras alteraciones cognitivas. Las convulsiones son un signo característico de este síndrome y, aunque no se manifiesta clínicamente en todos los casos, existe evidencia de anormalidades electrofisiológicas cerebrales [23].

Los criterios neurológicos para el TEDL no descartan retrasos neuromadurativos, ya que está muy claro que estos niños presentan retraso mental, convulsiones y trastorno motor crónico.

Estructura oral y función motora oral

Los niños con alteración en la estructura oral que puede impedir la producción normal del lenguaje no se incluyen en la categoría de TEDL. Igualmente, hay que excluir a los niños que tienen problemas en la función oral. Los movimientos voluntarios que se evalúan son las praxias orolingüofaciales [2].

Interacciones físicas y sociales

Otro criterio importante de TEDL es la ausencia de síntomas de:

1. Interacción social recíproca alterada.
2. Restricción de actividades incluidas en el DSM-IV para autismo y trastornos pervasivos del desarrollo [6].

Obviamente, se debe puntualizar que los criterios de ausencia de síntomas en interacción social impedida y en restricción de actividades excluye a los niños con trastorno semanticopragmático (TSP) de la categoría de TEDL [1].

No obstante, hay una categoría de TEDL conocida como TSP, que en ocasiones se confunde con un autismo atípico. Bishop y Frazier-Norbury [26] han descrito algunos niños que presentan dificultades en la comunicación, y en quienes es difícil definir el diagnóstico específico dentro de un espectro que incluye el autismo de tipo funcional, el autismo atípico –definido también como trastorno pervasivo del desarrollo no especificado– y el TSP.

Algunos autores consideran que los tres trastornos anteriores comparten muchas características clínicas, pero son entidades diferentes [24]. Otros autores, apoyados en las características clínicas del CI y de sus habilidades sociales, concluyen que el TSP es una variedad de autismo funcional que tiene una mayor similitud con el autismo que con el TEDL [25].

La Sociedad Nacional del Autismo concluye que el trastorno TSP y el autismo comparten la misma tríada, y que el TSP es sólo un término descriptivo de niños que en realidad son autistas [26].

Bishop y Frazier-Norbury, por otra parte, consideran que es necesario apoyarse en herramientas diagnósticas más precisas que puedan definir a qué entidad corresponde el TSP, ya que es una condición clínica que se encuentra entre el autismo típico y el TEDL típico [26]. Estos investigadores basan su concepto en los hallazgos de Mawhood, Howlin y Rutter, quienes encontraron niños con diagnóstico de autismo que no presentaban los criterios al llegar a la edad adulta [27]. Además, muchos niños con TSP no cumplen con la tríada de síntomas (disfunción social, disfunción en la comunicación y conductas e intereses estereotipados) que se requieren para confirmar el autismo. En otros casos de TSP no hay ningún hallazgo de autismo y, por el contrario, sus características son más similares a las de un TEDL [26]. Bishop prefiere utilizar el término ‘trastorno pragmático del lenguaje (TPL)’ y plantea que éste guarda relación con el autismo en las tres situaciones siguientes:

1. Cuando no se hace claramente el diagnóstico de autismo, aunque el niño cumpla con los criterios de disfunción social, comunicación y conductas estereotipadas; esto puede ocurrir cuando el evaluador no está familiarizado con la clínica o rechaza la posibilidad del diagnóstico. En estos casos, el evaluador puede considerar la presencia de un TPL.
2. Muchos casos de TPL no tienen la tríada completa del autismo y se definen como trastorno pervasivo no especificado del desarrollo, también conocido como autismo atípico.
3. El TPL se puede presentar en niños que no tienen autismo, pero sí dificultades de comunicación, y no cumplen con los criterios fonológicosintácticos de TEDL.

Por todo lo anterior, Bishop plantea la necesidad de aplicar cuestionarios a los padres acerca del comportamiento, la comunicación y las relaciones sociales de los niños, así como cuestionarios de evaluación en el consultorio sobre conductas de los niños y cuestionarios para los maestros, que permitan una definición más clara de autismo altamente funcional, trastorno pervasivo del de-

Tabla II. Criterios de Rapin y Allen para la clasificación semiológica de los trastornos del desarrollo del lenguaje.

Trastornos de la vertiente expresiva
Dispraxia verbal
Incapacidad masiva de fluencia
Articulación muy afectada, incluso ausencia completa del habla
Comprensión normal o muy próxima a lo normal
Trastorno de la programación fonológica
Habla fluente, pero difícilmente inteligible
Comprensión normal o casi normal
Trastornos que afectan a la comprensión y la expresión
Déficit mixto receptivo-expresivo o trastorno fonológico sintáctico
Fluidez verbal perturbada
Articulación del habla alterada
Expresión limitada
Sintaxis deficiente, frases cortas, omisión de palabras funcionales, agramatismo
Comprensión deficiente en grados diversos, menos que la expresión
Agnosia auditivo-verbal o sordera verbal
Comprensión del lenguaje gravemente afectada, incluso ausente
Expresión limitada a frases cortas o palabras únicas o totalmente ausente
Articulación alterada
Fluidez verbal perturbada
Trastornos del proceso central de tratamiento y de la formulación
Déficit semanticopragmático
Habla fluente, a menudo logorreica
Articulación normal
Estructura gramatical de las frases normal
Modos de conversación aberrantes
Comprensión deficiente de los enunciados complejos (preguntas abiertas)
Déficit lexicosintáctico
Habla fluente, con ocasional seudotartamudez por dificultad de evocación
Articulación normal
Jerga fluente (en el niño pequeño)
Sintaxis inmadura, dificultad para formulaciones complejas
Comprensión de enunciados complejos deficiente (preguntas abiertas)

sarrollo o TSP puro. Además, un niño que se encuentre en este espectro debería reevaluarse con estos instrumentos para confirmar el diagnóstico, considerando que en estos casos la evolución del trastorno puede aclarar la situación [26].

BÚSQUEDA DE SUBGRUPOS

Leonard menciona que no hay perfiles comunes que se observen en todos los niños y que la tarea de probar la existencia de subgrupos confiables sería de gran importancia. Crespo-Eguilaz y Narbona refieren que las taxonomías más recientes pretenden delimitar grupos en función de las áreas de procesamiento lingüístico afectadas; es decir, ateniéndose a los procesos de comprensión y expresión, o a las dimensiones lingüísticas de fonología, morfología, sintaxis, semántica y pragmática [28].

Aram y Nation han identificado subgrupos basados en los resultados de las pruebas del lenguaje, y han identificado seis patrones:

1. Desempeño alterado en todas las pruebas.
2. Buena ejecución de las pruebas de producción con respecto a las de comprensión.
3. Ejecutan bien las de comprensión con respecto a las de producción.
4. Igual al tercero, pero con una brecha mucho menor entre los dos.
5. Problemas significativos en la fonología.
6. Demostración de problemas moderados en la mayoría de las pruebas y áreas del lenguaje, pero conservando una capacidad relativa de repetición [29].

Rapin y Allen han propuesto una clasificación del TEDL basada más en criterios clínicos que en criterios de clasificación estadística.

La clasificación 'semiológica' De Rapin y Allen [30] se presenta en la tabla II.

Respecto a esta clasificación, Leonard dice que: 'la contribución de esos estudios es que ellos formalizan los aportes a largo plazo, demostrando que colectivamente los niños no constituyen un grupo homogéneo, lo que confirma que hay ciertos perfiles que son más comunes que otros'. Menciona además que: 'son necesarias más investigaciones para validar esos discretos subgrupos. Mientras tanto, esas subcategorías deberían ser útiles para recordarnos lo heterogéneo de estos problemas, pero no deberían utilizarse como divisiones diagnósticas establecidas' [2].

PREVALENCIA DEL TEDL

Tombling definió la prevalencia de TEDL en un 7,4% para la población general de niños de 5 años. En este estudio se utilizó un criterio de alteración de 1,25 DE por debajo de la media, en dos o más de cinco medidas del lenguaje de producción y comprensión. Este criterio tuvo buena sensibilidad (85%) y una alta especificidad (99%) [1,2,31]. Es más común en hombres que en mujeres, con una relación 2,8:1, aunque otros estudios han definido una relación mayor, 4,8:1.

ETIOLOGÍA DEL TEDL

Hasta la última década del siglo xx se consideraba que el TEDL tenía un origen comportamental o de predominio ambiental. Muchas de estas consideraciones se mantienen todavía en algunos escenarios clínicos y pedagógicos, de tal forma que se asigna una responsabilidad a la mala crianza o a una actitud de sobreprotección de los padres y de aceptación de ésta por parte del niño, que origina e incluso se hace responsable de la perpetuación del trastorno del lenguaje. En el mejor de los casos, se

atribuye a la existencia de algún antecedente prenatal o perinatal no bien definido que podría explicar las dificultades del lenguaje en el niño. En contraposición a estos supuestos, los padres incrementan sus sentimientos de impotencia y desconcierto cuando convierten en 'fracaso' sus intentos por lograr que su hijo o su hija hablen igual que sus pares.

Afortunadamente, el esfuerzo por aclarar algunos trastornos que pueden subyacer bajo el TEDL, ha comenzado a dar frutos. Algunas evidencias apoyan la etiología de factores genéticos en el TEDL, aunque es probable que tal predisposición genética tenga una penetrancia incompleta y que existan algunas condiciones externas que favorezcan la expresión del trastorno [31].

Hipótesis genética

Samples y Lane (1985) comunicaron una familia en la que seis niños presentaban TEDL [32]. Otros estudios han encontrado que hasta un 20-78% de los familiares cercanos referían tener una historia de problemas del lenguaje [33,34]. Sin embargo, existen diferencias en el número de familiares detectados según los instrumentos utilizados, ya que algunos incluyen preguntas relacionadas con problemas del habla y otros preguntan por dificultades de habilidades relacionadas con el lenguaje asociadas a un pobre desempeño académico. La prevalencia es mayor cuando se aplican pruebas de lenguaje en los familiares afectados. También es más alta (39%) cuando se incluyen preguntas sobre antecedentes de fracaso escolar o dificultades de lectura como evidencia de historia familiar positiva [35]. En un estudio de 12 niños con TEDL que presentaban una importante alteración gramatical, se encontró que el 75% de ellos tenían uno o dos familiares con antecedentes de problemas del lenguaje y/o de lectura; en el grupo control, sólo el 30% de los niños tenían familiares con dichos antecedentes [36].

Leonard plantea que el cuestionario más preciso para diferenciar los familiares que presentan TEDL fue el desarrollado por Tomblin et al en 1992 [37]. Comunicaron que un 63% de los padres de los niños con TEDL tuvieron historia de TEDL, en comparación con un 17% de los padres de niños no afectados; hasta un 21% de los familiares de niños con TEDL tenían cuestionarios compatibles con dicho diagnóstico. En otro trabajo que utilizó el mismo cuestionario, se encontró que un 38% de los padres de niños con TEDL tenían problemas del habla o de lectura, mientras que ninguno de los padres de los niños controles presentaban estos antecedentes. En la mayoría de los estudios estaban más afectados los hombres que las mujeres. Gopnik y Crago aplicaron pruebas del lenguaje en una familia y encontraron 16 familiares afectados en tres generaciones en 1991 [38], aunque parece que en dos de ellos su problema de lenguaje se relacionaba con trastornos psiquiátricos. A pesar de estos hallazgos, en el 35-58% de los niños con TEDL no se encuentran antecedentes de familiares afectados [38,39].

Los estudios con gemelos han aportado otros datos interesantes. Con criterios estrictos para definir el TEDL en una muestra de 90 parejas de gemelos del mismo sexo, se encontró una concordancia del 70% en los gemelos monocigóticos (MC) y del 46% en los gemelos dicigóticos (DC) [40]. Resulta todavía más llamativo que en aquellas investigaciones en las que se es menos estricto con los criterios (desempeño igual o superior a 1 DE por debajo de la media y CI igual o superior a 70), la concordancia entre MC y DC es de 96:69% [41], 92:62% para niño-niño, y 100:56% para niña-niña [40]. A su vez, se encuentra que en aquellos gemelos con alteraciones de predominio expresivo se

da la mayor concordancia entre MC y DC (valores de 100:50%), mientras que en los que presentan alteraciones receptivas o de la comprensión, la concordancia es de 71:75% [40,41].

Otros datos que apoyan una causa genética

Es muy raro que el TEDL ocupe portadas en la prensa común; sin embargo, en octubre de 2001 los medios se estremecieron con las historias basadas en un artículo publicado en Nature [42] que describía cómo una pequeña mutación genética había conducido a un trastorno grave del habla y del lenguaje en cerca de la mitad de los miembros de una familia británica, la familia KE.

La familia KE, hasta la fecha, es la mejor estudiada, con tres generaciones afectadas por un trastorno del habla y del lenguaje de predominio gramatical, cuya afectación es grave en varios individuos y en la que se ha encontrado un patrón de herencia autosómico dominante. Todavía no resulta claro si dicha familia presenta un trastorno raro y diferente de la forma más común de TEDL o es una variedad mucho más grave de éste [43].

Los genetistas hacen una distinción entre el contenido genético de un individuo (genotipo) y las manifestaciones físicas y comportamentales observables a partir de ese contenido genético (fenotipo). Observando la forma en la que un fenotipo se presenta en una familia, sería posible determinar las claves del modo de herencia.

Gracias a la experimentación genética, ha sido posible determinar que existe un gen responsable de los trastornos del lenguaje que se encuentra en una región crítica del cromosoma 7 conocida como SPCH1, definida por Fisher et al en 1998 [44]. Sin embargo, esta región relevante contiene un gran número de genes. Afortunadamente, un individuo no relacionado con un tipo muy similar de trastorno del habla y del lenguaje ayudó a cerrar la investigación, ya que esta persona tenía un reordenamiento del material genético (traslocación) en dicha región crítica del cromosoma 7. Lai et al descubrieron una región específica en este cromosoma conocida como FOXP2, en la cual todos los miembros no afectados de la familia tenían una secuencia normal de pares de bases de ADN, mientras que todos los miembros afectados tenían lo que se llama una mutación puntual, en la que un nucleótido había sido sustituido por otro [42].

Lai et al notaron que este gen asociado con el trastorno del habla y del lenguaje tenía su contrapartida en otras especies, incluido el ratón, en donde ha mostrado ser muy importante en el control de otros genes, algunos de los cuales determinan aspectos del desarrollo neuronal temprano. En otras palabras, los trastornos del habla y del lenguaje observados en los miembros afectados de la familia KE son el punto final de una larga cadena de procesos, por medio de los cuales el gen afecta a la producción de proteínas; ésta, a su vez, afecta al funcionamiento de otros genes, que, por tanto, influyen sobre el desarrollo neuronal por medio de una compleja cascada de acontecimientos [42,43].

Aunque se pretenda encontrar un gen único que explique el trastorno, ya se ha podido definir que los correspondientes al lenguaje se enmarcan en un sistema múltiple de genes, lo que explicaría la variedad en la presentación del trastorno, es decir su heterogeneidad.

El Consorcio de TEDL (*SLI Consortium*) estudió a 98 niños con TEDL y a 148 de sus familiares, a quienes se les aplicó la prueba del CELF-R para evaluar habilidades en expresión y comprensión del lenguaje, una prueba de repetición de logotomas y el WISC-R UK para evaluar el CI manipulativo. En este estudio se encontró que el 34,4% de los familiares estaban afectados. En

este grupo de niños se encontraron otros dos *loci* en los cromosomas 16 (16q24) y 19 (19q13) que parecen reflejar las influencias en el desarrollo del lenguaje de estos niños [45]. También se ha definido un *locus* específico en el cromosoma 13 localizado en el *locus* 13q21, en cinco genealogías de ancestros celtas [46].

Bishop plantea que la definición clara y la comprensión adecuada de las relaciones entre el genotipo y el fenotipo permiten seleccionar adecuadamente los casos para incluirlos en los estudios moleculares; por tanto, se necesitan más estudios psicolingüísticos y comportamentales confiables para elaborar diseños de investigación sobre información genética, y que, en esencia, busquen separar los efectos de los genes de los factores ambientales [43].

ALTERACIONES ENCONTRADAS EN ESTUDIOS DE IMÁGENES EN EL TEDL

En la población general existe una asimetría en el volumen del plano temporal, es decir, aquella región localizada en la porción superior del lóbulo temporal hacia la fisura de Silvio, y en el área perisilviana, que incluye el plano temporal que se extiende anteriormente al giro frontal inferior y posteriormente al giro supramarginal y el giro angular. En el lado izquierdo del cerebro, estas regiones suelen exceder en tamaño a las del lado derecho, por lo que es frecuente una asimetría a favor de aquel lado.

En estudios de neuroimagen, particularmente en la resonancia magnética (RM), en niños con TEDL, se ha encontrado una pérdida de la asimetría normal en la anatomía cerebral de dichas áreas, que se asumen como responsables del lenguaje. En dichos estudios, el hallazgo principal consiste en una simetría entre ambos lados, lo que evidencia un volumen disminuido del lado izquierdo respecto al derecho e, incluso, en algunos casos, a favor del derecho [47-49]. Se han realizado medidas para evaluar la presencia de anomalías morfométricas en los hemisferios cerebrales, y se ha encontrado que la alteración en el plano temporal parece estar asociada con la aparición de alteraciones en el desarrollo del lenguaje y con la dislexia. Esta alteración se ha relacionado con una posible etiología endocrina, ya que se ha demostrado que en niños con hiperplasia suprarrenal congénita –trastorno en el que se genera un exceso de testosterona desde la vida intrauterina, causado por una mutación genética autosómica recesiva–, así como en sus hermanos heterocigotos, se observa una alta prevalencia de trastornos del desarrollo del lenguaje y una pérdida, o inversión significativa, de la asimetría interhemisférica, en comparación con controles de las mismas familias no portadoras de la mutación [48-50]. Se han comparado algunas otras regiones del cerebro entre niños con TEDL, niños controles y sus familias. Se ha sugerido, con base en estudios con un pequeño número de participantes, la presencia de alteraciones en los giros supramarginal y frontal inferior izquierdo, con presencia de mayor número de surcos en los niños con TEDL y sus familiares. Además, se ha sugerido una disminución de la activación del lóbulo temporal izquierdo en los niños con TEDL, por los resultados de hipoperfusión encontrados en estudios con SPECT [49].

EVOLUCIÓN NATURAL DEL TEDL

Para muchos niños, el TEDL persiste y, aunque se observan ganancias en las habilidades del lenguaje con el correr del tiem-

po, con frecuencia éstas continúan en la niñez tardía y, en algunos casos, en la etapa adulta. Bishop y Leonard han descrito características similares en adolescentes que continúan con las alteraciones observadas en etapas más tempranas [1].

La mayoría de los estudios que han documentado la persistencia de los problemas del lenguaje son de naturaleza retrospectiva. Aram y Nation encontraron que un 40% de niños preescolares con TEDL continuaban con problemas del lenguaje significativos 5 años más tarde, mientras que otro 40% presentaba problemas del aprendizaje [51].

Los déficits observados en la adolescencia y la niñez tardía de los niños con TEDL son sutiles, especialmente en la comprensión de metáforas y en la comprensión de frases. Esto se ha demostrado también en varios estudios de casos. Gopnik y Crago han encontrado una gran casuística de 30 miembros de una familia a través de tres generaciones, 16 de los cuales presentaban TEDL, y seis de ellos puntuaron por debajo de 85 en la prueba de inteligencia no verbal [38]. Bishop realizó un estudio prospectivo en donde encontró que en el 56% de los casos de niños de 4 años con diagnóstico de TEDL, persistían las puntuaciones bajas en las pruebas del lenguaje a la edad de 5 o 6 años [52].

En edades tempranas, los niños con un desarrollo normal del lenguaje utilizan de manera incorrecta los morfemas que marcan los tiempos, pero progresivamente habilitan su lenguaje hacia el uso de morfemas como lo hace un adulto. La diferencia entre los niños afectados con TEDL y los no afectados subyace en la velocidad de dicho progreso. En un estudio longitudinal realizado por Rice, Wexler y Hershberger en 1998, se encontró que los niños de habla inglesa no afectados alcanzaban a la edad de 4 y 5 años un desempeño similar al del adulto en relación con el uso correcto de morfemas de tiempo, mientras que los niños con TEDL iniciaban su progreso después de los 5 años, lo mantenían bajo después de los 8 años y permanecían por debajo de los niños no afectados durante toda la edad escolar. En los niños con TEDL de habla inglesa, la utilización incorrecta del morfema -s en el idioma inglés sólo ocurría en relación con los verbos en la tercera persona del singular, mientras que el morfema -s como plural de sustantivos se utilizó correctamente y de una manera similar a como lo hicieron los niños no afectados [53].

Otro aspecto alterado en los niños con TEDL cuyo desarrollo se retrasa mucho en relación con los niños no afectados, es el juicio que hacen de enunciados que consideran como correctos o incorrectos en su estructura gramatical de la concordancia sujeto-verbo y el uso del sufijo -ing como forma de tiempo progresivo en el idioma inglés. De esta forma, se ha concluido que los niños con TEDL tienen alteraciones tanto en la producción gramatical como en el juicio que hacen de lo que se estructura gramaticalmente como correcto [53].

Crespo-Eguilaz y Narbona describieron variaciones psicolingüísticas en una muestra de seis niños con TEDL empleando la clasificación clínica de Rapin y Allen, y encontraron que en un momento dado, su perfil clínico correspondía a un grupo diagnóstico concreto, y posteriormente, a otro distinto: un niño pasó del trastorno de la programación fonológica al fonologicosintáctico, el segundo pasó de la dispraxia verbal al trastorno fonologicosintáctico, dos pasaron de agnosia verbal al trastorno fonologicosintáctico, y el último, de un trastorno en la programación fonológica al lexicosintáctico y al TSP. Los autores hacen hincapié en que la mayor parte de las transiciones diagnósticas observadas trascurren, en algún momento de la evolución del cuadro, por el trastorno fonologicosintáctico, variedad

del TEDL más frecuente en la población general disfásica. Esta variabilidad en las categorías diagnósticas puede deberse a variables ligadas a la evolución neurocognitiva y a variables de intervención psicopedagógica; en otras palabras, pueden estar influidas por la edad y el comportamiento. Por tanto, se puede asumir que esta clasificación psicolingüística no debe utilizarse de manera rígida, sino que se necesita un diagnóstico flexible, que facilite la intervención centrada en la sintomatología concreta del niño y en cada momento evolutivo [28].

CONCLUSIONES

Estudiar los niños con TEDL permite comprender las implicaciones derivadas de las alteraciones lingüísticas sobre logros y dificultades en los aspectos comunicativos, cognitivos y sociales del desarrollo, y además permitirá comprender la evolución del lenguaje en el ser humano a partir del conocimiento de un trastorno que afecta el patrón usual de desarrollo.

Se ha aceptado el criterio diagnóstico de inclusión basado en la medida de 1,25 DE por debajo del desarrollo del lenguaje normal para la edad, como diagnóstico en escenarios de investigación y en casos de niños a edades muy tempranas con manifestaciones leves, cuando es difícil diferenciarlos de los niños con un desarrollo normal del lenguaje. Sin embargo, en la clínica, en aquellos niños en los que es muy clara la ausencia de otros trastornos que expliquen la dificultad de la comunicación, no es práctico establecer el diagnóstico bajo este criterio como única prueba de evaluación. Por esta razón, se han de definir unos criterios clínicos claros, que permitan que las personas que están en contacto con estos niños puedan sospechar el diagnóstico de una manera más clara y específica, ya que en presencia de criterios psicométricos rígidos, éste se aleja de la sospecha diagnóstica. Por otra parte, se recomienda no apurarse para hacer un diagnóstico en aquellos casos difíciles, ya que será necesario reevaluar al paciente, vigilar la evolución natural del trastorno y realizar de nuevo las pruebas.

BIBLIOGRAFÍA

- Bishop D, Leonard L. Speech and language impairments in children: causes, characteristics, intervention and outcome. Oxford: Psychology Press; 2001.
- Leonard L. Children with specific language impairment. 4 ed. Boston: MIT Press; 2002.
- Chevrie-Muller C. Trastornos específicos del desarrollo del lenguaje. In Narbona J, Chevrie-Muller C, eds. El lenguaje del niño. Desarrollo normal, evaluación y trastornos. Barcelona: Masson; 1997. p. 249-70.
- Rapin I, Allen DA. Developmental language disorders: Nosologic considerations. In Kirk U, ed. Neuropsychology of language, reading and spelling. New York: Academic Press; 1983. p. 155-84.
- Comti-Rasden G. Academic and educational continuity in children with specific language impairment. Revista Chilena de Fonoaudiología 2002; 3: 25-38.
- American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders, text revised (DSM-IV TR). Washington DC: Masson; 2000.
- Monfort M, Juárez-Sánchez A. Los niños disfásicos. Madrid: Impresa; 1993.
- Castaño J. Formas clínicas de las disfasias infantiles. Rev Neurol 2002; 34 (Supl 1): S107.
- Redmond SM. Conversational profiles of children with ADHD, SLI and typical development. Clin Linguist Phon 2004; 18: 107-25.
- Semel E, Wiig EH, Secord WA. Clinical evaluation of language fundamentals. 3 ed. San Antonio, TX: The Psychological Corporation; 1995.
- Records N, Tomblin JB. Clinical decision making: describing the decision rules of practicing speech-language pathologists. J Speech Hear Res 1994; 37: 144-56.
- Stark R, Tallal P. Language, speech, and reading disorders in children: neuropsychological studies. Boston: Little Brown; 1988.
- Rice ML, Oetting J. Morphological deficits in children with SLI: evaluation of number marking and agreement. J Speech Hear Res 1993; 36: 1249-57.
- Rice ML, Wexler K. Toward tense as a clinical marker of specific language impairment in English-speaking children. J Speech Hear Res 1996; 39: 1239-57.
- Gertner B, Rice M, Hadley P. The influence of communicative competence on peer preferences in a preschool classroom. J Speech Hear Res 1994; 37: 913-23.
- Jerome AC, Fujiki M, Brinton B, James SL. Self-esteem in children with specific language impairment. J Speech Lang Hear Res 2002; 45: 700-14.
- Fujiki M, Brinton B, Todd C. Social skills with specific language impairment. Language, Speech, and Hearing Services in Schools 1996; 27: 195-202.
- Tuchman RF, Rapin J, Shinnar S. Autistic and disphasyc children I: clinical characteristics. Pediatrics 1991; 88: 1211-8.
- Tallal P, Curtis S, Kaplan R. The San Diego Longitudinal Study: evaluating the outcomes of preschool impairments in language development. International perspectives on communication disorders. Washington: Gerber & Mencher; 1988.
- Aram DM, Hack M, Hawkins S, Weissman BM, Borawski-Clark E. Very-low-birthweight children and speech and language development. J Speech Hear Res 1991; 34: 1169-79.
- Loeb DF, Leonard LB. Subject case marking and verb morphology in normally developing and specifically language-impaired children. J Speech Hear Res 1991; 34: 340-6.
- Campos-Castelló J, Briceño-Cuadros S. Trastornos de la comunicación: diagnóstico diferencial. Rev Neurol 2002; 35: 36-44.
- 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: 756-67.
- Gagnon L, Mottron L, Joannette Y. Questioning the validity of the semantic-pragmatic syndrome diagnosis. Autism 1997; 1: 37-55.
- Shields J, Varley R, Brooks P, Simpson A. Hemispheric function in developmental language disorders and high-level autism. Dev Med Child Neurol 1996; 38: 487-95.
- Bishop D, Frazier-Norbury C. Exploring the borderlands of autistic disorder and specific language impairment: a study using standardised diagnostic. J Child Psychol Psychiatr 2002; 43: 917-29.
- Mawhood L, Howling P, Rutter M. Autism and developmental receptive language disorder. A comparative follow-up in early adult life I: cognitive and language outcomes. J Child Psychol Psychiatr 2000; 41: 547-60.
- Crespo-Egualaz N, Narbona J. Perfiles clínicos evolutivos y transiciones en el espectro del trastorno específico del desarrollo del lenguaje. Rev Neurol 2003; 36 (Supl 1): S29-35.
- Aram D, Nation J. Patterns of language behavior in children with developmental language disorders. J Speech Hear Res 1975; 18: 229-41.
- Rapin ID, Allen DA. Syndromes in developmental dysphasia and adult aphasia. In Plum F, ed. Language. Communication and the brain. New York: Raven Press; 1988. p. 57-75.
- Tomblin JB, Records NL, Buckwalter P, Zhang X, Smith E, O'Brien M. Prevalence of specific language impairment in kindergarten children. J Speech Lang Hear Res 1997; 40: 1245-60.
- Samples JM, Lane VW. Genetic possibilities in six siblings with specific language disorders. ASHA 1985; 27: 27-32.
- Robinson RJ. Causes and associations of severe and persistent specific speech and language disorders in children. Dev Med Child Neurol 1991; 33: 943-62.
- Stromswold K. Genetics of spoken language disorders. Hum Biol 1998; 70: 297-324.
- Tallal P, Ross R, Curtiss S. Familial aggregation in specific language impairment. J Speech Hear Disord 1989; 54: 167-73.
- Van der Lely H, Stollwerck L. A grammatical specific language impairment in children: an autosomal dominant inheritance? Brain Lang 1996; 52: 484-504.
- Tomblin JB, Freese P, Records N. Diagnosing specific language impairment in adults for the purpose pedigree analysis. J Speech Hear Res 1992; 35: 832-43.
- Gopnik M, Crago M. Familial aggregation of a developmental language disorder. Cognition 1991; 39: 1-50.
- Tallal P, Townsend J, Curtiss S, Wulfeck B. Phenotypic profiles of language-impaired children based on genetic/family history. Brain Lang 1991; 41: 81-95.

40. Bishop D, North T, Donlan C. Genetic basis of specific language impairment: Evidence from a twin study. *Dev Med Child Neurol* 1995; 37: 56-71.
41. Tombling JB, Buckwalter PR. Heritability of poor language achievement among twins. *J Speech Hear Res* 1998; 41: 298-316.
42. Lai CS, Fisher SE, Hurst JA, Vargha-Khadem F, Monaco AP. A fork-head-domain gene is mutated in a severe speech and language disorder. *Nature* 2001; 4: 519-23.
43. Bishop DV. The role of genes in etiology of specific language impairment. *J Commun Disord* 2002; 35: 311-28.
44. Fisher SE, Vargha-Khadem F, Watkins KE, Monaco AP, Pembrey ME. Localisation of a gene implicated in a severe speech and language disorder. *Nat Genet* 1998; 18: 168-70.
45. The SLI Consortium. A genomewide scan identifies two novel loci involved in specific language impairment. *Am J Hum Genet* 2002; 70: 384-98.
46. Bartlett CW, Flax JF, Logue MW, Vieland VJ, Bassett AS, Tallal P, et al. A major susceptibility locus for specific language impairment is located on 13q21. *Am J Hum Genet* 2002; 71: 45-55.
47. Plante E, Swisher L, Vance R. Anatomical correlates of normal and impaired language in a set of dizygotic twins. *Brain Lang* 1989; 37: 643-55.
48. Plante E, Swisher L, Vance R, Rapcsak S. MRI findings in boys with specific language impairment. *Brain Lang* 1991; 41: 52-66.
49. Narbona-García J, Schlumberger E. Trastornos específicos del desarrollo del lenguaje: bases neurobiológicas. *Rev Neurol* 1999; 28 (Supl 2): S105-9.
50. Plante E, Boliek C, Binkiewicz A, Erly WK. Elevated androgen, brain development and language/learning disabilities in children with congenital adrenal hyperplasia. *Dev Med Child Neurol* 1996; 38: 423-37.
51. Aram D, Nation J. Preschool language disorders and subsequent language and academic difficulties. *J Commun Disord* 1980; 13: 159-70.
52. Bishop DV, Adams C. A prospective study of the relationship between specific language impairment, phonological disorders and reading retardation. *J Child Psychol Psychiatry* 1990; 31: 1027-50.
53. Rice ML, Wexler K, Hershberger S. Tense over time: The longitudinal course of tense acquisition in children with specific language impairment. *J Speech Lang Hear Res* 1998; 41: 1412-31.

TRASTORNO ESPECÍFICO DEL DESARROLLO DEL LENGUAJE: UNA APROXIMACIÓN TEÓRICA A SU DIAGNÓSTICO, ETIOLOGÍA Y MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Resumen. Objetivo. Se presenta una revisión teórica actualizada de la definición, los criterios diagnósticos, las propuestas de clasificación, la etiología y la evolución del trastorno específico del desarrollo del lenguaje (TEDL). Desarrollo. El TEDL, comúnmente conocido como SLI (del inglés specific language impairment) en la literatura inglesa, se determina por un retraso y una alteración del desarrollo del lenguaje que persisten en el tiempo y que no pueden explicarse por deficiencias sensoriales, motoras, mentales, trastornos psicopatológicos, privación socioafectiva, ni lesiones cerebrales evidentes. El diagnóstico se basa en criterios de exclusión. Algunos autores plantean propuestas de clasificación considerando las características del desempeño de los niños en cuanto a la comprensión y la expresión del lenguaje. Se ha encontrado una asociación genética con el gen FOXP2 de la región SPCH1 del cromosoma 7, y en los cromosomas 13, 16 y 19. Los estudios de neuroimagen muestran alteraciones en el volumen y la perfusión de estructuras relacionadas con el lenguaje. Las características semiológicas del TEDL pueden cambiar a medida que el niño crece y afectar a la autoestima, el rendimiento escolar y las habilidades sociales. Conclusiones. La variabilidad en los perfiles de desempeño lingüístico y cognitivo y los diversos hallazgos etiológicos de los niños con TEDL no permiten caracterizar la población afectada como un grupo homogéneo. Esto ha generado diferentes posicionamientos teóricos, que han enriquecido la comprensión del espectro de manifestaciones del TEDL. [REV NEUROL 2004; 39: 1173-81] **Palabras clave.** Desarrollo. Genética. Lenguaje. Niños. Trastorno específico.

PERTURBAÇÃO ESPECÍFICA DO DESENVOLVIMENTO DA LINGUAGEM: UMA APROXIMAÇÃO TEÓRICA AO SEU DIAGNÓSTICO, ETIOLOGIA E MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS

Resumo. Objectivo. Apresenta-se uma revisão teórica actualizada da definição, critérios de diagnóstico, propostas de classificação, etiologia e evolução da perturbação específica do desenvolvimento da linguagem (PEDL). Desenvolvimento. A PEDL, habitualmente conhecida como SLI (do inglês specific language impairment) na literatura inglesa, determina-se por um atraso e uma alteração do desenvolvimento da linguagem, que persiste no tempo e não pode explicar-se por deficiências sensoriais ou motoras, mentais, perturbações psicopatológicas, privação sócio-afectiva, nem lesões cerebrais evidentes. O diagnóstico baseia-se em critérios de exclusão. Alguns autores sugerem propostas de classificação considerando as características do desempenho das crianças quanto a compreensão e à expressão da linguagem. Encontrou-se uma associação genética ligada ao gene FOXP2 da região SPCH1 do cromossoma 7, e nos cromossomas 13, 16 e 19. Os estudos de neuroimagem mostram alterações no volume e na perfusão de estruturas relacionadas com a linguagem. As características semiológicas da PEDL podem mudar à medida que a criança cresce, envolvendo a auto-estima, o rendimento escolar e as capacidades sociais. Conclusões. A variabilidade nos perfis de desempenho linguístico e cognitivo e os diversos achados etiológicos das crianças com PEDL, não permitem caracterizar a população afectada como um grupo homogéneo. Este facto gerou diferentes posicionamentos teóricos que enriqueceram a compreensão do espectro de manifestações da PEDL. [REV NEUROL 2004; 39: 1173-81] **Palavras chave.** Crianças. Desenvolvimento. Genética. Linguagem. Perturbação específica.