

# Déficits lingüísticos del Síndrome de CHARGE. Estudio de caso

JUAN LUIS JIMÉNEZ RUIZ

Universidad de Alicante  
Facultad de Filosofía y Letras  
Apdo. de correos, 99  
03080 Alicante (España)  
E-mail: jimenez@ua.es

ÁNGELES PALENZUELA SÁNCHEZ

Unidad de Salud Mental  
Consellería de Sanidad  
C/ Linares, 9  
03009 Alicante (España)  
E-mail: mapalsan26@gmail.com

## DÉFICITS LINGÜÍSTICOS DEL SÍNDROME DE CHARGE. ESTUDIO DE CASO

**RESUMEN:** El síndrome de CHARGE es una entidad clínica que debe su nombre al acrónimo de varios defectos congénitos; a saber, coloboma, cardiopatía, atresia de coanas, retraso del crecimiento, hipogonadismo y defectos auditivos. En las dos terceras partes de los casos se debe a la mutación del gen CHD7 en el cromosoma 8. Debido a la baja incidencia (1/10000 nacidos vivos) y morbilidad variable asociada a esta patología, es importante realizar una revisión adecuada de la misma, mediante el estudio de un caso diagnosticado clínicamente, con el objetivo de poner de relieve los déficits lingüísticos que también están presentes en esta patología y señalar la importancia del tratamiento logopédico para lograr una mejor interacción comunicativa del enfermo. Se presenta el caso de un paciente masculino de 22 años que manifestó algunas de las características de dicho síndrome desde una etapa temprana en el desarrollo (los 10 meses). El caso fue valorado teniendo en cuenta los nuevos criterios diagnósticos para la enfermedad, permitiendo la detección temprana y el tratamiento oportuno de las morbilidades asociadas. Se precisa los déficits lingüísticos que posee y se señala la importancia del tratamiento logopédico.

**PALABRAS CLAVES:** CHARGE; historia clínica; estudio de caso; Lingüística Clínica.

**SUMARIO:** 1. Conceptualización. 2. Caso clínico. 3. Análisis y descripción de las conductas lingüísticas problemáticas. 4. Resultados. 5. Conclusiones.

**Fecha de Recepción** 05/02/2019  
**Fecha de Revisión** 19/03/2019  
**Fecha de Aceptación** 10/05/2019  
**Fecha de Publicación** 01/12/2020

## LINGUISTIC DEFICITS OF CHARGE SYNDROME. CASE STUDY

**ABSTRACT:** CHARGE syndrome is a clinical entity whose name comes from the acronym of several congenital defects; namely, coloboma, heart disease, Coanas atresia, growth retardation, hypogonadism, and hearing defects. In two-thirds of the cases the cause is the mutation of the CHD7 gene on chromosome 8. Due to its low incidence (1/10000 live births) and the variable morbidity associated to this pathology, it is important to perform an adequate review of it, by studying a case diagnosed clinically, in order to highlight the language deficits present in this pathology and indicate the importance of logopaedic treatment for the patient to achieve a better communicative interaction. Therefore, we present here the case of a 22-year-old male patient who showed some of the features of the syndrome from an early stage of development (10 months). The case was assessed by taking into account new diagnostic criteria for the disease, that allowed early detection and timely treatment of associated morbidities. We finally explain his language deficits and the importance of logopaedic treatment.

**KEY WORDS:** CHARGE; Clinical history; Case study; Clinical Linguistics.

**SUMMARY:** 1. Conceptualization. 2. Clinical case. 3. Analysis and description of problematic language behaviors. 4. Results. 5. Conclusions.

## DÉFICIT LINGUISTIQUE DU SYNDROME DE CHARGE. ÉTUDE DE CAS

**RÉSUMÉ:** Le syndrome de CHARGE est une entité clinique qui doit son nom à l'acronyme de plusieurs malformations congénitales; nommément Coloboma, cardiopathie, atrésie choanale, retard de croissance, hypogonadisme et anomalies auditives. Dans les deux tiers des cas, elle est due à la mutation du gène CHD7 sur le chromosome 8. À cause de la faible incidence (1/10000 naissances vivantes) et de la morbidité variable associée à cette pathologie, il est important de procéder à un examen adéquat de celui-ci, en étudiant un cas diagnostiqué cliniquement, dans le but de mettre en évidence les déficits linguistiques qui sont également présentes dans cette pathologie et indiquent l'importance du traitement logopédie pour parvenir à une meilleure interaction communicative du patient.

Le cas d'un patient mâle de 22 ans qui a montré certaines des caractéristiques du syndrome à partir d'un stade précoce de développement (10 mois) est présenté. Le cas a été évalué en tenant compte des nouveaux critères diagnostiques de la maladie, permettant une détection précoce et un traitement rapide des morbidités associées. Il présente les déficits linguistiques qu'il possède et souligne l'importance du traitement logopédie.

**MOTS CLÉS:** CHARGE; antécédents cliniques; étude de cas; Linguistique clinique.

**SOMMAIRE:** 1. Conceptualisation. 2. Cas clinique. 3. Analyse et description des comportements linguistiques problématiques. 4. Résultats. 5. Conclusions.

## Déficits lingüísticos del Síndrome de CHARGE. Estudio de caso

JUAN LUIS JIMÉNEZ RUIZ & ÁNGELES PALENZUELA SÁNCHEZ

### 1. CONCEPTUALIZACIÓN

El síndrome de CHARGE es una entidad clínica consistente en un conjunto de anomalías que, en la mayor parte de los casos, se deben a mutaciones del gen CHD7<sup>1</sup> (Visser *et al.*, 2004: 955 y ss., Lalani *et al.*, 2006: 303 y ss.; Peñaherrera *et al.*, 2011: 202) y que se suele dar con poca frecuencia —se estima que en torno a 1 de cada 8.500/12.000 nacidos vivos (Kallen *et al.*, 1999; Issekutz *et al.*, 2005; Sanlaville y Verloes, 2007: 389 y ss.)—.

Como precisan Lobete *et al.* (2010: 9), son las iniciales de sus principales características en inglés las que precisan el acrónimo CHARGE: C (coloboma ocular<sup>2</sup>), H (cardiopatía), A (atresia de coanas<sup>3</sup>), R (retraso del crecimiento y psicomotor), G (hipoplasia genital) y E (anomalías del pabellón auricular o sordera).

Las primeras investigaciones se realizaron en la década de los 60, aunque todavía este síndrome no recibió el nombre de CHARGE. Nos referimos a los trabajos de Edwards, Young y Finlay (1961: 586-587) y Angelman (1961: 1212-1214).

Aunque empezaría a tener una designación a finales de la década de los 70 cuando se le conocería con el nombre de Hall-Hittner, por haber sido descrito por estos autores en sus investigaciones<sup>4</sup>, no se conocería con el nombre de CHARGE hasta la década de los 80<sup>5</sup>, ni alcanzaría el rango de

---

<sup>1</sup> Zentner *et al.*, analizaron en 2010 a 379 pacientes clínicamente diagnosticados como CHARGE. Llegaron a la conclusión de que la mayoría de los pacientes (el 67%) tenían mutaciones en el gen CHD7, localizado en el cromosoma 8. El resto de los casos podría explicarse, según los autores, por mutaciones en regiones no codificantes de CHD7, no detectables por la metodología empleada, o en elementos regulatorios críticos localizados fuera del gen (Zentner *et al.*, 2010: 674).

<sup>2</sup> Se trata de anomalías y malformaciones congénitas que afectan al sistema oftalmológico a través del desarrollo de fisuras o perforaciones en algunas estructuras oculares de la retina o el iris en uno o ambos ojos y que aparecen durante las primeras fases del desarrollo. Suele conllevar la pérdida total o parcial de la función visual y, por ello, tiene repercusiones en los procesos de lectoescritura.

<sup>3</sup> Con el término coanas se designan los orificios nasales. El paciente con síndrome de Charge puede presentar tanto un estrechamiento o desarrollo incompleto (estenosis coanal) como una obstrucción o bloqueo completo de los orificios (atresia coanal), lo que requiere la atención médica especializada, así como la de los patólogos del habla.

<sup>4</sup> Nos referimos a los trabajos de Hall y Hittner. El primero de ellos estudió 17 casos de niños que presentaban una serie de anomalías genéticas asociadas de forma no aleatoria a la atresia de coanas (Hall, 1979). La segunda analizó 10 casos adicionales de niños caracterizados por múltiples anomalías congénitas y colobomas oculares (Hittner *et al.*, 1979).

<sup>5</sup> Véase el caso de Pagon *et al.* que ya en 1981 acuñaron este acrónimo para referirse a esta enfermedad, señalando que todas las malformaciones asociadas a la enfermedad aparecían simultáneamente (Pagon *et al.*, 1981).

síndrome hasta el año 2004, en el que se estableció una etiopatogenia común para el 70% de los casos (Vissers *et al.*, 2004: 955-957)<sup>6</sup>.

Fue, precisamente, en 1998 cuando Blake *et al.* (1998: 159 y ss.) establecieron una serie de criterios para la caracterización de la patología; a saber, criterios mayores (atresia de coanas, coloboma, pabellones auriculares característicos y afectación de pares craneales) y criterios menores (cardiopatía, hipoplasia genital, labio o paladar hendidos, fistula traqueoesofágica, cara peculiar, retraso del crecimiento o del desarrollo psicomotor), siendo necesario para su diagnóstico el cumplimiento de al menos 3 criterios mayores, o 2 mayores y 2 menores (Charge típico); 2 mayores y 1 menor (Charge parcial); o 2 mayores sin menores o 1 mayor y 2 menores (Charge atípico) (Verloes, 2005: 306-308). Por ello, como ya hemos manifestado, se habló en un principio de asociación CHARGE, puesto que los pacientes presentaban un patrón no aleatorio de anomalías de naturaleza congénita que se daban a la vez con una frecuencia mayor que la que era de esperar de forma aleatoria.

Aunque a lo largo de todos estos años, el diagnóstico ha variado considerando el número de patologías que presentaba el paciente (López Ramírez *et al.*, 2007: 124), en la actualidad se ha dejado de considerar la necesidad de que se presenten simultáneamente las seis manifestaciones clásicas del síndrome para definirlo como tal, agregando algunas de las malformaciones menores señaladas con anterioridad (Peñaherrera *et al.*, 2011: 203).

En este sentido, lo verdaderamente importante para el análisis que realizamos en este trabajo es que, tanto en el estudio de Davenport de 1986, como en el de Oley de 1988, en el de Russell-Eggitt de 1990, en el de Tellier, publicado en 1998 (Tellier *et al.*, 1998: 402 y ss.), y en el de Sanlaville de 2006 (Sanlaville *et al.*, 2006), queda patente que existen anomalías que se cumplen en la mayoría de los casos y que nos interesan de manera especial.

En primer lugar, Davenport y sus colaboradores estudiaron a 15 pacientes, 12 de los cuales presentaron problemas oculares. Señalaron también la importancia de las malformaciones de oído en el diagnóstico de la enfermedad (Davenport, Hefner y Mitchell, 1986). A los dos años Oley *et al.* (1988: 147 y ss.) describieron los casos de 14 niños y 6 niñas, que tenían por lo menos 4 de las 7 principales características incluidas en la carga de la regla. Todos tenían anomalías del oído o sordera o ambos y coloboma o atresia de coanas o ambos. Poco después, Russell-Eggitt realizó también una revisión de 50 casos. De estos, 44 presentaron problemas oculares (Russell-Eggitt *et al.*, 1990). Tellier, a su vez, fue el director de un estudio con 47 casos propios y 150 revisados. Llegó a la conclusión de que la frecuencia de aparición de las anomalías auditivas era del 89%, la del retraso mental del 72% y la

---

<sup>6</sup> Si en un principio se había denominado asociación CHARGE, con el transcurso del tiempo la confirmación de anomalías coincidentes con un patrón clásico de presentación clínica y el descubrimiento del gen CHD7 como causante de la enfermedad le dieron el carácter de síndrome; cf. López Ramírez *et al.*, 2007: 124.

del coloboma ocular del 82% (Tellier *et al.* 1998). Por su parte, Sanlaville *et al.* (2006: 211 y ss.) examinaron 10 fetos de los embarazos que fueron terminados debido a las malformaciones severas consideradas en ultrasonido; todos los fetos tenían mutaciones que truncaban el gen CHD7, anomalías del oído y coloboma ocular. Finalmente, Sanlaville y Verloes afirmaron que, de los aproximadamente 400 casos reportados en el mundo, las anomalías oculares se dan en el 75-90% de los casos y las auditivas en el 95 al 100% de los casos (Sanlaville y Verloes, 2007: 389 y ss.). De todo ello, obtenemos la conclusión de que anomalías oculares, auditivas y retraso mental se dan en la mayoría de los casos, con su consiguiente repercusión lingüística. De hecho, suele formar parte del grupo de trastornos caracterizados como sordoceguera, aunque las alteraciones en la agudeza visual y auditiva de los afectados suele ser muy variable.

En este sentido, coincidimos con Peñaherrera *et al.* (2011: 207) en la importancia que tiene la clasificación de las malformaciones que presenta el paciente en dos grupos; a saber, las que ponen en riesgo la vida del paciente a corto plazo, y las que no lo hacen pero deterioran su calidad de vida a largo plazo; con el objetivo de identificar a las primeras como tales y tratarlas de la manera conveniente, y de establecer las medidas oportunas de control y apoyo de las segundas, entre las que se encontrarían las lingüísticas. Por ello, se hace necesario el abordaje multidisciplinar en el que, tanto lingüistas clínicos como especialistas en psicología clínica, hagan una valoración neurolingüística de estas personas y organicen su seguimiento clínico.

En un reciente trabajo, Bergman *et al.* proponen una valoración y seguimiento en el terreno neuropsicológico, puesto que la práctica totalidad de las personas con CHARGE presentan un retraso en el desarrollo psicomotor, aunque no todas ellas tengan un déficit intelectual (75%). A su vez, las anomalías del oído medio y del oído interno (malformación de los canales semicirculares principalmente) son también muy frecuentes, así como las hendiduras del paladar, lo que determina actuaciones lingüísticas deficitarias que requieren atención foniatría y logopédica (Bergman *et al.*, 2011: 534 y ss.).

## 2. CASO CLÍNICO

Se trata de un paciente varón de 22 años, diagnosticado de síndrome de CHARGE (coloboma, cardiopatía, atresia de coanas, retraso del crecimiento y/o trastornos en el desarrollo, alteraciones genitales o hipogonadismo, alteraciones del oído).

### *Antecedentes embarazo y parto*

Fue un embarazo espontáneo, controlado y bien tolerado. Sin embargo, tuvo un nacimiento prematuro de 28 semanas. Al nacer requirió reanimación por asma bronquial e ingreso en la UCI neonatal durante sus 6 primeros meses de vida.

### *Antecedentes médicos*

Entre los más señalados, podemos considerar que tiene el gen de osteogénesis imperfecta. Ha sido intervenido de atresia de esófago. Se realizó gastrostomía y posterior gastroplastia para su alimentación y así evitar la aspiración de contenido alimenticio hacia el árbol respiratorio. Operado de 2 fistulas traqueoesofágicas. Además, ha sufrido múltiples intervenciones musculares, así como de espasticidad en ambas piernas. Apendicectomizado e intervenido de hernia inguinal. Presenta parálisis del lado izquierdo. Tiene los pies equinos varos. Asma bronquial. Presenta, además, displasia broncopulmonar leve con varios episodios de bronquitis obstructiva, requiriendo ingresos hospitalarios. Posee una discapacidad auditiva, presentando una hipoacusia severa media en el oído derecho y una hipoacusia profunda en el oído izquierdo (por ello lleva audífonos). Tiene también problemas de visión y escoliosis. Usa gafas y se desplaza en silla de ruedas. En la casa y en el instituto utiliza andador. No padece enfermedad cardíaca. Tiene reconocido un grado del 82% de diversidad funcional.

### *Antecedentes biográficos*

Varón, de 22 años, soltero y sin hijos. Convive actualmente con sus abuelos maternos por la proximidad al centro educativo. Su madre acude diariamente a verlo a casa de los abuelos y pasa los fines de semana con él. Sus padres están separados desde hace 8 años. Tiene una hermana menor por parte de madre, de 11 años, que no presenta ningún problema de salud. Su madre, con la que mantiene muy buena relación, convive con una pareja que tiene también muy buena relación con el paciente. El padre, que vive en el extranjero desde hace unos años, mantiene contacto telefónico con el paciente. Este tiene buena relación con su padre y con la familia paterna.

Fue tratado en una Asociación de Discapacitados Psíquicos desde los 10 meses hasta los 10 años de edad. Ha estado escolarizado en aula ordinaria con adaptación curricular y ayuda hasta 3º de ESO, que no logró acabar por estar limitadas sus competencias. Posteriormente pasó a un aula específica de educación secundaria (AEESO). Ha demostrado ser un alumno motivado, colaborador y participativo en las tareas de clase, llegando a hacer repaso escolar por las tardes en un Centro Social. Actualmente acude a una asociación donde realiza actividades manipulativas relacionadas con el diseño de interiores.

Se esfuerza mucho en el estudio y se siente frustrado si no se lo reconocen. Buena integración social en el aula.

Se mantiene aislado socialmente fuera de contexto familiar o escolar. Sin amigos. Sostiene interacción social a través de las redes sociales.

Colabora en algunas tareas domésticas sencillas en la casa de su abuela. Presenta buena aceptación a pautas y límites. Tiene dificultades en la aceptación de sus limitaciones por su enfermedad.

### *Antecedentes familiares*

Presenta antecedentes de epilepsia en la familia materna (su bisabuela). Una sobrina (prima segunda del paciente) tiene osteogénesis imperfecta (mismo gen que la enfermedad del paciente).

### *Antecedentes psiquiátricos*

Ha presentado trastorno de conducta de larga evolución, que se ha acentuado en los dos últimos años con la transición a la etapa adulta y por la no aceptación de sus limitaciones. A veces, presentaba conductas heteroagresivas hacia su madre o abuela. Mantiene motivaciones y metas vitales irrealistas al estar condicionadas por sus limitaciones físicas. Le cuesta asumir su diversidad funcional.

### *Exploración*

Actualmente se presenta abordable, comunicativo y colaborador. No tiene síntomas de ansiedad vegetativa, ni tensión psíquica. Eutimia. Autoconcepto sobrevalorado con expectativas no ajustadas acerca de sus posibilidades reales en la vida. Su motivación actual es poder hacer un bachillerato artístico y hacer teatro. Presenta aislamiento social. Gran afectación de la capacidad manipulativa y motricidad final.

Tiene una evaluación pasada de sus capacidades cognitivas con el Test de Inteligencia WISC, en el que presentó un CI total de 44, manifestando una discapacidad cognitiva moderada. En esta prueba se aprecia un gran desfase entre el cociente verbal (62) y una baja habilidad manipulativa (40), relacionada directamente con su problemática física. En el K-BIT, test breve de inteligencia de Kaufman, presentó un nivel muy bajo (58).

Su respiración es mayoritariamente nasal. Posee dificultades a la hora de la masticación debido a la ausencia de algunas piezas dentales. Usa una funda dental que se quita para comer. También existe acumulación de saliva en la cavidad bucal, por lo que hay que recordarle continuamente que trague. Debido a la debilidad muscular generalizada, secundaria a períodos de hospitalización, y al aumento de la espasticidad, presenta grandes dificultades en la marcha, lo que obliga al uso de la silla de ruedas para realizar prácticamente cualquier desplazamiento.

Requiere seguimiento por Neumólogo, Maxilofacial, Digestivo, Oftalmólogo, Otorrino, Alergólogo y Fisioterapeuta.

### 3. ANÁLISIS Y DESCRIPCIÓN DE LAS CONDUCTAS LINGÜÍSTICAS PROBLEMÁTICAS

Como consecuencia de todo lo señalado con anterioridad, pudimos comprobar que las personas que presentan este síndrome sufren también alteraciones de naturaleza lingüística y que era necesario un acercamiento más riguroso que pudiese determinar la especificidad de estos déficits y la consecuente intervención posterior. En este sentido, la investigación de los déficits lingüísticos atañe a una de las áreas de estudio más recientes de la Lingüística aplicada; a saber, la que corresponde a la Lingüística clínica, que ya ha atendido a una amplia lista de situaciones patológicas con incidencia en la capacidad lingüística de los pacientes.

Por todo ello, decidimos tomar como base el *Programa Integrado de Exploración Neuropsicológica (PIEN)*, *Test-Barcelona* (Peña-Casanova, 1990), con objeto de resaltar aquí aquellos valores lingüísticos que se encontraban significativamente fuera de la normalidad y que, por ello mismo, requerían la atención terapéutica.

Nos interesaba especialmente la consideración de las pruebas de *expresión oral*, para valorar el lenguaje espontáneo del paciente mediante conversaciones, narraciones temáticas y descripciones de láminas, puntuando la fluencia y el contenido informativo, así como la prosodia. También, la observación del lenguaje automático y control mental, completando unas series en orden directo y otras series en orden inverso, y la repetición verbal (de sílabas, pares de sílabas, palabras pares de mínimos, palabras y frases también con distintos niveles de dificultad, repetición del error semántico y preguntas con material verbal complejo).

No menos importante, aunque intuíamos menos deteriorada, era el estudio de la *comprensión verbal*. Para ello utilizamos unos test y unas láminas, pidiéndole al paciente que señalase las imágenes y respondiese a unas órdenes (de más simples a más complejas) para estudiar su reacción.

Finalmente, consideramos oportuno analizar también la *lectura* y la *escritura*, para evaluar su verbalización, comprensión lectora, escritura al dictado y escritura espontánea principalmente.

A continuación, vamos a exponer de manera más específica las pruebas que realizamos al paciente.

#### 3.1. PRUEBAS DE EXPRESIÓN ORAL

Como hemos dicho, aquí pretendemos valorar:

- 1) Primero, el *lenguaje espontáneo* mediante la aplicación de las siguientes pruebas:

A. La *conversación y narración* de datos básicos mediante preguntas como el nombre, la edad, el domicilio, la familia o la profesión. En esta prueba se evalúa la capacidad verbal, no la veracidad de las respuestas que da el paciente. La puntuación en esta prueba será 1 punto en cada respuesta bien dada y bonificaciones según haya sido el lenguaje fluente, pero con pérdida de información, o un uso normal del lenguaje con el contenido informativo completo hasta un máximo de 8 puntos.

B. La *narración temática* de un tema; por ejemplo, del bosque, haciendo referencia a distintos campos semánticos relacionados con el tema en cuestión. Esta narración puede dividirse en fragmentos o elementos de información. Si el paciente no se refiere a todos los aspectos que hemos fijado se le puede ayudar mediante preguntas. La puntuación en esta prueba será de 0 a 6 puntos, siendo el 0 una no comunicación por reducción y el 6 un uso normal del lenguaje, con información completa de todos los aspectos solicitados.

C. La *descripción* de una lámina presente en las fichas del test para que se haga referencia a elementos semánticos parciales de la imagen. Si el paciente no colabora se le puede animar para que conteste con respuestas elaboradas. La puntuación de esta prueba se corresponde con la anterior, en una escala del 0 al 6, para evaluar el uso que hace del lenguaje el paciente, entre el fluente tipo afásico o no afásico, el no fluente o el normal.

Mediante estas pruebas valoramos también la *fluencia verbal* en distintas situaciones y el *contenido de la información*. Asimismo, nos ayudamos de grabaciones que nos permitan valorar de manera adecuada el uso que hace de su capacidad de lenguaje durante unos 5 minutos aproximadamente.

- 2) En segundo lugar, valoramos la *prosodia* con una prueba ligada a la anterior, para saber el *ritmo* y la *melodía* que posee el paciente —que ya percibíamos muy deteriorados a causa de sus problemas respiratorios— esto es, la capacidad que tiene el paciente de modificar la melodía durante la comunicación y el ritmo. La puntuación de esta prueba se evalúa de 0 a 3 puntos en los dos aspectos, siendo el 0 una ausencia del aspecto que se esté tratando y el 3 un caso de prosodia normal.
- 3) En tercer lugar, el *lenguaje automático-control mental* mediante una prueba que consiste en evaluar la capacidad de decir en orden directo e inverso la serie del 1 al 20, los días de la semana y los meses del año. En esta prueba usamos una grabadora para mantener las respuestas posteriormente. Cada vez que terminamos la prueba anotamos el tiempo empleado por el paciente para hacerlo. La puntuación sin tiempo es de hasta 3 puntos y la puntuación con tiempo varía si es orden directo o inverso. En el orden directo hay un máximo de 6 puntos y no se pueden superar los 8 segundos y en el orden inverso también hay un máximo de seis puntos, pero el tiempo llega a 15 segundos.



- 4) En cuarto lugar, la *expresión verbal* cuando se trata de dar *información* relativa a determinados ítems que se le pide. Se puntúa con 1 punto cuando la información proporcionada es suficiente según la propuesta del Test Barcelona y con 0 puntos cuando no lo es. La puntuación máxima es de 12 puntos.
- 5) En quinto lugar, la *repetición verbal* mediante un test que se compone de seis apartados: repetición de 8 sílabas, repetición de 8 pares de sílabas, repetición de 8 logatomos, repetición de 8 pares de palabras (pares mínimos), repetición de 10 palabras y repetición de 9 frases que hacen un total de 60 palabras. En esta prueba el examinador tiene que tapar su boca para evitar que el paciente lea sus labios, sobre todo en las sílabas y también es importante el uso de la grabadora. La puntuación consiste en dar 1 punto por cada elemento correctamente repetido, pero quitar también 1 punto si el paciente añade alguna palabra de más a lo que se le ha dicho o por la alteración del orden de las palabras. La puntuación máxima que se puede alcanzar en cada apartado es de 8 puntos en sílabas, pares de sílabas, logatomos y pares de palabras (pares mínimos); 10 puntos en las palabras y 60 en las frases.
- 6) Finalmente, la *repetición de error semántico*, mediante la repetición de 10 frases con errores semánticos. Este test se hace para puntuar los cambios que hace el paciente sobre las frases (si se da cuenta y la conducta que presenta ante dichos errores). No se debe permitir que el paciente haga chistes o comentarios, por eso hay que decirle que tiene que continuar con el ejercicio. La puntuación oscila entre 0 y 4 puntos, siendo 0 cuando el paciente se niega a repetir y hace comentarios de todo, y 4 cuando el paciente hace una repetición normal de lo que se le dice. Por ejemplo, “La leche es negra”, “Los aviones van por el mar”, “El azúcar es salado”.

### 3.2. PRUEBAS DE COMPRESIÓN ORAL

En el caso de la evaluación de la *compresión oral*, realizamos las siguientes pruebas:

- 1) *Señalar imágenes*. En esta prueba el paciente deberá señalar en una lámina lo que se le pide después de la explicación del ejercicio. La puntuación varía según el tiempo utilizado que son 30 segundos como máximo por elemento. La parte directa es 1 punto por cada respuesta correcta, siendo como máximo 12 puntos, y la parte con tiempo tiene como máximo 36 puntos, que varían según los segundos que tarda el paciente en contestar o señalar cada dibujo, a partir de los primeros 5 segundos.
- 2) *Señalar partes del cuerpo*. Ahora el paciente debe señalar las partes del cuerpo que se le dicen en su propio cuerpo. Hay que tener en cuenta la respuesta y el tiempo empleado, que tiene como máximo 30 segundos por parte. La puntuación directa es 1 punto cada acierto teniendo como

máximo 6 puntos, y la puntuación con tiempo tiene las mismas pautas que en el apartado de señalar imágenes, teniendo como máximo 18 puntos.

- 3) *Comprensión/realización de órdenes verbales*. En esta prueba se dan unas órdenes al paciente que tiene que hacer y se tiene en cuenta lo que hace y en cuanto tiempo lo realiza, con un máximo de 30 segundos por orden. La puntuación es 1 punto por cada acción bien realizada hasta llegar a 16 puntos como máximo.
- 4) *Material verbal complejo*. Finalmente, esta prueba consiste en contestar si o no a las preguntas que se realizan para tener en cuenta el tiempo que tarda en responder teniendo 30 segundos como máximo. La puntuación directa es 1 punto por cada respuesta correcta hasta un máximo de 9, y la puntuación con tiempo varía según el intervalo de segundos empleados, si está en 5 segundos se le da 3 puntos, entre 5 y 10 segundos, dos puntos, entre 10 y 30 segundos, un punto, o más de 30 segundos, ningún punto, hasta llegar a un máximo de 27 puntos.
- 5) A continuación, analizamos también la *abstracción verbal*, mediante dos pruebas:

A. De *semejanza*, en la que el paciente tiene que precisar en qué se parecen dos objetos.

B. De *comprensión y abstracción*, en la que debe entender el sentido figurado de una serie de expresiones. En ambas puede obtener una puntuación máxima de 12 puntos.

- 6) Finalmente, la *denominación verbo-verbal*, mediante dos pruebas.

A. En la primera, o de *respuesta denominando*, el paciente debía responder con una palabra a una serie de preguntas.

B. En la segunda, o de *completamiento denominando*, el paciente debía completar una serie de frases indicando la última palabra que faltaba.

Ambas pruebas se puntúan sin tiempo (con un máximo de 6 puntos) y con tiempo (con un máximo de 18, si se responde en un máximo de 3 segundos a cada ítem).

### 3.3. PRUEBAS DE LECTURA

A continuación, evaluamos la *lectura* mediante dos bloques de pruebas.

- 1) El primer bloque tenía la finalidad de evaluar su *verbalización*. Para ello, pasamos al paciente una serie de láminas con objeto de explorar:

A. La *Lectura de 6 letras*.

B. La *Lectura de 6 números*.

- C. La *Lectura de 6 logatomos*.
- D. La *Lectura de 6 palabras*.
- E. La *Lectura de un texto de 56 palabras*.

En las cuatro primeras pruebas realizamos una puntuación directa sin tiempo (otorgando 1 punto por cada ítem leído correctamente) y otra con tiempo (puntuando cada respuesta con 3 puntos si el paciente la leía correctamente en 3 segundos; 2 puntos, cuando lo hacía entre 3 y 10 segundos; 1 punto, cuando lo hacía en más de 10 segundos; y 0 puntos, en caso de fallo).

- 2) El segundo bloque pretendía valorar su *comprensión lectora*. Para ello, las pruebas que pasamos al paciente fueron las siguientes:

- A. *Apareamiento de la palabra/imagen*. Con la utilización de láminas se trata de emparejar cada objeto con su palabra en un máximo de 20 segundos por palabra.

- B. *Discriminación de 6 letras*. Se trata, en este caso, de realizar tres sonidos por lámina y comprobar el tiempo que tarda el paciente en asociarlo a la letra y si lo hace de forma correcta. El tiempo que tiene por letra es de 20 segundos.

- C. *Discriminación de 6 palabras*. Consiste en asociar la palabra que se dice con la que tiene escrita en la lámina con un máximo de 20 segundos por palabra.

- D. *Discriminación de 6 logatomos*. Se trata de asociar el logatomo que se dice con el que tiene escrito en la lámina hasta un máximo de 20 segundos por logatomo.

- E. *Comprensión y realización de 5 órdenes escritas*. Ahora el paciente debe leer sin verbalizar en voz alta 5 órdenes y ejecutarlas.

- F. *Completamiento de oraciones y textos*. En este último apartado se le enseña al paciente una lámina en la que hay un escrito al que le falta la última palabra y se le muestran 4 opciones para que seleccione la que crea correcta.

La puntuación para los primeros 4 apartados es directa y con tiempo. Directa consignando 1 punto por cada acierto hasta un máximo de 6, y la puntuación con tiempo depende de los segundos que se tarde en responder, llegando hasta 18 puntos (3 puntos si el paciente realiza la acción correctamente en menos de 3 segundos; 2 puntos, cuando lo hace entre 3 y 10 segundos; 1 punto, cuando lo hacía entre 10 y 20 segundos; y 0 puntos por cada respuesta correcta, pero en más de 20 segundos. En el caso del 5º apartado, el de la *comprensión y realización de órdenes escritas*, no se tiene en cuenta el tiempo, otorgando 1 punto por cada suborden que se le indica al paciente. Aquí puede obtener un máximo de 12 puntos. En el caso del 6º y último apartado (*Completamiento de oraciones y textos*), se valora sin tiempo, como el resto y se tiene también en cuenta el tiempo de la siguiente manera: en los ítems 1 al 5, 3 puntos, si se completa entre 0 y 5 segundos;

2 puntos, si se hace entre 5 y 10 segundos; y 1 punto entre 10 y 20 segundos. En los ítems 6 al 8, 3 puntos, si se realiza entre 0 y 10 segundos; 2 puntos, entre 10 y 20; y 1 punto, entre 20 y 30 segundos.

### 3.4. PRUEBAS DE ESCRITURA

En el caso de la evaluación de la *escritura*, la realizamos aplicando dos bloques de pruebas.

1) En el primero de ellos evaluamos la *escritura al dictado*, pidiéndole a nuestro paciente:

- A. La *Escritura de 6 letras*.
- B. La *Escritura de 6 números*.
- C. La *Escritura de 6 logatomos*.
- D. La *Escritura de 6 palabras*.
- E. La *Escritura de 2 oraciones* que suman un total de 13 palabras.

La puntuación para estos 5 apartados es directa y con tiempo. Directa, otorgando 1 punto por cada acierto, hasta un máximo de 6 en los cuatro primeros, y de 13, en el caso de las oraciones. La puntuación con tiempo depende de los segundos que se tarde en responder. Para letras y números, puntuamos cada respuesta con 3 puntos, si el paciente la escribe correctamente en 3 segundos; 2 puntos, cuando lo hacía entre 3 y 10 segundos; 1 punto, cuando lo hacía en más de 10 segundos; y 0 puntos, en caso de fallo. Para logatomos y palabras, puntuamos cada respuesta con 3 puntos, si el paciente la escribe correctamente en menos de 5 segundos; 2 puntos, cuando lo hacía entre 5 y 10 segundos; 1 punto, cuando lo hacía en más de 10 segundos; y 0 puntos, en caso de fallo. La puntuación máxima con tiempo es de 18 puntos. El ejercicio de oraciones no se evalúa con tiempo.

2) En el segundo bloque de pruebas valoramos la *escritura espontánea* mediante dos test.

A. El primero de *denominación directa*, en el que pasamos al paciente una lámina con 6 imágenes para que escriba el nombre correspondiente de cada una de ellas.

La puntuación es también directa y con tiempo. Directa, consignando 1 punto por cada acierto hasta un máximo de 6, y la puntuación con tiempo, otorgando 3 puntos a cada respuesta escrita por el paciente correctamente en menos de 10 segundos; 2 puntos, a las que escribía entre 10 y 20 segundos; 1 punto, a las que escribía empleando más de 20 segundos; y 0 puntos, en caso de fallo. La puntuación máxima directa es de 6 puntos y la máxima con tiempo de 18 puntos.

B. El segundo test de *escritura narrativa*, en el que se le pide al paciente que escriba en dos minutos una pequeña redacción sobre lo que visualiza en una lámina que se le muestra. Sin tener en cuenta las faltas de ortografía, el paciente puede obtener un máximo de 20 puntos, descontando 0.5 puntos por cada paragrafia y otorgando 1 punto por cada palabra aislada (hasta un máximo de 10); 1 por cada palabra correcta en frases cortas y 5 puntos por cada oración completa de 5 palabras como mínimo.

#### 4. RESULTADOS

A continuación, vamos a precisar los resultados que obtuvimos tras la realización de cada una de las pruebas.

##### 4.1. EXPRESIÓN ORAL

Con las pruebas de *expresión oral* pretendíamos medir el contenido informativo y la capacidad comunicativa de nuestro paciente, sin entrar en la corrección real de este contenido. En primer lugar, y para romper el hielo, se llevó a cabo el primer subtest del *Test Barcelona*. Dicho test consiste en valorar el *lenguaje espontáneo* del paciente mediante pruebas de *conversación* (en las que el paciente obtuvo 7 puntos sobre 8), *narración temática* (en las que obtuvo una puntuación de 5 sobre 6) y *descripciones de láminas* (en las que el paciente obtuvo también 5 puntos sobre 6). En el gráfico siguiente podemos observar las puntuaciones:

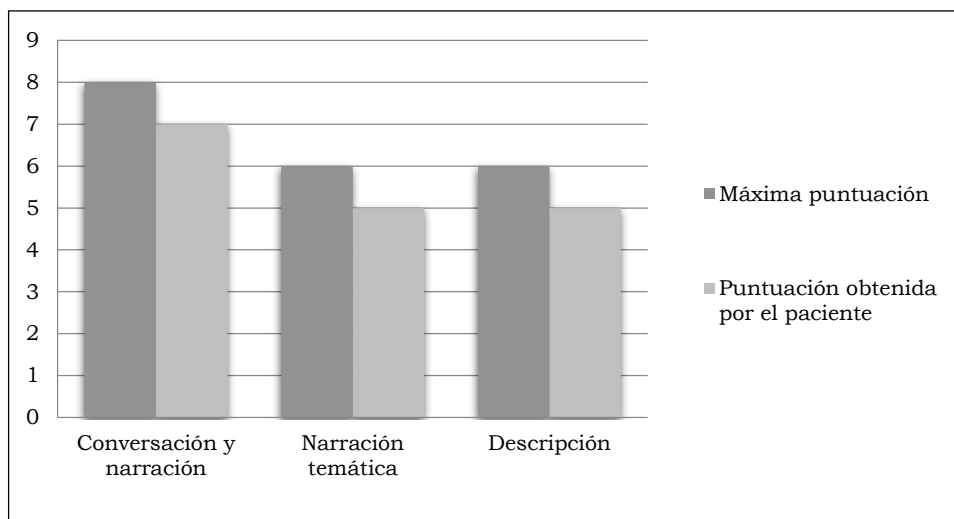


Gráfico 1: Valoración del lenguaje espontáneo

De los datos obtenidos podemos observar que, en el caso de las pruebas realizadas, el paciente presenta un lenguaje fluente no afásico, con anomias discretas y algún circunloquio. La pérdida de información es discreta, lo que

se traduce en una pobre explicación de los apartados solicitados. No presenta errores importantes en los contenidos, salvo cuando se le pregunta sobre la utilidad de los bosques y manifiesta solo que son para poner la comida. En general, hace referencia a la mayoría de los elementos informativos solicitados, aunque de manera incompleta.

En todos estos ejercicios presenta un *contenido informativo* de 9 sobre 10, habiendo respondido de manera casi correcta a la mayoría de los ítems de las tres pruebas, aunque sin llegar a dar una información amplia y detallada de todos ellos e incluyendo algún elemento narrativo no pertinente; y una *fluencia* de 8 sobre 10, aunque con errores articulatorios. Debemos tener en cuenta que las praxias orofaciales están afectadas con resultado de la dis-femia.

En segundo lugar, valoramos la *prosodia* con una prueba ligada a la anterior, para saber el ritmo y la melodía que posee el paciente. En la prueba de *ritmo*, obtuvo una puntuación de 1 puntos sobre 3, como se puede ver en el eje número uno de la gráfica 2. En la prueba de la *melodía*, el paciente obtuvo una puntuación también de 1 sobre 3.

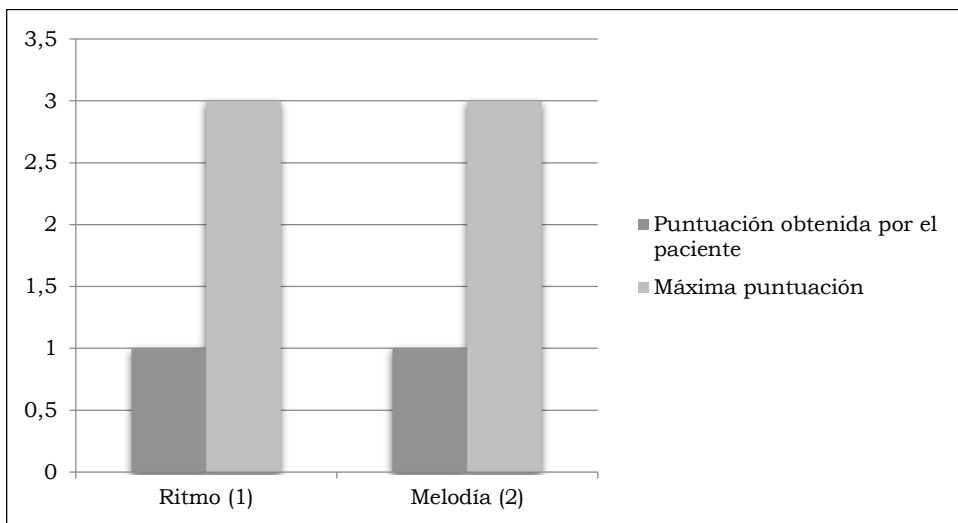
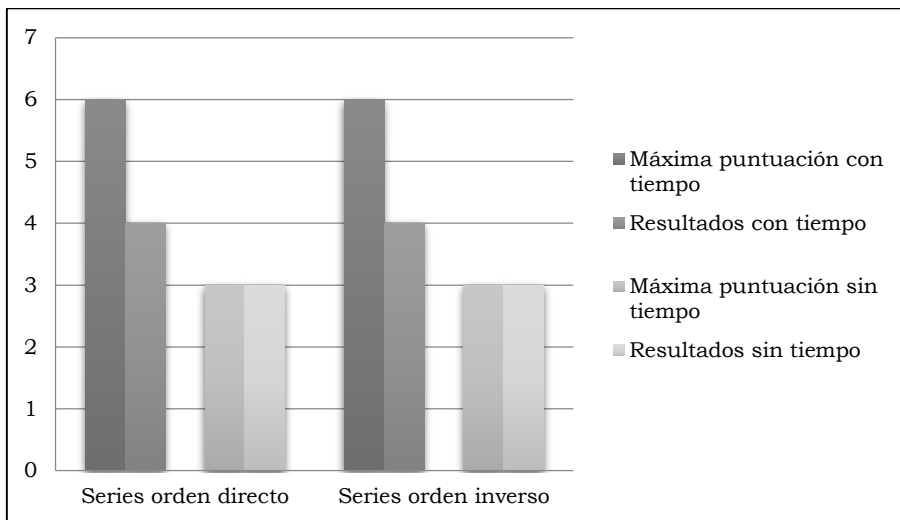


Gráfico 2: Valoración de la prosodia

Debido a los importantes problemas respiratorios que padece, tiene muy afectados los aspectos prosódicos, presentando un ritmo inadecuado, a veces parecido a la tartamudez, como dijimos más arriba, con silencios también inadecuados, debido, sobre todo, a que en ocasiones se queda sin aire al hablar. Presenta una respiración mayoritariamente nasal, con escasa capacidad de soplo, que se manifiesta en una voz muy débil y en una melodía monótona importante.

En tercer lugar, precisaremos los resultados de la prueba de *lenguaje automático y control mental*. En esta prueba evaluamos la capacidad de decir

en orden directo e inverso la serie del 1 al 20, los días de la semana y los meses del año con control de tiempo y sin tiempo. En las series de orden directo, el paciente consiguió una puntuación (con tiempo) de 4 puntos sobre 6; y una puntuación (sin tiempo) de 3 sobre tres.3. En las series inversas, obtuvo una puntuación (con tiempo) de 4 sobre 6; y una puntuación (sin tiempo) de 3 puntos sobre 3.

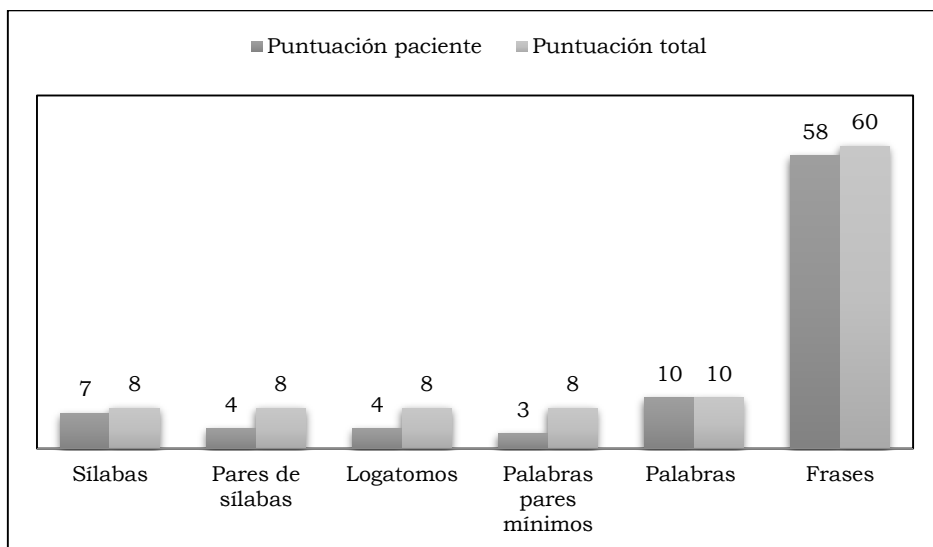


Gráfica 3: Valoración del lenguaje automático y control mental

Como puede apreciarse, la dificultad para el paciente no estriba en la complejidad de las pruebas (orden directo o inverso), ya que en las dos obtiene la máxima puntuación cuando se trata de dar la respuesta sin tiempo. Por tanto, es el factor tiempo el que determina la menor puntuación del paciente (3 sobre 6 tanto en el orden directo como en el inverso). Ello se entiende por las dificultades que presenta en la ejecución de las praxias lingüales, labiales y maxilares. Debido a los problemas de movilidad de los órganos fonoarticulatorios, manifiesta dificultades en la pronunciación, que acaban ralentizando la emisión de sonidos, todo ello agudizado también por la falta de piezas dentales y su respiración nasal.

En cuarto lugar, en la prueba de *información* suministrada por el paciente, obtuvo una puntuación de 4 sobre 12 puntos posibles, todo ello acorde con su limitación de la autonomía en el funcionamiento psíquico o mental de 81%.

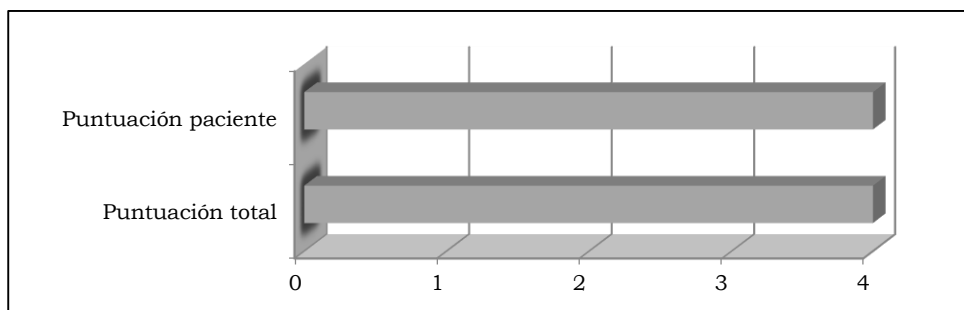
En quinto lugar, valoramos la *repetición verbal*. En la gráfica 4 podemos observar las distintas puntuaciones que consiguió el paciente en las pruebas de *repetición de sílabas, pares de sílabas, logatomos, palabras pares mínimos, palabras y frases*.



Gráfica 4: Valoración de la repetición verbal

Como puede apreciarse en el gráfico anterior, es en la repetición de pares de sílabas, logatomos y palabras pares mínimos (pala-bala, bota-gota, etc.) donde el paciente obtuvo los peores resultados (4 sobre 8, 4 sobre 8 y 3 sobre 8, respectivamente). Creemos que la dificultad en la repetición puede deberse a sus problemas de discapacidad auditiva, ya que presenta una hipoacusia severa media en el oído derecho y una hipoacusia profunda en el oído izquierdo, lo que le impide una correcta discriminación auditiva.

En último lugar, valoramos la *repetición de error semántico*, mediante una prueba que consistía en repetir 10 frases con errores semánticos comprobando si se daba cuenta de los errores y si presentaba un componente conductual sobreañadido antes dichos errores. Nuestro paciente realizó la prueba correctamente, limitándose a repetir literalmente todo lo que se le decía, obteniendo una puntuación de 4 sobre 4.

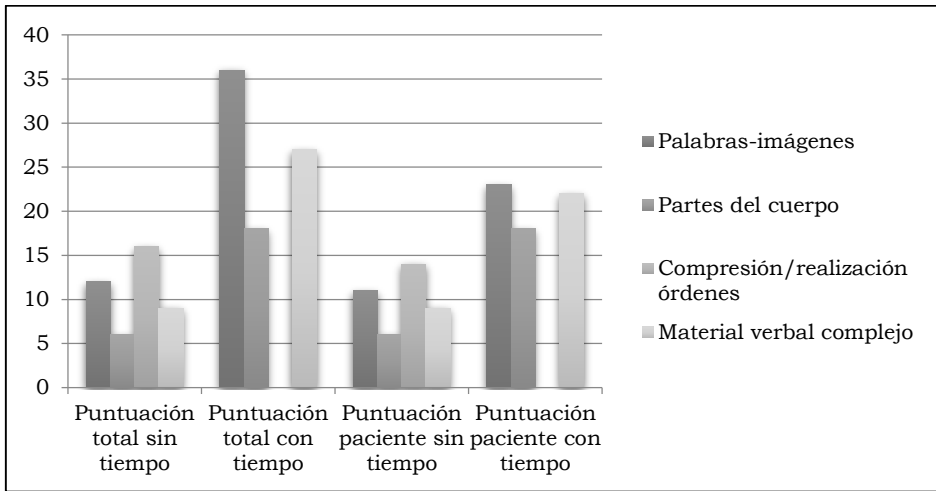


Gráfica 5: Valoración de la repetición de errores semánticos



## 4.2. COMPRESIÓN ORAL

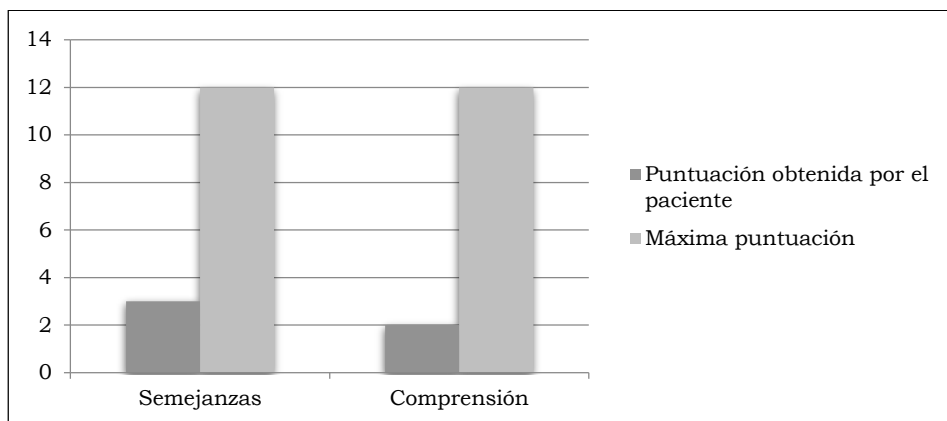
En el caso de la evaluación de la *comprensión oral*, realizamos una serie de test en los que el paciente tenía que *señalar en unas imágenes* que el terapeuta le pedía, *reconocer las partes del cuerpo*, *realizar órdenes verbales* demostrando su comprensión y, finalmente, *entender el material verbal complejo* que se le enunciaba. Estas pruebas también fueron evaluadas siguiendo los criterios con tiempo y sin tiempo. Los resultados se aprecian en el gráfico siguiente:



Gráfica 6: Valoración de la comprensión verbal

Si observamos los datos expuestos en el histograma anterior, podemos comprobar que la comprensión sin tener en cuenta el tiempo está bastante preservada; solo existe una pequeña diferencia entre la puntuación total que podía obtener en la comprensión de órdenes (16) y los puntos obtenidos (14). Lo mismo ocurre en el ejercicio de señalar imágenes (11 sobre 12). No ocurre lo mismo cuando se valora el tiempo que emplea el paciente en cada prueba, lo que demuestra el deterioro cognitivo que posee y que repercute en el lento procesamiento de la información. En este sentido, es en la prueba que consiste en encontrar las imágenes que se le piden en una lámina, en la que el paciente obtiene una puntuación inferior. Así de un total posible de 36 puntos, obtiene 23. Otra prueba en la que la diferencia también es apreciable es en la de la comprensión del material verbal complejo, en la que obtiene 22 sobre un posible de 27.

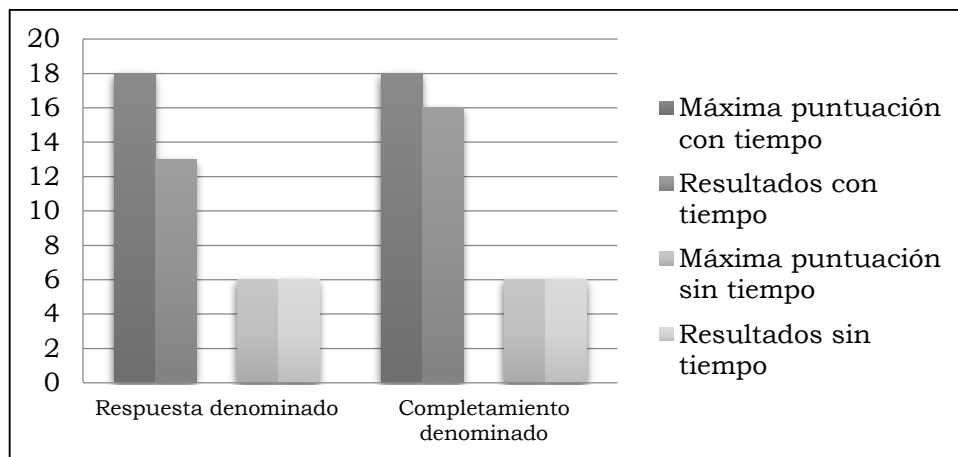
En la evaluación de la *abstracción verbal* mediante la prueba de la *semejanza*, el paciente obtuvo 3 puntos sobre 12. Y en la de *comprensión y abstracción* de una serie de expresiones obtuvo solo 2 puntos sobre 12.



Gráfica 7: Valoración de la abstracción verbal

Los datos ponen de relieve que el paciente presenta una gran dificultad en la abstracción verbal, lo que le impide encontrar las semejanzas entre diferentes objetos, y comprender el sentido figurado de una serie de expresiones, todo ello acorde con su bajo coeficiente intelectual.

Finalmente, la denominación *verbo-verbal* se evaluó mediante dos pruebas, una de *respuestas* a preguntas que se le hacía y otra de *completar* frases. En ambas pruebas, el paciente obtuvo la máxima puntuación sin contar el tiempo (6 sobre 6). Teniendo en cuenta el factor tiempo, obtuvo en la primera prueba 13 sobre 18 y en la segunda 16 sobre 18.



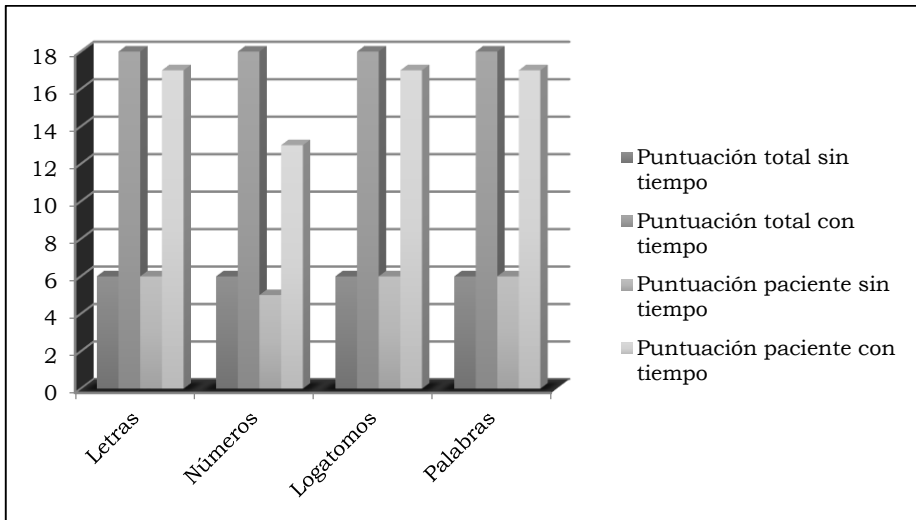
Gráfica 8: Valoración de la denominación verbo-verbal

Como apreciamos en el gráfico, cuando no se tiene en cuenta el tiempo, el paciente realiza correctamente el ejercicio, respondiendo a las preguntas y completando las oraciones que se le pide. Sin embargo, cuando interviene el factor tiempo, la puntuación obtenida es más baja, sobre todo cuando se

trata de contestar a preguntas (13 sobre 18). El dato pone de relieve que, además de los problemas fonoarticulatorios que sufre el paciente, hay un procesamiento más lento de la información cuando se trata de contestar a preguntas que cuando se trata de completar una frase, cuya respuesta casi es automática. Ello se debe al deterioro cognitivo que padece.

### 4.3. LECTURA

Como dijimos más arriba, la evaluación de la lectura fue realizada mediante dos bloques de pruebas. En el primero de ellos pretendíamos evaluar su *verbalización*. Para ello, pasamos al paciente una serie de láminas con objeto de explorar *la lectura de letras, números, logatomos, palabras* y, finalmente, de un *texto* de 56 palabras. En cada uno de los ejes de las gráficas se puede discernir los diferentes datos que consiguió el paciente.



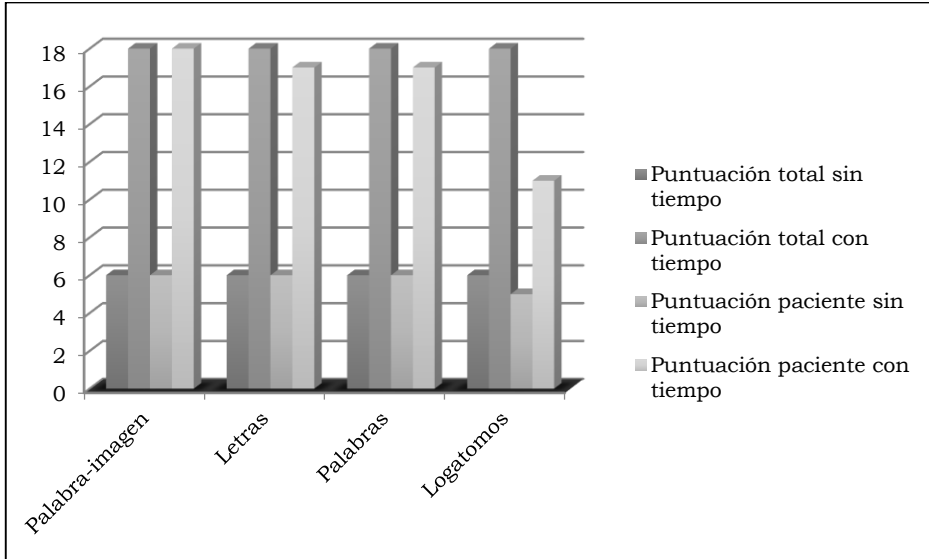
Gráfica 9: Valoración de la verbalización

Como puede apreciarse, si no consideramos el factor tiempo, la lectura de números complejos es la que presenta mayor dificultad para nuestro paciente, ya que el resto de los ítems los pudo leer sin dificultad. Ello pone de relieve que algunos aspectos matemáticos están fuera de su nivel de competencia. Si consideramos el factor tiempo, también en la lectura de números es donde obtuvo la menor puntuación (13 sobre 18), y en el resto de los ítems 17 sobre 18, lo que responde a su lentitud articulatoria por los problemas de movilidad de sus órganos y a la falta de algunas piezas dentales.

En el segundo bloque de pruebas pretendíamos valorar su *comprensión lectora*. Para ello, pasamos al paciente pruebas de: *apareamiento de pala-*

*bras con imágenes, discriminación de 6 letras, palabras y logatomos, comprensión y realización de 5 órdenes escritas y completamiento de oraciones y textos.*

Veamos los datos obtenidos.

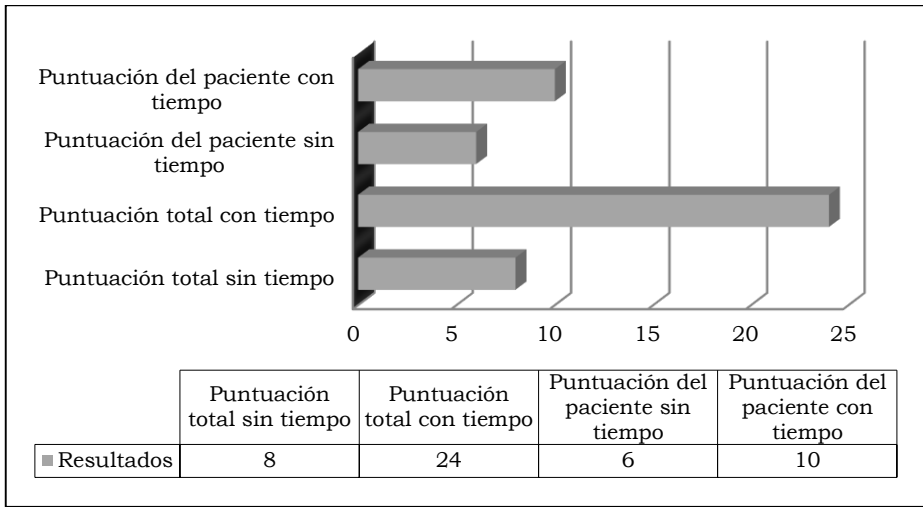


Gráfica 10: Valoración de la comprensión lectora

Como puede apreciarse, a pesar de que padece hipoacusia, el paciente presenta pocos problemas de comprensión lectora de ítems, ya que sin considerar el tiempo su puntuación entra dentro de la normalidad, exceptuando el caso de los logatomos, donde es algo inferior (5 sobre 6). Al considerar el tiempo, también es aquí donde tiene una puntuación más baja (11 puntos sobre 18 posibles). La comprensión de palabras escritas y su apareamiento con imágenes es normal (18 sobre 18) y la selección de letras y palabras de un conjunto se realiza casi con normalidad (17 sobre 18).

Es, quizá, en el apartado de las *órdenes escritas*, que se evalúan sin tiempo, y que presentan una extensión mayor que los ítems del ejercicio anterior, en el que el paciente obtiene los peores resultados debido, sobre todo, a sus problemas cognitivos e intelectuales. Así, sobre 12 obtiene solo 5 puntos, siendo incapaz, por ejemplo, de dar dos golpes con dos dedos encima del papel manteniendo los ojos cerrados.

Finalmente, en el apartado de *frases y textos*, tuvo que leer unas frases incompletas y añadir la palabra que faltaba elegida de entre cuatro opciones. Debido al ligero retraso en el procesamiento de la información por parte del paciente, este lo hizo con lentitud (10 puntos sobre 24), completando correctamente solo 6 frases sobre 8 dentro del tiempo máximo permitido. Aquí podemos observar los resultados:

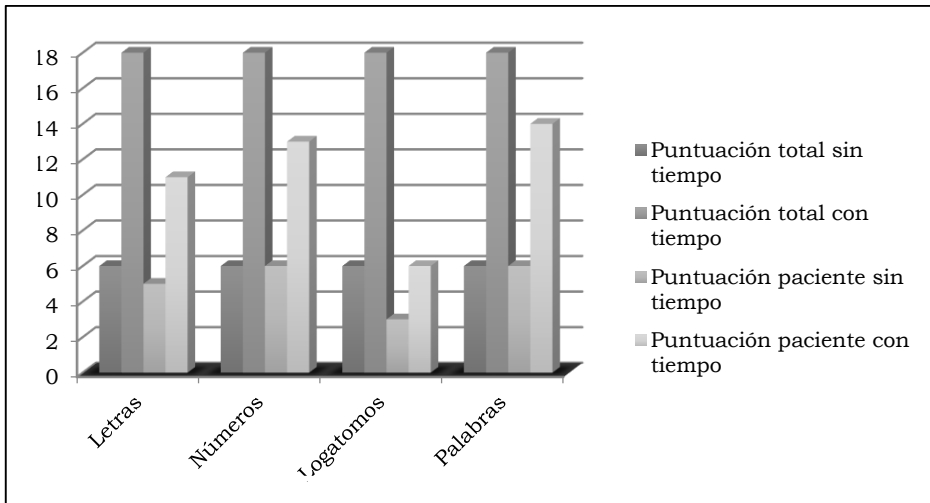


Gráfica 11: Valoración de la lectura de frases y textos

En general, su lectura no es fluida, presentando algunos silabeos, saltos de palabras, etc.

#### 4.4. ESCRITURA

En el caso de la *escritura*, fue evaluada mediante dos bloques de pruebas. En el primero de ellos le *dictamos al paciente 6 letras, 6 números, 6 logatomos, 6 palabras y 2 oraciones* con un total de 13 palabras. Reflejamos los datos obtenidos en el gráfico siguiente:



Gráfica 12: Valoración de la escritura mediante dictado

El análisis de los datos pone de relieve que el paciente vuelve a tener más dificultad a la hora de escribir los logatomos, puesto que obtiene 3 puntos sobre 6 posibles. Si consideramos el tiempo, también es aquí donde obtiene la puntuación menor (6 sobre 18). Ello demuestra que las palabras desconocidas son las más difíciles de escribir para el paciente. De hecho, en la escritura de palabras conocidas es en la que obtiene la mayor puntuación con tiempo (14 sobre 18). Y en el dictado de frases obtiene 11 sobre 13.

En general, su escritura es legible, aplicando adecuadamente al dictado las reglas de acentuación y de ortografía.

En el segundo bloque de pruebas valoramos la *escritura espontánea* mediante dos tests; uno de *denominación directa*, en el que pasamos al paciente una lámina con 6 imágenes, para que escribiera el nombre correspondiente de cada una de ellas, y otro de *escritura narrativa*, en el que pedimos al paciente que escribiera en dos minutos una pequeña redacción sobre lo que visualiza en una lámina que se le muestra. En el primero de ellos obtuvo una puntuación de 6 sobre 6, escribiendo todas las palabras. No se tuvieron en cuenta las faltas de ortografía, debido a su baja escolaridad. En el segundo, sobre un máximo de 20 puntos obtuvo 18, escribiendo 4 oraciones en 3 líneas y media.

En general, hace una buena estructuración de las oraciones, presentándolas sin dificultad, pero, debido a la gran afectación que padece en algunas destrezas motoras finas y en su capacidad manipulativa, presenta afectada la grafomotricidad y la coordinación visomanual, por lo que tarda más de lo normal en ejecutar el ejercicio que se le pide. De hecho, tardó más de 2 minutos en terminar la redacción que se le había pedido, insistiendo en hacerlo cuando se le dijo que el tiempo había terminado.

## 5. CONCLUSIONES

De los datos obtenidos con la realización de las pruebas que hemos pasado a nuestro paciente podemos concluir afirmando que estamos ante un caso de síndrome de CHARGE que se acompaña de disartria, disfemia e hipocusia importante. Con el análisis de la *expresión oral* hemos concluido que presenta un lenguaje fluente no afásico, con anomias discretas y algún circunloquio y pérdida de información discreta. La fluencia aparece alterada con errores articulatorios. A causa de sus problemas respiratorios, tiene muy afectados los aspectos prosódicos de sus praxias orofaciales, manifestando un ritmo inadecuado con resultado de disfemia, silencios improcedentes y melodía monótona. Su voz es también muy baja, debido, sobre todo, a su respiración mayoritariamente nasal y a su escasez de capacidad de soplo. En general, son los problemas de movilidad de los órganos fonarticulatorios, la falta de piezas dentales y la respiración nasal los causantes de sus dificultades en la pronunciación.

Presenta, además, gran dificultad en la repetición, debido sobre todo a que sus problemas de discapacidad auditiva le impiden una correcta discriminación de los sonidos.

Por otro lado, con el estudio de la *comprensión verbal* hemos llegado a la conclusión de que se encuentra bastante preservada, aunque el paciente requiere de un tiempo superior al normal para su procesamiento. Sin embargo, cuando se trata de comprender conceptos abstractos, semejanzas, sentidos figurados, etc., su dificultad es aún mayor. Por ello, le cuesta mucho más entender una serie de preguntas y contestarlas que completar frases, cuyas respuestas son casi automáticas.

Puede *leer* con facilidad, excepto los números complejos, que están fuera de su competencia matemática. También comprende lo que lee, siempre que no presente una extensión muy larga. En general, su lectura no es fluida, presentando también algunos silabeos y saltos de palabras.

En el caso, finalmente, de la *escritura*, podemos decir que se presenta legible y que sigue las normas de acentuación y ortografía. Presenta mayor dificultad en escribir palabras desconocidas. Hace una buena estructuración de las oraciones, presentándolas sin dificultad, pero, debido a la gran afectación que padece en algunas destrezas motoras finas y en su capacidad manipulativa, la grafomotricidad y la coordinación visomanual están afectadas, por lo que tarda más de lo normal en ejecutar los ejercicios que se le pide.

Si nos centramos ahora en la observación de los distintos niveles lingüísticos, podemos afirmar que, en el plano *fonético-fonológico*, aunque no comete errores importantes, sí presenta numerosas dificultades articulatorias, debido, sobre todo, a la falta de piezas dentales, a sus problemas de movilidad de los órganos fonoarticulatorios, a la acumulación de saliva en la cavidad bucal y a su respiración mayoritariamente nasal. Todos estos factores son los causantes de la afectación prosódica, disfemia y voz débil. En el plano *lexicosemántico* nuestro paciente no presenta dificultades importantes, haciendo uso de un vocabulario rico y variado, acorde a su CI. En el plano *morfosintáctico* podemos apreciar que realiza sin dificultad una buena estructuración de las oraciones, ubicando correctamente sujetos y predicados. Identifica en sus respuestas pasado, presente y futuro de los tiempos verbales, y reconoce sustantivos comunes y propios. Presenta dificultades en el reconocimiento y uso de adverbios, preposiciones y pronombres.

Finalmente, si nos centramos ahora en los aspectos *pragmáticos* de su interacción comunicativa, podemos decir que, aunque esta es inferior a la de su edad cronológica, presenta una buena predisposición a colaborar en la realización de las pruebas, respeta las normas facilitadoras en el intercambio de ideas, sobre todo el turno de palabras, la despedida, etc., utiliza estrategias adecuadas en el diálogo, usa formas sociales establecidas de interacción y manifiesta una gran atención por lo que se le está diciendo, manteniendo siempre el contacto visual.

Por todo ello, sería recomendable que, junto al tratamiento médico convencional, recibiese una terapia logopédica en la que realizara ejercicios destinados a paliar los déficits lingüísticos señalados. En este sentido, proponemos ejercicios de discriminación auditiva, atención y memoria, praxias linguales, maxilares y labiales, respiración y soplo, ritmo y entonación, todos ellos ejecutados por profesionales logopédicos en 3 sesiones semanales.

## REFERENCIAS

- ANGELMAN, H. (1961): "Syndrome of Coloboma with multiple congenital abnormalities in infancy", *British Medical Journal*, 29, pp. 1212-1214.
- BERGMAN, J. E. *et al.* (2011): "CHD7 mutations and CHARGE syndrome: the clinical implications of an expanding phenotype", *Journal of Medical Genetics*, 48, pp. 334-342.
- BLAKE, K. D. *et al.* (1998): "CHARGE association: an update and review for the primary pediatrician", *Clinical Pediatrics (Phila)*, 37 (3), pp. 159-73.
- DAVENPORT, S.; HEFNER, M. & MITCHELL, J. (1986): "The spectrum of clinical features in CHARGE syndrome", *Clinical Genetics*, 29, pp. 298-310.
- EDWARDS, J.; YOUNG, R. & FINLAY, H. (1961): "Coloboma with multiple congenital anomalies", *British Medical Journal*, 26, pp. 586-587.
- HALL, B. D. (1979): "Choanal atresia and associated multiple anomalies", *Journal of Pediatrics*, 95 (3), pp. 395-398.
- HITTNER, H. M. *et al.* (1979): "Colobomatous microphthalmia, heart disease, hearing loss, and mental retardation-a syndrome", *Journal of Pediatric Ophthalmology & Strabismus*, 16 (2), pp. 122-128.
- ISSEKUTZ K. A. *et al.* (2005): "An epidemiological analysis of CHARGE syndrome: preliminary results from a Canadian study", *American Journal of Medical Genetics*, 133 (3), pp. 309-317.
- KALLEN, K. *et al.* (1999): "CHARGE association in newborns: a registry-based study", *Teratology*, 60, pp. 334-343.
- LALANI, S. R. *et al.* (2006): "Spectrum of CHD7 mutations in 110 individuals with CHARGE syndrome and genotype-phenotype correlation", *American Journal of Medical Genetics*, 78 (2), pp. 303-314.
- LOBETE, C. J. *et al.* (2010): "El síndrome CHARGE", *Archivos Argentinos de Pediatría*, 108 (1), pp. 9-12.
- LOPEZ RAMIREZ, L. S. *et al.* (2007): "Atresia traqueal y síndrome de Charge. Reporte de caso", *CES Medicina*, 21, pp. 121-130.
- OLEY, C. A.; BARAITSER, M. & GRANT, D. B. (1988): "A reappraisal of the CHARGE association", *Journal of Medical Genetics*, 25, pp. 147-156.
- PAGON, R. A. *et al.* (1981): "Coloboma, congenital heart disease, and choanal atresia with multiple anomalies: CHARGE association", *Journal of Pediatrics*, 99 (2), pp. 223-227.
- PEÑAHERRERA, C. *et al.* (2011): "Reporte de caso clínico: síndrome CHARGE", *Rev. Med. FCM-UCSG*, 17 (3), pp. 202-208.



- RUSSELL-EGGITT, I. *et al.* (1990): "The eye in the CHARGE Association", *British Journal of Ophthalmology*, 74, pp. 421-426.
- SANLAVILLE, D. *et al.* (2006): "Phenotypic spectrum of CHARGE syndrome in fetuses with CHD7 truncating mutations correlates with expression during human development", *Journal of Medical Genetics*, 43, pp. 211-217.
- SANLAVILLE, D. & VERLOES, A. (2007): "CHARGE syndrome: an update", *European Journal of Human Genetics*, 15, pp. 389-399.
- TELLIER, A. L. *et al.* (1998): "CHARGE syndrome: report of 47 cases and review", *American Journal of Medical Genetics*, 76 (5), pp. 402-409.
- VERLOES, A. (2005): "Updated diagnostic criteria for CHARGE syndrome: a proposal", *American Journal of Medical Genetics*, 133, pp. 306-308.
- VISSERS, L. E. *et al.* (2004): "Mutations in a new member of the chromodomain gene family cause CHARGE syndrome", *Nature Genetics*, 36 (9), pp. 955-957.
- ZENTNER, G. E. *et al.* (2010): "Molecular and phenotypic aspects of CHD7 mutation in CHARGE syndrome", *American Journal of Medical Genetics*, 152, pp. 674-686.