
Trastorns del llenguatge associats a condicions biomèdiques

**Desenvolupament del llenguatge en les
síndromes genètiques neuroevolutives
amb discapacitat intel·lectual**

PID_00261666

Eliseo Diez-Itza
Verónica Martínez López
M^a Ángeles López
Manuela Miranda Fernández

Temps mínim de dedicació recomanat: 4 hores



Eliseo Díez-Itza

Verónica Martínez López

M^a Ángeles López

Manuela Miranda Fernández

Índex

1. Introducció: especificitat sindròmica del llenguatge en la discapacitat intel·lectual.....	5
2. Definició, classificació i característiques.....	6
2.1. Definició de discapacitat intel·lectual: el nou paradigma	6
2.2. Criteris diagnòstics i classificacions	7
2.3. Diagnòstic etiològic: correlació genotip-fenotip	7
2.4. Característiques de les síndromes genètiques neuroevolutives més freqüents: X-Fràgil, Williams, Smith-Magenis, Prader-Willi, Angelman, Rett, Klinefelter, Noonan y Sotos	8
2.5. Síndromes genètiques neuroevolutives menys freqüents: Aarskog-Scott, Kabuki, crit del gat, Cornelia de Lange, Mowat-Wilson, Coffin-Lowry, Jacobsen, Rubinstein-Taybi, Lesch-Nyhan, Kleefstra, Dubowitz, Coffin-Siris, Wolf-Hirschhorn i Langer-Giedion	23
3. Avaluació.....	28
4. Tractament.....	33
4.1. Etapa inicial	33
4.2. Etapa escolar	34
4.3. Etapa adulta	35
5. Conclusions.....	37
6. Bibliografia.....	38

1. Introducció: especificitat sindròmica del llenguatge en la discapacitat intel·lectual

La discapacitat intel·lectual (DI) té unes causes molt diferents que afecten el desenvolupament del cervell abans del naixement, en el part o durant la infància i adolescència. Entre les primeres, hi ha diferents síndromes genètiques neuroevolutives (SGN) que presenten característiques fenotípiques diferenciades. La síndrome més freqüent i més ben estudiada és la de Down (SD), a la qual es dedicarà tot el mòdul 6 d'aquest manual. Si bé aquesta síndrome era considerada tradicionalment l'arquetip de la DI, els avenços en la recerca durant les últimes dècades han posat de manifest que les diferents síndromes presenten perfils neuropsicològics específics. Aquests perfils inclouen característiques distintives quant al desenvolupament comunicatiu i lingüístic, l'estudi del qual és imprescindible per a la intervenció logopèdica en la DI (Diez-Itza, 2005).

Abans d'aquests avenços, el desenvolupament del llenguatge en la DI es caracteritzava com a «retardat». És a dir, es considerava que seguia el mateix curs que en subjectes amb desenvolupament típic (DT) però a un ritme més lent, en funció del grau d'afectació cognitiva, fins que aconseguia un sostre mental. Els avenços en l'estudi comparat de diferents SGN van posar de manifest que la noció de llenguatge retardat era massa simple i inadequada. Es va observar que hi havia asimetries i asincronies entre els diferents components i nivells del llenguatge, i també en la seva relació amb altres funcions mentals, que eren característiques de cada síndrome, per la qual cosa es va encunyar la noció de «especificitat sindròmica del llenguatge» (Rondal i Ling, 1995).

L'especificitat observable en alguns de les SGN va ser interpretada inicialment en termes de contraposició entre àrees cerebrals «intactes» i «danyades», seguint models modulars de la neuropsicologia adulta (Pinker, 1991). No obstant això, aquesta perspectiva és estàtica i deixa poc espai a les possibilitats d'intervenció en aquestes síndromes, ja que no té en compte la complexa dinàmica dels processos de desenvolupament que determinen l'expressió gènica, l'estructura i funció del cervell, els processos cognitius o la conducta observable. Per això, des de la perspectiva que s'ha anomenat neuroconstructivista, es considera que el mateix desenvolupament és la clau per a entendre els trastorns neuroevolutius (Karmiloff-Smith, 1998). Les persones amb SGN no presenten parts del cervell danyades congènitament, sinó cervells que s'han desenvolupat de manera atípica durant l'embriogènesi i el desenvolupament postnatal. Les diferències fenotípiques s'han d'entendre estudiant aquestes trajectòries de desenvolupament atípiques en cada síndrome des de la infància (Karmiloff-Smith, 2007).

2. Definició, classificació i característiques

2.1. Definició de discapacitat intel·lectual: el nou paradigma

L'estudi comparat de les SGN des d'aquesta perspectiva del desenvolupament ha contribuït a un canvi de paradigma en la definició de DI. L'antiga noció de retard mental, entesa com un dèficit global i estàtic de la persona, ha estat substituïda per un nou constructe basat en enfocaments evolutius i ecològics, que se centra en la multidimensionalitat del funcionament humà en els diferents contextos de desenvolupament i en el paper dels suports individualitzats per a la seva millora. La DI ja no es considera un tret absolut de la persona, sinó un constructe socioecològic en què se subratllen els drets relacionats amb el benestar i la participació social de les persones. Aquest canvi de paradigma es reflecteix en el manual *Discapacidad intelectual: definición, clasificación y sistemas de apoyo* ja des de la novena edició del 1992.

Al llarg dels seus manuals i des de la seva fundació en 1876, l'Associació Americana de Discapacitats Intel·lectuals i del Desenvolupament (AAIDD) ha assumit la responsabilitat i el lideratge en la comprensió, definició i classificació de la DI, per la qual cosa se solen acceptar les seves definicions de DI com les oficials en aquest àmbit. L'edició onzena i més recent del manual de l'AAIDD (Schalock *et al.*, 2010) recull la definició de DI següent (pàg. 31):

«La DI es caracteritza per limitacions significatives tant en el funcionament intel·lectual com en la conducta adaptativa, tal com s'ha manifestat en habilitats adaptatives conceptuals, socials i pràctiques. Aquesta discapacitat s'origina abans de divuit anys.»

Aquesta definició s'acompanya de cinc premisses:

1. És necessari avaluar el funcionament intel·lectual en el context d'iguals.
2. Cal considerar la diversitat cultural i lingüística, i també les limitacions comunicatives, motores, sensorials i conductuals.
3. Les limitacions conviuen amb capacitats.
4. L'objectiu és descriure un perfil de necessitats per proporcionar suports.
5. Si els suports es mantenen de manera continuada millorarà el funcionament de la persona en els contextos vitals.

2.2. Criteris diagnòstics i classificacions

Els criteris diagnòstics de la definició de l'AAIDD es fan operatius de la manera següent: la DI s'ha d'haver originat durant el període de desenvolupament encara que s'identifiqui amb posterioritat als divuit anys; les limitacions significatives en el funcionament intel·lectual es diagnostiquen si la puntuació de quocient intel·lectual (QI) està dues desviacions típiques per sota de la mitjana; les limitacions significatives en conducta adaptativa es diagnostiquen si les puntuacions estan dues desviacions típiques per sota de la mitjana en una mesura estandarditzada d'habilitats conceptuals, socials o pràctiques o bé en una mesura conjunta d'aquestes. Aquests criteris són aproximatius i s'han de ponderar amb el judici clínic i tenint en compte el patró de resultats dels tests. És important destacar que ja des del 1959 l'AAIDD adverteix que el QI no pot ser l'únic criteri diagnòstic de DI. La distinció en funció de les puntuacions de QI de graus o nivells de DI solament té un objectiu classificatori. Des del nou paradigma, l'AAIDD critica que s'usi per a prendre decisions sobre necessitats de suport, que s'haurien de fonamentar en les conductes adaptatives, en què llenguatge i comunicació tenen un paper important.

Tot i això, l'última versió del *Manual diagnòstic i estadístic dels trastorns mentals* (DSM-5; APA, 2013) manté aquesta classificació per nivells de QI com a subtipus de la DI, encara que ha substituït el terme *retard mental* pel de *discapacitat intel·lectual* dins dels **trastorns neuroevolutius**. Els criteris diagnòstics es refereixen al funcionament intel·lectual (raonament, resolució de problemes, pensament abstracte, aprenentatge) i adaptatiu (comunicació, habilitats socials, autonomia, funcionament escolar i laboral).

La **Classificació internacional de malalties** (CIM-10; OMS, 2016), en canvi, encara mantenia el terme *retard mental*, si bé la nova versió (CIM-11) substituirà *retard mental* per *trastorn del desenvolupament intel·lectual* (TDI), definit d'una manera similar en l'AAIDD i el DSM-5, i mantindrà la classificació per graus, si bé substituirà el QI i l'edat mental per desviacions típiques per sota de la mitjana: lleugera (2-3), moderada (3-4), severa (>4) i profunda (>4). Aquestes dues últimes no es discriminaran amb un test de QI sinó solament a partir de la conducta adaptativa. Les SGN s'inclouran en l'apartat «Anomalies cromosòmiques» i paral·lelament en el de «Condicions en què la DI és un tret rellevant».

2.3. Diagnòstic etiològic: correlació genotip-fenotip

El supòsit tradicional d'un retard mental global i inespecífic no promovia el diagnòstic etiològic de la DI, ja que es considerava irrellevant perquè no implicava canvis en els tractaments. L'estudi de l'especificitat sindròmica ha posat en relleu la importància del diagnòstic etiològic per a intervenir preventi-

vament, tal com subratlla el manual de l'AAIDD, ja que permet anticipar les necessitats de suport i els riscos, proporcionar tractaments adaptats i, en general, planificar la vida de les persones amb DI.

El diagnòstic etiològic de la DI posa especial èmfasi en la correlació genotip-fenotip, que es planteja des d'un model multifactorial que distingeix factors de risc biomèdics, socials, conductuals i educatius, ja que la genètica no explica tots els trets ni la causa de la DI en tots els casos. El fenotip no solament està determinat pel genotip sinó per processos epigenètics i factors ambientals (socials, conductuals i educatius), la qual cosa justifica la possibilitat d'intervenció i obre expectatives sobre la millora del funcionament.

A continuació s'exposen l'etiologia genètica i les característiques fenotípiques de diferents SGN segons la major o menor freqüència, encara que totes són malalties rares en el sentit de poc freqüents i poc estudiades. Les dades d'incidència s'han de considerar amb molta cautela perquè les fonts poden diferir molt i s'estimen a partir d'estudis de metodologia i localització molt diverses. La informació sobre aquest tema es pot ampliar i detallar més en diferents portals d'internet com els dels *National Institutes of Health* (NIH), *GeneReviews* i *Genetics Home Reference*, on a més es presenten fotografies il·lustratives del fenotip de moltes de les síndromes; *Orphanet*, un consorci europeu sobre malalties rares, o la *Society for the Study of Behavioural Phenotypes*. A més, hi ha una revisió àmplia de les relacions entre gens i llenguatge (Benítez-Burraco, 2009) i un projecte de comparació de perfils lingüístics en síndromes genètiques neuroevolutives (projecte *Syndroling*; Diez-Itza, 2015).

2.4. Característiques de les síndromes genètiques neuroevolutives més freqüents: X-Fràgil, Williams, Smith-Magenis, Prader-Willi, Angelman, Rett, Klinefelter, Noonan y Sotos

Síndrome del cromosoma X fràgil

En la taula 1, es pot veure l'etiologia, incidència i fenotip físic de la síndrome del cromosoma X fràgil (SXF).

Taula 1. Etiologia, incidència i fenotip físic de la síndrome del cromosoma X fràgil

Etiologia	Incidència	Fenotip físic
Mutació del gen FMR1 del cromosoma X (Xq27.3)	De 1:4.000 a 1:8.000, home-dona 2:1	Craniofacial: cara allargada i estreta, front ample, macrognatisme, orelles grans i desenganxades, macrocefàlia, paladar ogival i dents amuntegades. Altres anomalies: cerebrals, visuals, cardíacues; macroorquidisme, peus plans, hiperlaxitud articular, hipotonia o hipertonia, convulsions.

Fenotip cognitivoconductual. Presenten DI de lleugera a moderada, i és de major grau en els homes, mentre que solament el 50-60% de les dones la presenten amb mutació completa, i en aquest cas sol ser lleugera. En general, les característiques físiques i conductuals s'associen a la mutació completa del gen i són més atenuades en les dones. La premutació del gen, encara que no determina DI, s'associa a dificultats d'aprenentatge (en càlcul, lectura i escriptura), inestabilitat emocional i ansietat social.

La intel·ligència verbal tendeix a ser superior a la no verbal a partir de l'edat escolar. Destaquen en les tasques en què està implicat el processament simultani (enfront del processament seqüencial). Processen la informació visual millor que l'auditiva, mentre que l'adquisició dels conceptes espaciotemporals és limitada. Tenen millor memòria a llarg termini que a curt termini, sobretot si els estímuls no són significatius i concrets. S'observen retards en el desenvolupament motor en la majoria dels homes i en el 30-50% de les nenes, i persisteixen dificultats de coordinació motora en correlació amb el grau de DI.

La majoria dels subjectes amb SXF presenta timidesa social i evitació de la mirada, sobretot en edats inicials. Aquestes característiques, al costat de braceig i mossegada de mans, i també dificultats d'integració sensorial (no els agrada que els toquin ni les olors fortes, els molesten els ambients sorollosos o bulliciosos, els creen ansietat les llums intenses), fan que durant les primeres edats se'ls diagnosti sovint TEA. No obstant això, a diferència dels subjectes amb TEA, els subjectes amb SXF mostren intenció comunicativa i curiositat pels esdeveniments quotidians de les persones que els envolten, de manera que gaudeixen estant en grup i tenen sentit de l'humor, i solament manifesten timidesa o rebuig davant les persones estranyes. Malgrat això, nombrosos estudis refereixen SXF amb TEA i sense TEA, i assumeixen un diagnòstic comòrbid de SXF i TEA en més del 30% dels casos (Doherty i Scerif, 2017).

De la mateixa manera, en les primeres edats, i en particular en els homes, és freqüent el diagnòstic comòrbid de TDAH en més del 60% dels casos. Sembla que són més freqüents i persistents els problemes d'atenció que els d'hiperactivitat, tant en homes com en dones. Alguns homes no presenten hiperactivitat, sinó que mostren una actitud molt passiva, són molt tranquils i no demanen l'atenció dels adults.

L'ansietat que els generen les situacions noves, inesperades o que desitgen amb gran intensitat fa que en alguns subjectes amb SXF persisteixi la mossegada de mans i els problemes conductuals. Aquestes conductes es deuen també a la baixa tolerància a la frustració i a la impulsivitat, que, si bé en la infància es presenten en forma de rebequeries i de tossudeses, en l'adolescència i l'adulesa poden presentar-se de manera més violenta, encara que sense intenció de danyar l'altre. També poden manifestar símptomes depressius com tristesa i labilitat emocional.

Llenguatge i comunicació. Els homes amb SXF presenten inici tardà del llenguatge, però un grup molt reduït amb DI severa i autisme no adquireix la llengua oral i ha de recórrer a algun sistema alternatiu o augmentatiu de la comunicació (SAAC). Els nadons amb SXF ja presenten dificultats per a mantenir el contacte ocular i produeixen menys balboteig canònic (consonant més vocal). Les primeres paraules solen aparèixer al llarg del tercer any i el llenguatge inicial és poc intel·ligible, amb moltes reduplicacions i omissions, la qual cosa es relaciona amb la hipotonia orofacial, paladar ogival i otitis de repetició. Durant els primers anys el llenguatge és un àrea d'específica feblesa, però a partir de vuit anys sol convertir-se en una àrea de relativa fortalesa. La comprensió és millor que la producció, encara que s'equiparen en l'edat adulta (Diez-Itza *et al.*, 2014).

La fonologia no és una àrea d'específica dificultat en el desenvolupament posterior (Huelmo, Martínez i Diez-Itza, 2017), però el trastorn d'articulació fa que la parla resulti sovint menys intel·ligible. La veu pot ser aspra, el to desigual i l'accentuació inadequada. De vegades presenten un ritme de parla ràpid i, en tot cas, una vocalització pobre, i també disfluències en forma de reformulacions i repeticions en paraules funcionals.

L'àmbit morfosintàctic presenta feblesa relativa, especialment en la morfologia pronominal i les formes irregulars. Estudis longitudinals en edats entre tres i deu anys suggereixen un creixement sintàctic lineal significatiu al principi, però tendeix a reduir-se en els infants majors (Komesidou, Brady, Fleming, Esplund i Warren, 2017). L'LME no és molt gran i la complexitat sintàctica és limitada, més en la conversa que en la narració.

L'àmbit lexicosemàntic té una major fortalesa relativa. L'aprenentatge de vocabulari es correspon amb l'àmbit cognitiu i és millor com menys grau d'abstracció té el vocabulari, menys trets d'autisme té l'infant i més gran és l'educació materna. El vocabulari millora significativament amb l'escolarització. La diversitat lèxica és major en l'SXF que en l'SD, tant en situacions de conversa espontània com de narració.

L'àmbit pragmàtic presenta una feblesa relativa més gran en els subjectes amb SXF, la qual cosa es relaciona amb les dificultats socials i comunicatives. En qüestionaris de sociabilitat, els subjectes amb SXF puntuen més baix que els subjectes amb síndrome d'Angelman (SA), SD o síndrome de Rubinstein-Taybi (Moss, Nelson, Powis, Waite, Richards i Oliver, 2016). Tenen dificultats per a iniciar la conversa, els torns conversacionals són de vegades poc pertinents o inoportuns, la comprensió és molt literal, i quan els missatges són confusos no són capaços d'indicar que no els han entès. El discurs es pot caracteritzar com a tangencial, repetitiu i perseveratiu, i aquesta tendència de tornar al mateix tema és una característica molt reconeixible en l'SXF, especialment en el llenguatge conversacional. Els costa entendre les metàfores, el sarcasme i la ironia per la dificultat de comprendre les situacions i la intencionalitat i expressió facial de l'interlocutor. En alguns casos proporcionen massa informa-

ció, mostrant-se molt parladors, i altres vegades aquesta és molt escassa i pot aparèixer fins i tot mutisme. Molts homes presenten tendència a l'aïllament i a parlar sols, la qual cosa inclou canvis de veu i parla murmurada. Algunes d'aquestes alteracions pragmàtiques es relacionen amb dificultats d'inhibició i control executiu en situacions socials. Per tant, són més accentuades en situacions socials que no dominen, perquè són imprevistes o impliquen el seu protagonisme, mentre que les habilitats pragmàtiques milloren amb persones i en entorns coneguts.

Síndrome de Williams

En la taula 2, es pot veure l'etiologia, incidència i fenotip físic de la síndrome de Williams.

Taula 2. Etiologia, incidència i fenotip físic de la síndrome de Williams

Etiologia	Incidència	Fenotip físic
Hemideleció de 26-28 gens del cromosoma 7 (7q11.23)	De 1:7.500 a 1:10.000	<p>Craniofacial: front estret, pont nasal enfonsat, nas xat i antevertit, iris estrellat, pòmuls aplanats, galtes engrossides i caigudes, solc nasolabial llarg, boca ampla, llavis gruixuts, micrognatisme, maloclusió dental, orelles amb implantació baixa i lòbuls grans; microcefàlia; infància: epicant, dents petites i separades; adulta: allargament de cara i coll, espatlles caigudes, talla baixa.</p> <p>Altres anomalies: cardíaques, cerebrals, visuals; hipotonia i hiperlaxitud articular; hipercalcèmia; hiperacúsia.</p>

Fenotip cognitivoconductual. Presenten DI lleugera o moderada, amb intel·ligència verbal per sobre de la no verbal. Es va descriure inicialment com un cas de dissociació entre llenguatge i cognició, la qual cosa va portar a utilitzar-lo com a exemple de preservació modular innata del llenguatge (Bellugi, Marks, Bihle i Sabo, 1988). Estudis posteriors mostren que el llenguatge no està «intacte» i que presenta asimetries dins d'un perfil neuropsicològic atípic, caracteritzat per «pics i valls». Entre els pics o àrees de fortlesa relativa hi ha els aspectes formals del llenguatge, el reconeixement de cares, la memòria auditiva a curt termini i les habilitats musicals. Això contrasta amb àrees especialment afectades, com la cognició visuoespacial, l'atenció, les habilitats numèriques o la pragmàtica (Bellugi i St. George, 2001).

També s'han descrit dificultats especials en el desenvolupament motor i en conductes adaptatives relacionades amb l'autonomia personal (Kirchner, Martens i Andridge, 2016). Des de la primera infància, mostren predilecció atencional cap al rostre humà, per la qual cosa en tasques conjuntes atenen més a la cara de l'altra persona que a la pròpia tasca, la qual cosa limita els seus aprenentatges. Solen fixar-se en els detalls, però presenten dificultats per a reconstruir gestàlticament les figures. Tenen grans dificultats en proves de re-

construcció de trencaclosques i són característics els seus dibuixos desintegrats d'elefants o bicicletes acompanyats d'una bona descripció oral. S'ha dit que «veuen els arbres, però no el bosc».

Destaca la seva hipersociabilitat, de manera que són molt desinhibits, amigables i gregaris. Per tant, se sol considerar que l'SW està en l'extrem oposat al TEA en el contínuum de la cognició social, encara que estudis recents n'han assenyalat també similituds relatives a certes dificultats d'interacció social i a trastorns pragmàtics del llenguatge. Presenten ansietat en la gran part dels casos, fòbies específiques, labilitat emocional i una gran empatia envers els estats anímics i problemes dels altres. Mostren també conductes repetitives i perseveracions (Garayzábal, Fernández i Diez-Itza, 2010).

Llenguatge i comunicació. Tot i que el llenguatge es converteix en un aspecte de relativa fortalesa en l'SW a partir dels 6 anys, presenten un inici tardà del llenguatge. En l'etapa preverbal, el balboteig reduplicatiu triga a iniciar-se, com també la comprensió de les conductes referencials preverbals, en relació amb les dificultats d'atenció triàdica. Les primeres paraules apareixen a partir de 2 anys i s'avancen al gest d'íctic, mentre que les combinacions de paraules poden retardar-se fins a 3 anys, i a partir d'aquest moment el desenvolupament gramatical s'ajusta al creixement del vocabulari. S'ha descrit un desenvolupament accelerat de la producció verbal entre 4 i 7 anys, mentre que la comprensió verbal presenta nivells més baixos ja des d'aquestes edats.

L'àmbit fonològic es desenvolupa en aquest procés accelerat fins a aconseguir nivells comparables al desenvolupament típic, encara que persisteixen diversos processos fonològics típics d'estructura sil·làbica, substitució i assimilació, o atípics com metàtesis. Encara que emulen bé la producció fonològica, fins i tot en la producció de pseudoparaules, s'ha observat experimentalment que el seu processament i representació fonològics són atípics. La seva producció verbal és fluent i intel·ligible, encara que es poden observar alteracions articulatòries relacionades, entre altres factors, amb la hipotonia.

L'àmbit gramatical també constitueix un punt de fortalesa relativa, i les persones amb SW manegen una sintaxi complexa, comprenen construccions passives i són capaces de fer judicis de gramaticalitat. No obstant això, la seva competència sintàctica és propera a allò esperable més per l'àmbit cognitiu que per l'edat cronològica. Els errors morfològics són més freqüents de l'esperable fins i tot per la seva edat verbal, i presenten un perfil atípic, amb més omissions i addicions i més afectació de paraules gramaticals, com articles, preposicions i pronoms, que en infants amb desenvolupament típic (Diez-Itza, Martínez, Fernández-Urquiza i Antón, 2017).

L'àmbit lèxic es considera especialment robust en l'SW, encara que, tal com s'ha assenyalat, el seu desenvolupament és tardà i no s'accelera fins a quatre o cinc anys. De vegades utilitzen paraules poc freqüents i associacions poc probables que donen una aparença peculiar a la producció verbal (*em fascina veure*

trens, haig d'erradicar mosquits, aigua prístina, preciosos mamífers). No obstant això, presenten dificultats de denominació, més relacionades amb l'accés al lèxic que amb l'organització. També tenen dificultats a l'hora de definir paraules o expressions, o utilitzen frases fetes en contextos inadequats (*Què hi vas veure? Uf, vaig veure les estrelles!*).

Malgrat el seu punt fort en llenguatge formal i la seva sociabilitat, els subjectes amb SW presenten problemes pragmàtics que limiten la seva interacció social i les oportunitats educatives. Les primeres dificultats d'atenció conjunta estan a la base d'algunes de les dificultats pragmàtiques (John, Dobson, Thomas i Mervis, 2012). Per això, encara que els primers estudis assenyalaven la facilitat per a entaular converses i assumir la responsabilitat de mantenir la interacció, s'ha posat de manifest que els seus intercanvis conversacionals sovint són inadequats. El llenguatge pot resultar estereotipat i tangencial, centrat en els seus temes d'interès. Tenen dificultats per a entendre el significat tant literal com inferencial i per a usar informació contextual o demanar clarificació verbalment. Poden fer que la conversa flueixi de vegades, fent l'efecte de rellevància i control, però són molt dependents de les contribucions de l'interlocutor i proporcionen informació insuficient davant de peticions d'informació i clarificació (Stojanovik, Perkins i Howard, 2006). El contrast entre la forta motivació per a la interacció conversacional i el menor interès a compartir significats suggereix problemes de teoria de la ment.

Les seves narracions presenten major complexitat gramatical i coherència estructural que les de subjectes amb SD i una extensió comparable a la de subjectes amb desenvolupament típic, però tenen més errors morfològics i utilitzen amb menor freqüència oracions complexes. En canvi, el llenguatge avaluatiu està molt desenvolupat i fins i tot de vegades es considera excessiu, la qual cosa es relaciona amb la seva hipersociabilitat. Aquests mecanismes avaluatius i afectius, en els quals té un paper important la prosòdia, capten l'atenció de l'interlocutor mitjançant la veu dels personatges, intensificadors, exclamacions, efectes de sons i preguntes retòriques, entre altres expressions d'estats cognitius i afectius. No obstant això, la coherència de la macroestructura narrativa, pel que fa a la integració dels personatges i els episodis en la trama de la narració, no es correspon amb l'esperable per al seu nivell lingüístic. Es detenen en descripcions elaborades d'episodis específics i perden el fil amb aspectes no relacionats amb la trama de la història. La competència narrativa en adults amb SW està més alterada en termes d'organització de la macroestructura que en termes de cohesió lingüística (Diez-Itza, Martínez i Antón, 2016).

Síndrome de Smith-Magenis

En la taula 3, es pot veure l'etiologia, incidència i fenotip físic de la síndrome de Smith-Magenis.

Taula 3. Etiologia, incidència i fenotip físic de la síndrome de Smith-Magenis

Etiologia	Incidència	Fenotip físic
Mutació o deleció del gen RAI1 del cromosoma 17 (17p11.2)	1:15.000	<p>Craniofacial: cara ampla i quadrada, front prominent, hipertelorisme, ulls enfonsats, celles gruixudes i fosques, pont nasal ample, nas petit, solc nasolabial curt, llavi superior evertit; braquicefàlia; infància: micrognatisme, talla baixa; adolescència: prognatisme, retrusió mediofacial.</p> <p>Altres anomalies: otorrinolaringològiques (ronquera, deficiències auditives); peus plans, dits curts i tous prominents; hipotonia, disfunció oromotora i trastorns d'alimentació (succió i deglució atípiques, bruxisme, mobilitat lingual i labial limitada, baveig); sensibilitat al dolor reduïda.</p>

Fenotip cognitivoconductual. Presenten DI lleugera (més freqüent en adults) o moderada (més freqüent en infants), i fins i tot severa, sense asimetria entre àrees verbals i manipulatives. Encara que la DI sigui més lleugera, persisteixen les dificultats adaptatives i continuen essent molt dependents dels cuidadors. Tenen trastorns del son (somnolència diürna i activació nocturna), incoordinació motora i dèficit d'atenció amb hiperactivitat o impulsivitat o sense. També tenen dificultats en processament seqüencial i memòria a curt termini, i relativa força en memòria a llarg termini (de noms, cares, llocs i esdeveniments) i raonament visuoespacial (tancament gestàltic).

En els primers anys, igual que en l'SXF, el diagnòstic d'autisme és usual per les conductes repetitives i estereotipades (autoabraçada, balanceig, agafar i mossegar les pròpies mans i objectes) i el desenvolupament comunicatiu limitat. No obstant això, pel que fa a la interacció social presenten bon contacte ocular i somriure social a diferència dels TEA. Més endavant es mostren parladors, preguntant constantment, tenen personalitat atractiva i sentit de l'humor, de manera que la socialització és una àrea de relativa força (Wolters *et al.*, 2009). Això contrasta amb trastorns de conducta, el temperament inflexible i colèric, rebequeries i atacs d'ira, l'agressivitat i conductes autolesives i compulsives que inclouen copejar-se amb el cap, donar-se cops a la cara amb la mà, esgarrapar-se, destruir-se les ungles de mans i peus (onicotil·lomania), introduir-se objectes pels orificis corporals (polyembolokoilomania) (Poisson *et al.*, 2015). Mostren un intens desig de captar l'atenció de l'adult a casa o a l'escola, per la qual cosa s'enfronten als companys amb agressivitat verbal o física, en baralles i rebequeries en què arriben a danyar el mobiliari i aconseguir ser el centre d'atenció. Els canvis en rutines, transicions entre activitats o frustracions poden desencadenar també explosions emocionals i agressió.

Llenguatge i comunicació. L'inici del llenguatge és tardà, amb un sever trastorn de la producció verbal. En els primers mesos mostren poques vocalitzacions i un balboteig reduït. A tres anys el seu llenguatge encara continua limitant-se a sons guturals, xiscles i balbotejos acompanyats de gestos i algun signe natural. Mantenen la intencionalitat comunicativa, i les seves dificultats expressives s'atribueixen a la disfunció oromotora. La comprensió verbal és un punt relativament fort. Poden trobar-se casos no verbals per no haver re-

but aviat atenció adequada, ja que a més de tractar la hipotonia orofacial, necessiten un SAAC que millori la seva comunicació i el seu comportament. La intel·ligibilitat millorarà durant els anys escolars, ja que el llenguatge es desenvolupa ràpidament convertint-se en una àrea de relativa fortalesa, encara que la parla continua essent poc clara perquè és hipernasal, ronca i excessivament ràpida, amb mala articulació i coordinació fonorespiratòria.

La fonologia és una àrea de relativa feblesa, amb reduccions sil·làbiques, omissions, substitucions i assimilacions freqüents fins a l'adolescència i, en menor mesura, l'adulthood. Són conscients dels seus problemes articulatoris i d'expressió verbal, que els causen frustració. En canvi, la morfologia constitueix un punt relativament fort, igual que la semàntica, on mostren millor comprensió del vocabulari concret i espacial que els subjectes amb SW (Garayzábal, Osório, Lens i Sampaio, 2014). En pragmàtica, mostren feblesa tant en contextos conversacionals com en tasques narratives. Encara que són capaços d'iniciar una conversa i de tenir en compte l'interlocutor, parlen molt i de manera repetitiva, tendeixen a ser perseveratius en les preguntes i en els temes, no solen respectar el torn de paraula i interrompen constantment i de manera irrellevant (Garayzábal i Lens, 2013).

Són molt comunicatius, però presenten dificultats en les relacions amb els seus iguals, i tendeixen a la discussió amb l'adult pel seu comportament impredecible. Solen portar la contrària quan tenen confiança, però es mostren amables amb desconeguts. Poden apropar-se a estranys de manera excessivament amigable (donant fortes abraçades) o envaint-ne l'espai físic i parlant alt per cridar l'atenció. Comprenen bromes, però s'enfaden moltes vegades si l'interlocutor no respon de la mateixa manera quan expliquen un acudit o anècdota. Són molt sensibles a les emocions dels altres i responen positivament a l'afecte, la qual cosa, unit als seus desitjos d'agradar, fa que els reforços els motivin. Responen bé a situacions estructurades i rutines, especialment amb suports visuals, i la seva atracció per dispositius tecnològics fa que mitjans audiovisuals i ordinadors resultin idonis per a la intervenció i com a recompensa lúdica. El seu llenguatge narratiu tendeix a ser més sintètic que analític. Són capaços de mantenir la trama i narrar les accions principals i el final de les històries o descriure els escenaris, i per tant la coherència estructural global de la història constitueix un punt fort relatiu. No obstant això, les narracions ometen detalls importants per a comprendre la història, i els enunciats tendeixen a ser simples i curts.

Síndrome de Prader-Willi

En la taula 4, es pot veure l'etiologia, incidència i fenotip físic de la síndrome de Prader-Willi (SPW).

Taula 4. Etiologia, incidència i fenotip físic de la síndrome de Prader-Willi

Etiologia	Incidència	Fenotip físic
Deleció, dissòmia o defecte d'empremta del cromosoma 15 (15q11-13)	1:25.000	Craniofacial: front estret, ulls ametllats, epicant, llavi superior prim, boca triangular, micrognatisme; hipopigmentació de pell, pèl i ulls en casos de deleció. Altres anomalies: visuals; talla baixa; mans i peus petits, dits afilats i sindactília; hipotonia; hiperfàgia; obesitat mòrbida; hipogonadisme; pubertat retardada o incompleta.

Fenotip cognitivoconductual. Presenten DI lleugera (40%) o moderada (20%), o dificultats d'aprenentatge (40%). Els subjectes que presenten dissòmia uniparental materna mostren millors habilitats verbals i els que presenten deleció, millors habilitats visuoespacials. També manifesten limitacions en memòria a curt termini, processament seqüencial, raonament abstracte i nocions temporals, i també pobres habilitats de socialització i de reconeixement d'emocions. En canvi, tenen més ben preservada la memòria a llarg termini i la cognició espacial.

Són també distintives les alteracions del comportament (rebequeries, tossudeses, trets obsessivocompulsius i dermatil-lomania) (Whittington *et al.*, 2004). S'han descrit comportaments compulsius i rituals, com necessitat de preguntar o explicar alguna cosa, insistència en rutines, acumulació i ordenació d'objectes i accions repetitives (Clarke *et al.*, 2002). En la infància, es mostren amables, afectuosos i simpàtics, però més endavant l'amabilitat és utilitarista sobretot per a obtenir menjar i, d'altra banda, es mostren tossuts, perseverants i propensos a la discussió, per la qual cosa tendeixen a l'aïllament en l'adolescència i edat adulta.

Llenguatge i comunicació. Presenten un inici tardà del llenguatge, el plor del nadó és feble des de l'inici, i a 2 anys solament alguns diuen paraules soltes. Fins a 5 anys el vocabulari encara és limitat i les combinacions superen amb prou feines les dues paraules, de manera que la parla és poc intel·ligible i té múltiples processos fonològics. La majoria dels subjectes amb SPW presenten un trastorn articulatori persistent, més sever en la infància, que s'ha relacionat amb la característica d'hipotonia i dificultats oromotores, com l'escassa mobilitat de la llengua. Els trastorns inclouen articulació imprecisa, distorsió de sons, omissions, errors en les vocals i dificultats fonotàctiques. La parla és nasalitzada pel vel del paladar curt, lenta i amb entonació monocorde i alteracions del to (en la meitat dels casos per damunt o per sota de l'altura esperable segons l'edat i sexe) (Lewis, Freebairn, Heeger i Cassidy, 2002). La morfosintaxi està més alterada que la semàntica, i aquesta és un punt fort relatiu. No obstant això, hi ha molta variabilitat, de manera que alguns subjectes, sobretot en l'adolescència i edat adulta, estan dins dels paràmetres de la normalitat. Aquest no és el cas en l'àmbit pragmàtic, en què les narracions són de menor qualitat que les dels subjectes amb SW o SMS. Abans de 6 anys són incapaços d'explicar una història o respondre a preguntes relacionades. Posteriorment milloren, però continuen tenint dificultats i en el millor dels casos hi ha un

baix percentatge dels components de la història i sovint el desenllaç està absent. A més, com a reflex de la limitada sociabilitat, la implicació en les narracions és molt menor. En la conversa es mostren molt loquaços, tendeixen a perseverar en els temes i a cenyir-se a temes preferits, tenen problemes per a mantenir els torns, encara que el discurs amb frases fetes i estructures elaborades suggereix un nivell verbal superior al que tenen realment.

Síndrome d'Angelman

En la taula 5, es pot veure l'etiologia, incidència i fenotip físic de la síndrome d'Angelman (SA).

Taula 5. Etiologia, incidència i fenotip físic de la síndrome d'Angelman

Etiologia	Incidència	Fenotip físic
Deleció, mutació o dissòmia del gen UBE3A del cromosoma 15 (15q11.2-q13)	De 1:12.000 a 1:20.000	<p>Craniofacial: somriure, boca ampla, dents separades, protrusió de la llengua, macrognatisme; aplanament de la part posterior del cap; microcefàlia; hipopigmentació de pell, pèl i ulls en casos de deleció.</p> <p>Altres anomalies: visuals, escorça cerebral de menor espessor, convulsions i EEG alterat; hiperreflèxia; hipotonia orofacial (baveig i problemes de succió o deglució); trastorns motors (marxa atàxica, tremolor dels membres).</p>

Fenotip cognitivoconductual. Presenten DI entre moderada i profunda. La intel·ligència no verbal se situa per sobre de la verbal. Tenen bona memòria per a les cares i llocs i bon sentit de l'humor. Presenten problemes d'atenció i hiperactivitat, que tendeix a disminuir amb l'edat, i també trastorns del son. A causa de la hipotonia, solen presentar problemes motors importants. No es mantenen asseguts fins al primer any i no caminen fins al tercer o quart, i en el 10% dels casos fins i tot no aprenen a caminar. Caminen d'una manera característica amb cames separades, peus plans i girats cap a l'exterior, colzes encorbats i mans girades cap avall. Les dificultats amb el control d'esfínters es perllonguen fins a l'edat adulta, quan el 50% controlarà els esfínters de dia però necessitarà usar bolquer a la nit.

La característica conductual més distintiva és el somriure o riure freqüent, que es manifesta aviat i els dona una aparença de felicitat. Malgrat la severitat de la DI, els adults responen a la majoria de les claus d'interacció social. Encara que són sociables i gaudeixen de la companyia dels altres, no tendeixen a interactuar-hi directament. Els lactants se succionen les mans i els peus i a mesura que creixen es porten constantment objectes a la boca. Quan són més grans poden mossegar, agafar o pessigar. També poden presentar aleteig de mans i hipersensibilitat a la calor. Senten atracció per l'aigua, pels objectes brillants com els miralls i arrugats com papers i plàstics.

Llenguatge i comunicació. L'afectació del llenguatge severa és una de les característiques distintives de la SA, de manera que en la majoria dels casos no es desenvolupa la llengua oral o aquesta es limita a unes poques paraules amb

prou feines amb ús comunicatiu. Encara que el somriure apareix aviat, ploren poc i les vocalitzacions i el balboteig es retarden i restringeixen. Durant el segon any poden usar paraules de manera poc freqüent i indiscriminada, sense significat referencial (Grieco, Bahr, Schoenberg, Conover, Mackie i Weeber, 2018). A partir del tercer anys els infants menys afectats comencen a comunicar-se de manera no verbal assenyalant per indicar parts del cos o les seves necessitats, mentre que entre els més afectats, que són molt hiperactius i no mantenen la mirada, la comunicació no verbal es retarda més. Infants entre 3 i 10 anys mostren un rang de vocalitzacions equivalent a infants de 0-6 mesos, principalment vocals aïllades anteriors o posteriors, la qual cosa suggereix que el moviment de la llengua està limitat a causa d'una apràxia de la parla. Els problemes de comunicació s'associen a dificultats en l'atenció conjunta, en la qual, no obstant això, mostren menys limitacions en la resposta a peticions que en la iniciació. La comprensió del llenguatge és millor que l'expressió, encara que estudis longitudinals mostren que ambdues milloren amb l'edat (Mertz *et al.*, 2014). Presenten més facilitat per a captar imatges que per a imitar un gest o paraula, per la qual cosa l'ús d'imatges és preferent en els SAAC. L'observació directa de casos revela formes de comunicació més riques i variades del que suggerien informes de pares i cuidadors, inclosos rebutjar alguna cosa o algú, obtenir alguna cosa, interaccionar socialment i intercanviar informació, encara que solament una minoria és capaç de fer comentaris i el 25% contesta sí o no. A més de tenir mitjans presimbòlics, com vocalitzacions, senyalitzacions o la mirada, són capaços d'usar símbols com pictogrames, objectes o gestos (Quin i Rowland, 2017).

Síndrome de Rett

En la taula 6, es pot veure l'etiologia, incidència i fenotip físic de la síndrome de Rett (SR).

Taula 6. Etiologia, incidència i fenotip físic de la síndrome de Rett

Etiologia	Incidència	Fenotip físic
Mutació del gen MECP2 cromosoma X (Xq28)	1:8.500, dones	Craniofacial: microcefàlia adquirida; maloclusió dental. Altres anomalies: esquelètiques (posturals), de la respiració (força, feble, apneica), de l'alimentació (disfunció oromotora, espasmes i moviments involuntaris de la llengua); paladar ogival; convulsions i absències (epilèptiques i no epilèptiques); distonia muscular (asimètrica).

Fenotip cognitivoconductual. Presenten DI severa, encara que els problemes motors i les dificultats d'atenció poden emmascarar les habilitats cognitives i comunicatives.

Se sol distingir entre SR clàssic, variants de l'SR i l'SR atípic. Els quatre criteris principals d'inclusió per al diagnòstic de l'SR clàssic són: pèrdua total o parcial d'habilitats manuals, pèrdua total o parcial d'habilitats verbals (per ex., balboteig), trastorn atàxic de la marxa (dispràxia o absència) i moviments estereotipats o automàtics de les mans (aleteig, estrenyiment, picada de mans,

copetejament, fregament). En el cas de l'SR atípic s'han de complir dos criteris principals i almenys cinc dels addicionals següents: respiració alterada en vigília (apnea o hiperpnea), bruxisme en vigília, trastorns del son, to muscular anormal, alteracions vasomotores perifèriques, escoliosi o cifosi, retard del creixement, episodis de crits o riures inadequats, mans i peus petits i freds, resposta disminuïda al dolor, comunicació intensa amb la mirada (assenyalament amb la mirada). Els criteris diagnòstics s'han de complir al moment actual o a qualsevol moment i les nenes petites han de ser reavaluades, ja que les condicions canvien amb el temps (Neul *et al.*, 2010). Així, doncs, el diagnòstic clínic s'ha de considerar provisional entre els 2 i els 5 anys.

En tots els casos, es caracteritza per un període de regressió seguit de recuperació o estabilització. En els casos típics, el desenvolupament psicomotor és aparentment normal fins als 6-18 mesos, seguit d'un període d'estancament breu, després del qual hi ha una regressió ràpida en el llenguatge i en el desenvolupament motor i finalment una estabilització a llarg termini. En variants severes, la hipotonia i els espasmes ja estan presents des del naixement. En variants lleugeres, la regressió és menor i la DI és més lleu. En alguns casos, la regressió és fins i tot molt progressiva a partir de 3 anys i apareixen convulsions i pèrdua de l'ús intencional de la mà, però es manté en alguna mesura la parla i la marxa.

Durant un temps l'SR es va incloure dins dels TEA, i avui això encara és una qüestió controvertida. En la fase regressiva apareixen accessos de crits i plors inconsolables. També s'observen crisis de pànic. No obstant això, són capaços de reconèixer rostres, encara que la seva capacitat de comprendre les expressions emocionals simples és atípica. El processament visual pel que fa a preferència per personatges de dibuixos animats o persones i pels estímuls nous és un punt fort.

Llenguatge i comunicació. L'SR típic es caracteritza per una afectació del llenguatge severa. En el 90% dels casos es produeix l'adquisició d'algunes habilitats verbals com balboteig (25%) o algunes paraules (75%) abans de la regressió, que es perden després de la regressió entre els 12 i 24 mesos depenent del tipus de mutació i de factors ambientals. Hi ha una variant atípica (20%) amb «parla preservada» en què persisteixen algunes paraules i en alguns casos combinacions de dues o tres paraules, de vegades de manera ecològica. La resta torna al balboteig (40%) o a una absència de comunicació verbal (40%) (Urbanowicz, Downs, Girdler, Ciccone i Leonard, 2015). La comprensió és en tot cas molt millor que la producció, ja que la majoria solament responen amb la mirada, que en la meitat dels casos pot acompanyar-se d'alguna vocalització, somriure o gest. Els estímuls visuals i auditius com escoltar música o històries o veure dibuixos animats els resulten agradables. La majoria estan interessats en la interacció social i en la comunicació, però aquesta es veu limitada per la lentitud de la resposta i depèn molt del nivell d'afectació motora i de l'actitud de l'interlocutor i la seva capacitat d'expressió gestual. Són importants la im-

plementació d'un SAAC, que pot basar-se en la capacitat de resposta visual preservada en la majoria dels casos, i els dispositius d'ajuda a l'aprenentatge i la comunicació controlats amb la vista.

Síndrome de Klinefelter

En la taula 7, es pot veure l'etiologia, incidència i fenotip físic de la síndrome de Klinefelter (SK).

Taula 7. Etiologia, incidència i fenotip físic de la síndrome de Klinefelter

Etiologia	Incidència	Fenotip físic
Còpia o còpies extra del cromosoma X (47XXY)	De 1:500 a 1:1.000, homes	Craniofacial: no distintiu Altres anomalies: talla alta amb predomini del segment inferior del cos; poc pèl facial i corporal, obesitat discreta; hipogonadisme i anomalies genitals; infertilitat.

Fenotip cognitivoconductual. Presenten DI en grau lleuger (5%) i dificultats d'aprenentatge (75%); intel·ligència verbal per sota de la no verbal, encara que les diferències s'atenuen a partir de l'adolescència (Nieschlag, 2013), i alteracions en la memòria no verbal i funcions executives. Molts adolescents amb SK tenen trastorns psiquiàtrics (ansietat, depressió, psicosi), són callats, poc assertius i tenen baixa autoestima. Hi ha una prevalença elevada de dèficit d'atenció (42%) i casos amb trets autístics (12%).

Llenguatge i comunicació. Hi ha un inici tardà del llenguatge, amb un repertori de vocalitzacions preverbals reduït, alteracions en la producció i discriminació fonològica, menor competència en habilitats lèxiques i sintàctiques, fortalesa relativa en gestos comunicatius, millor comprensió que producció, i una especial afectació de l'àrea verbal, que inclou alteracions també en l'articulació i la lectura.

Síndrome de Noonan

En la taula 8, es pot veure l'etiologia, incidència i fenotip físic de la síndrome de Noonan.

Taula 8. Etiologia, incidència i fenotip físic de la síndrome de Noonan

Etiologia	Incidència	Fenotip físic
Mutacions del gen PTPN11 (12q24.1) per via RAS-MAPK	De 1:1.000 a 1:2.500	Craniofacial: hipertelorisme, parpelles caigudes, epicant, orelles d'implantació baixa, rotació posterior i hèlixs engrossides; coll curt i ample que pot ser alat. Altres anomalies: cardíagues; criptorquídia; estatura baixa.

Fenotip cognitivoconductual. Presenten DI lleugera (15-25%) i dificultats d'aprenentatge (25%) o rang típic amb una mitjana més baixa en funció del genotip; habilitats verbals per sobre de les no verbals; retard en el desenvolupament psicomotor relacionat amb la hiperlaxitud articular i la hipotonia; en el 50% dels casos problemes de coordinació i destresa manual correlacionats

amb el funcionament intel·lectual verbal i no verbal; dificultats en diferents processos de memòria; dèficits en l'atenció selectiva i sostinguda i en les habilitats d'organització i planificació, i dificultats en el processament visuoespacial (Pierpont *et al.*, 2009). No presenten trastorns psiquiàtrics majors, però sí d'ansietat, obsessivocompulsius i de l'estat d'ànim. S'han descrit en alguns casos trets autístics, problemes de reconeixement i expressió d'emocions, i també tossuderia, inquietud i impulsivitat, que es relacionen amb dificultats en les relacions socials (Allanson, 2010).

Llenguatge i comunicació. En els casos amb funcionament intel·lectual baix es dona un inici tardà del llenguatge, i les combinacions de dues paraules poden retardar-se fins a trenta-sis mesos. Les alteracions del llenguatge es relacionen amb el nivell d'intel·ligència no verbal i amb pèrdues auditives. No s'observen diferències entre producció i comprensió. La hipotonia i el paladar ogival provoquen dificultats de succió i trastorns d'articulació posteriors, que es donen en més del 70% dels casos (el 20% dels quals són severes). S'observen dificultats fonològiques que es relacionen amb problemes de lectura posteriors, i simetria entre gramàtica poc complexa i lèxic menys abstracte, segons l'esperable per a l'edat mental. En l'àmbit pragmàtic, s'han descrit alteracions en més del 75% dels casos, que s'accentuen amb l'edat i es relacionen amb dificultats d'interacció social i comprensió d'emocions. No responen bé a les demandes de l'interlocutor i donen respostes inadequades socialment. Tenen dificultats en inferències i usos metalingüístics. La Children's Communication Checklist (Bishop, 2003) indica problemes de coherència, inici, context i interessos (Selås i Helland, 2016).

Síndrome velocardiofacial

En la taula 9, es pot veure l'etiologia, incidència i fenotip físic de la síndrome velocardiofacial.

Taula 9. Etiologia, incidència i fenotip físic de la síndrome velocardiofacial

Etiologia	Incidència	Fenotip físic
Microdeleció del cromosoma 22 (22q11.2)	De 1:2.000 a 1:4.000	Craniofacial: fissura palatina i/o insuficiència velofaríngia; asimetria del moviment facial. Altres anomalies: cardíagues.

Fenotip cognitivoconductual. La majoria dels subjectes presenten dificultats d'aprenentatge i funcionament intel·lectual límit, i un terç DI lleugera. S'observa QI verbal per sobre del QI no verbal en la infància; dèficit d'atenció, hiperactivitat, impulsivitat i fins i tot esclats de còlera; problemes en les funcions executives, memòria de treball, processament numèric i visuoespacial, i dificultats per a reconèixer expressions facials. També és característica la hipotonia, que afecta de manera permanent la motricitat global i fina (Philip i Bassett, 2011). Es caracteritza per una probabilitat vint-i-cinc vegades més gran de trastorns psiquiàtrics (psicosi) que la de la població general. Es considera que factors genètics en la deleció 22q11.2 exerceixen control sobre el desenvolupament

pament i funcionament cerebrals (Shprintzen, 2008). S'han descrit trastorns d'ansietat (fòbies), obsessivocompulsius i depressió. Són comuns els trets autístics, conductes repetitives, dificultats en les relacions socials i dependència dels cuidadors.

Llenguatge i comunicació. S'observa un inici tardà del llenguatge; primeres paraules després de 24 mesos, i trastorn d'articulació sever que tendeix a perdurar, encara que l'evolució és favorable amb una intervenció adequada. És característica la rinolàlia oberta severa, que es relaciona amb un parla poc intel·ligible que pot fer-se persistent si no s'intervé. S'observa una millor comprensió que producció (Solot *et al.*, 2000). Als 6 anys, la majoria dels infants han adquirit habilitats lingüístiques bàsiques, però solen persistir trastorns en adolescents i adults (trastorns fonològics, dificultats morfosintàctiques i limitacions en el vocabulari i l'accés lèxic). L'LME i la complexitat gramatical estan per sota de l'esperable per a l'edat. En l'àmbit pragmàtic, tenen dificultats per a organitzar el discurs i necessiten suports per a iniciar i progressar en la narració. La conversa es veu alterada per la tendència al llenguatge perseveratiu i pels trastorns articularis.

Síndrome de Sotos

En la taula 10, es pot veure l'etiologia, incidència i fenotip físic de la síndrome de Sotos.

Taula 10. Etiologia, incidència i fenotip físic de la síndrome de Soto

Etiologia	Incidència	Fenotip físic
Mutació del gen NSD1 del cromosoma 5 (5q35.3)	De 1:10.000 a 1:14.000	Craniofacial: rubor malar, escassetat de pèl frontotemporal, front alt, fissures palpebrals cap avall, rostre llarg i estret, macrognatisme. Altres anomalies: cardíaques, hiperlaxitud articular, peus plans, convulsions, escoliosi; creixement ràpid.

Fenotip cognitivoconductual. Presenten dificultats d'aprenentatge o DI en grau molt variable de lleugera a severa; major intel·ligència verbal que no verbal; hipotonia i alteracions en la coordinació i el desenvolupament psicomotor; freqüent trastorn per dèficit d'atenció i hiperactivitat, i problemes de conducta, ansietat, depressió, fòbies, trastorn obsessivocompulsiu, problemes de son, rebequeries, irritabilitat, estereotípies, llenguatge inadequat o impulsivitat (Lane, Milne i Freeth, 2016).

Llenguatge i comunicació. S'observa retard en les primeres manifestacions comunicatives (contacte ocular, somriure social i expressivitat facial); inici tardà del llenguatge; millor comprensió que producció, i trastorns del llenguatge que afecten especialment la fonologia, trastorns de la fluència i entonació monocorde. Alguns infants amb SST necessiten un SAAC basat en pictogrames

o signes, i uns altres assoleixen un nivell de llenguatge oral proper al que els correspon per edat cronològica. L'àmbit pragmàtic mostra una fortalesa relativa (Ball *et al.*, 2005).

2.5. Síndromes genètiques neuroevolutives menys freqüents: Aarskog-Scott, Kabuki, crit del gat, Cornelia de Lange, Mowat-Wilson, Coffin-Lowry, Jacobsen, Rubinstein-Taybi, Lesch-Nyhan, Kleefstra, Dubowitz, Coffin-Siris, Wolf-Hirschhorn i Langer-Giedion

Entre les síndromes genètiques menys freqüents amb afectació cognitiva i dificultats lingüístiques hi ha les síndromes d'Aarskog-Scott, Kabuki, crit del gat, Cornelia de Lange, Mowat-Wilson, Coffin-Lowry, Jacobsen, Rubinstein-Taybi, Lesch-Nyhan, Kleefstra, Dubowitz, Coffin-Siris, Wolf-Hirschhorn i Langer-Giedion. En la taula 11 es descriuen breument l'etiologia, incidència, fenotip físic i fenotip cognitiu conductual i lingüístic de cadascuna.

Taula 11. Etiologia, incidència, fenotips físic, cognitivoconductual i lingüístic de les SGN menys freqüents

Síndrome	Etiologia	Incidència	Fenotip físic	Fenotip cognitiu i conductual	Fenotip lingüístic
Síndrome d'Aarskog-Scott	Mutació del gen FGD1 del cromosoma X (Xp11.21)	1:250.000	Craniofacial: hipertelorisme i punta de cabell, nas petit, solc nasolabial llarg, orelles prominents i d'implantació baixa; llavi leporí amb fissura palatina o sense. Altres anomalies: estatura baixa fins a la pubertat; dits curts, dits auriculars corbats, sindactília, plec palmar únic a la mà; escrot en mantell.	Funcionament intel·lectual variable: rangs normals, dificultats d'aprenentatge i de comportament o DI lleugera (30%), DI severa en casos molt excepcionals. Problemes d'atenció i hiperactivitat (60-85%). Retard psicomotor. En l'etapa postpuberal el fenotip es fa menys evident.	En els casos amb DI s'observa: inici tardà del llenguatge, millor producció que comprensió, ecolàlia i trastorns d'articulació.
Síndrome de Kabuki	Mutacions del gen KMT2D (12q13.12) o KDM6A (Xp11.3)	1:32.000	Craniofacial: eversió del terç lateral de la parpella inferior, pont nasal ample i celles gruixudes i arquejades (semblança amb la màscara dels actors del teatre tradicional japonès Kabuki). Altres anomalies: visuals, auditives i dentals (dents separades i hipodòncia); hipotonia; convulsions; estatura baixa.	DI entre lleugera i moderada. Fortalesa relativa en raonament verbal i no verbal en comparació de les habilitats visuoespaciales. Dificultats de memòria seqüencial auditiva. La meitat dels afectats es mostren inusualment sociables i alegres. La majoria caminen i parlen a partir de vint mesos.	La intel·ligibilitat de la parla és limitada, amb predomini de processos fonològics d'estructura de síl·laba i substitució. Problemes en la construcció gramatical, encara que l'LME pot ser de quatre o més elements i augmenta amb suport de pictogrames. Aprenentatge de vocabulari molt lent. Millor comprensió que producció. Els agrada expressar les seves vivències, explicar coses i fer preguntes, encara que necessiten suport de l'interlocutor.

Síndrome	Etiologia	Incidència	Fenotip físic	Fenotip cognitiu i conductual	Fenotip lingüístic
Síndrome del crit del gat	Deleció del cromosoma 5 (5p15.2-15.3)	De 1:20.000 a 1:50.000, dona/home 2:1	Craniofacial: microcefàlia, hipertelorisme i micrognàtia. Altres anomalies: laringe (petita, estreta i amb forma de diamant), epiglotis (flàcida, petita i hipotònica), extremitats (clínodactília i sindactília); hipotonia; hiperlaxitud articular.	DI severa. Pren el nom del so característic del plor dels nounats, semblant al miol. Capacitat d'atenció limitada, retard psicomotor, comportaments autodestructius i agressius i hiperactivitat. Gran variabilitat en l'adquisició del llenguatge.	En alguns casos, el desenvolupament del llenguatge és molt limitat, per la qual cosa s'ha d'usar un SAAC per a reduir també els trastorns de conducta deguts a la dificultat d'expressar-se. En altres casos, es dona una comprensió verbal superior a l'expressió, encara que els subjectes són capaços de construir frases senzilles per a expressar les necessitats. De vegades, la competència narrativa i l'expressió emocional poden ser un punt fort per a millorar les habilitats socials i tenir efectes importants en la vida familiar i escolar.
Síndrome de Cornelia de Lange	Mutacions del gen NIPBL del cromosoma 5 (5p13.2) (>50%)	1:50.000	Craniofacial: Celles arquejades, sinofrídia, diastema dentari, micrognàtia, nas antevertit; braquicefàlia i microcefàlia. Altres anomalies: cardíques, visuals, auditives, d'extremitats superiors; epilèpsia; retard del creixement.	DI de severa a profunda (fenotip clàssic) o bé de lleugera a moderada (fenotip atenuat). Dèficit d'atenció i hiperactivitat. Retard psicomotor. Problemes de conducta, agressivitat, episodis d'autolesió, perseveracions i comportaments obsessivocompulsius. Altres trets autístics com timidesa extrema o rebuig a la interacció social i el contacte físic. Important afectació del llenguatge.	Hi ha una correlació entre el grau de DI, els trets autístics i el llenguatge. La comprensió està molt afectada en casos de DI severa i autisme. Necessiten signes o altres SAAC.
Síndrome de Mowat-Wilson	Mutacions o deleció del gen ZEB2 del cromosoma 2 (2q22.3)	De 1:50.000 a 1:70.000, dona/home 2:1	Craniofacial: hipertelorisme, boca oberta, llavi superior en forma de M i lòbuls d'orella grans i elevats amb una depressió central; fissura palatina; microcefàlia. Altres anomalies: cardíques, visuals (estrabisme), auditives; malaltia de Hirschsprung; convulsions; estatura baixa.	DI de moderada a severa. Desenvolupament motor afectat amb inici de la marxa a l'edat de tres o quatre anys i marxa característica. Alguns no arriben a caminar. Taxa molt alta de comportaments orals (mastegar o oralitzar objectes o parts del cos i carrisquament de dents), conductes repetitives (encendre i apagar llums, sacsejar, tocar o girar objectes) i una reacció insuficient al dolor. S'ha descrit aparença feliç amb riure freqüent.	La producció verbal està molt afectada i es redueix a unes poques paraules que no apareixen abans de quatre anys, i en molts casos la parla està absent. Poden comprendre ordres senzilles i aprendre a comunicar-se amb SAAC.
Síndrome de Coffin-Lowry	Mutació del gen RPS6CA3 del cromosoma X (Xp22.2)	De 1:40.000 a 1:50.000 (>homes)	Craniofacial: front prominent, hipertelorisme, fissures palpebrals inclinades cap avall, epicant, orelles grans i prominents, boca oberta; paladar ogival; microcefàlia. Altres anomalies: déficit auditiu neurossensorial; crisis d'absència; hipotonia; mans petites i dits afilats.	DI de moderada a severa en homes i de lleugera a moderada en dones. Trastorns motors severos i marxa atàxica. Problemes de memòria i d'aprenentatge. Solen ser alegres, tranquils i amistosos. No obstant això, s'han descrit fòbies, conductes autolesives i rituals.	Inici tardà del llenguatge i limitat a vocalitzacions fins a quatre anys. Alguns no arriben a parlar. Comprensió molt millor que producció. LME de dues o tres paraules i vocabulari molt limitat. Malgrat les limitacions verbals, tenen bones habilitats comunicatives, que progressen amb l'edat.

Síndrome	Etiologia	Incidència	Fenotip físic	Fenotip cognitiu i conductual	Fenotip lingüístic
Síndrome de Jacobsen	Deleció del cromosoma 11 (11q23)	1:100.000, dona/home 2:1	Craniofacial: trigonocefàlia, hipertelorisme, «boca de carpa», epicant, parpelles caigudes, micrognatisme, llavi superior fi. Altres anomalies: cardíques, hematològiques; talla baixa.	DI severa. Dificultats de memòria seqüencial auditiva. Retard psicomotor de moderat a greu. Dèficit d'atenció i hiperactivitat. Trets autístics. Conductes compulsives, com estripar paper.	Llenguatge expressiu i comprensiu molt limitat. Baixa intel·ligibilitat de la parla amb processos fonològics diversos. Ritme d'aprenentatge de vocabulari molt lent. LME d'un o dos elements. Comprensió d'ordres senzills i resposta a preguntes molt concretes sobre les pròpies vivències. Intercanvis comunicatius senzills i repetitius però molt socials.
Síndrome de Rubinstein-Taybi	Mutació o deleció del gen CREBBP (16p13.3)	De 1:100.000 a 1:125.000	Craniofacial: nas prominent, boca petita, ganyota de somriure, taló cuspidat a l'incisiu; microcefàlia. Altres anomalies: polzes i primers dits dels peus amples; estatura baixa; paladar ogival; obesitat.	DI de moderada a severa. QI no verbal per sobre del verbal. Alteracions del desenvolupament psicomotor amb inici de la marxa a trenta mesos. Dèficits de memòria a llarg termini, funcions executives i teoria de la ment. Alteracions del son, labilitat emocional, excitabilitat, obstinació i impulsivitat. Trastorn d'atenció i hiperactivitat. Comportaments repetitius (bressolar-se, girar i bracejar), autolesius i agressius. Habilitats socials excel·lents en la infància; més endavant mostren canvis d'humor bruscs i la interacció social es redueix. Bona acceptació del contacte físic, inici del joc amb iguals i qualitat en el contacte visual.	Inici tardà del llenguatge: a partir de vint-i-cinc mesos (alguns no arriben a parlar). Producció verbal limitada amb vocabulari pobre. Capacitat de comprendre ordres i expressar-se mitjançant signes.
Síndrome de Lesch-Nyhan	Mutació del gen HPRT1 (Xq26.2-q26.3)	1: 380.000 (>homes)	Altres anomalies: disfunció motora similar a la paràlisi cerebral (espasticitat, distonia, coreja, bal·lisme, opistòton i hiperreflexia). Excés d'àcid úric. Retard en el creixement.	DI de lleugera a moderada. QI no verbal superior al verbal. La majoria d'afectats no pot caminar i necessita ajuda per a asseure's i cadira de rodes. Trastorn d'atenció i hiperactivitat. Conductes autolesives greus que s'inicien entre dos i tres anys (copejar-se amb cap i membres, mossegar-se mans, dits, llavis i cavitat oral). Agressivitat (escopir o insultar) de naturalesa involuntària dirigida a familiars. Patrons d'autolesió que requereixen restriccions físiques i tractament conductual i farmacològic individualitzats. Els símptomes conductuals s'incrementen amb l'ansietat i l'estrès. No rebutgen les relacions socials i tracten de cridar l'atenció.	Comunicació alterada amb disàrtria i disfàgia. Necessitat d'ajudes tècniques a la comunicació.

Síndrome	Etiologia	Incidència	Fenotip físic	Fenotip cognitiu i conductual	Fenotip lingüístic
Síndrome de Kleefstra	Deleció o mutació del gen EHMT1 del cromosoma 9 (9q34.2)	1:200.000	Craniofacial: hiperelorisme, sinofrídia, nas antevertit, llavi inferior evertit, retrusió mediofacial, macroglòssia, prognatisme; microcefàlia, braquicefàlia. Altres anomalies: cerebrals, cardíaques, visuals i auditives; hipotonia; convulsions; infeccions respiratòries.	DI de moderada a severa en cas de deleció i de lleugera a moderada en la mutació. Alteracions del desenvolupament motor, encara que la majoria d'afectats pot caminar a partir de dos o tres anys. Dèficit d'atenció. Trets autistes i conductes autolesives en la infància. Agressivitat, apatia i catatonía en adolescents i adults que afecten la comunicació i la interacció social.	Trastorn molt sever en l'expressió oral, amb llenguatge reduït a paraules soltes o absent. Més vocabulari i oracions simples en els casos de mutació. Comprensió molt millor que producció, per la qual cosa és fonamental usar un SAAC, com pictogrames o signes.
Síndrome de Dubowitz	Alteració genètica autosòmica recessiva desconeguda	200 casos	Craniofacial: front alt o inclinat, cara estreta i triangular, ptosi palpebral; micrognatisme; microcefàlia. Altres anomalies: hiperpigmentació de la pell, sindactília, clinodactília dels cinc dits; hiperlaxitud d'articulacions; cifoescoliosi; criptorquídia; retard en el creixement.	DI de lleugera a moderada i fins a severa (7%). Retard en el desenvolupament psicomotor. Conductes hiperactives i dèficit d'atenció. Dificultats de raonament, memòria, en habilitats numèriques i percepció visuoespacial. Timidesa social.	Inici tardà del llenguatge, però posteriorment bon ritme d'aprenentatge de vocabulari i LME de sis o més elements. Parla intel·ligible amb pocs errors d'articulació. Alteracions de la veu (amb to augmentat o ronca). Bona capacitat per a relatar esdeveniments de la pròpia vida quotidiana i per a fer preguntes.
Síndrome de Coffin-Siris	Mutacions ARID1 (6q25.3), SMARCA4 (19p13.3), SMARCB1 (22q11.23), ARID1A (1p36.1-p35), SMARCE1 (17q21.2)	140 casos	Craniofacial: celles espesses i laterals, pestanyes llargues, pont nasal ample, boca ampla, llavis gruixuts i evertits; posició o forma anòmala d'orelles; microcefàlia. Altres anomalies: estatura baixa; hipotonia; articulacions laxes; braquidactília; absència d'ungles i de cinques falanges distals; paladar ogival; convulsions.	DI de lleugera a severa. Retard significatiu en el desenvolupament psicomotor: s'asseuen a l'edat de 12 mesos i caminen a 30 mesos.	Inici tardà del llenguatge, amb primeres paraules a partir de 24 mesos. Major afectació de la producció verbal que de la comprensió. Un nombre significatiu de casos no aconsegueix desenvolupar la llengua oral.
Síndrome de Wolf-Hirschhorn	Deleció del cromosoma 4 (4p16.3)	1:50.000, dona/home 2:1	Craniofacial: front ample, glabella prominent, pont nasal ample i nas xat (aparència de «casc de guerrer grec»), hiperelorisme, epicant, celles arquejades, sol nasolabial curt, micrognatisme; asimètria; microcefàlia. Altres anomalies: retard en el creixement; convulsions, hipotonia i massa muscular reduïda; llavi leporí o fissura palatina; pèrdua auditiva de conducció.	DI de lleugera a moderada (35%) o de severa a profunda (65%). Dèficit d'atenció i memòria a curt termini. Trastorns motors: la meitat dels afectats arriba a caminar, un terç aconsegueix una certa autonomia per a alimentar-se i vestir-se, una petita part controla esfínters.	Trastorn del llenguatge sever, el qual es limita a la producció de sons guturals o disil·làbics. Uns pocs afectats produeixen oracions simples. Millor comprensió que producció, però limitada a contextos específics i ordres simples. Intencions comunicatives i fortalesa relativa en l'àrea social. Es beneficien de l'ús de SAAC. La seva comunicació millora amb l'edat i amb l'increment del repertori gestual.

Síndrome	Etiologia	Incidència	Fenotip físic	Fenotip cognitiu i conductual	Fenotip lingüístic
Síndrome de Langer-Giedion	Deleció dels gens contigus TRPS1, RAD21 i EXT1 del cromosoma 8 (Xp11.21)	De 1:100.000 a 1:500.000, dona/home 1:3	<p>Craniofacial: nas bulbós, celles gruixudes, solc nasolabial llarg, dents petites, llavi superior fi, orelles amb protuberàncies (en coliflor), micrognatisme; pèl escàs o calvície en homes.</p> <p>Altres anomalies: estatura baixa i peus petits; pèrdua auditiva, fissura palatina; convulsions; tumors ossis benignes (osteochondromes); part distal de les falanges en forma de con amb unghes fines i mal formades.</p>	DI de lleugera a moderada en dos terços dels casos. Habilitats pràctiques millors que les esperables per al seu nivell intel·lectual, però afectades per la baixa autoestima. Retard psicomotor amb feblesa muscular i hiperlaxitud articular que poden necessitar ortopèdia.	

3. Avaluació

El diagnòstic i la provisió de suports a persones amb DI té una naturalesa eminentment multidisciplinària, de manera que al costat del logopeda exerceixen la seva labor en aquest àmbit altres professionals de la salut, a més d'educadors i treballadors socials. Tots ells es consideren clínics de la DI si tenen la formació adequada i assumeixen una responsabilitat professional d'acord amb els components bàsics que la determinen: bones pràctiques en el camp de la discapacitat, estàndards professionals, ètica professional i judici clínic. Entre els components de la responsabilitat professional, en les últimes dues dècades s'ha destacat el paper del **judici clínic** en l'avaluació i el tractament de la DI, basat en un alt nivell de coneixement i experiència clínica, tenint en compte la complexitat dels casos i la necessitat d'analitzar una gran quantitat de dades de múltiples fonts (Schalock i Luckasson, 2005). El judici clínic assegura la qualitat, validesa i precisió de les decisions i es caracteritza per ser sistemàtic (organitzat, seqüencial i lògic), formal (explícit i raonat) i transparent (evident i transmès clarament).

Les estratègies del judici clínic comprenen les actuacions següents: definir amb claredat la qüestió, els objectius, les activitats i les dades que es necessiten, fer una història completa del cas (factors personals i ambientals, història personal i familiar, etiologia, educació i curs del desenvolupament), avaluar de manera completa el funcionament de la persona i sintetitzar la informació obtinguda per a prendre decisions.

L'AAIDD proposa un sistema d'avaluació de la DI amb tres funcions:

1. Diagnosticar la discapacitat.
2. Classificar-la en funció de les característiques.
3. Planificar els suports individualitzats que necessita la persona (Shalock *et al.*, 2010).

En primer lloc, la DI es diagnostica mitjançant l'administració d'instruments estandarditzats que avaluen el funcionament intel·lectual i la conducta adaptativa. En segon lloc, la DI es pot classificar amb diferents objectius, com fer una recerca, assenyalar característiques específiques, establir la necessitat de suports o constatar diferents nivells de conducta adaptativa o QI. La classificació més habitual és la que es basa en el QI i es recull en el *DSM-5* o en el *CIM-11*, on es distingeixen quatre graus o nivells de DI: lleugera, moderada, severa i profunda. No obstant això, és molt important advertir que aquest no

és l'objectiu més important de l'avaluació de la DI i que, en tot cas, els sistemes de classificació no s'han d'utilitzar amb objectius com decidir sobre les opcions d'emplaçament o el contingut dels programes de tractament. De la mateixa manera, la classificació etiològica entorn de la qual s'organitza aquest mòdul, que remet el diagnòstic precoç a proves en l'àmbit mèdic, també s'ha de prendre amb cautela a l'hora d'establir una correlació genotip-fenotip en cada cas individual. En tercer lloc, l'avaluació de la DI té una funció essencial orientada a desenvolupar i planificar suports que emana de la conceptualització dinàmica de la DI com un estat de funcionament en relació amb els contextos de desenvolupament, en lloc de com un tret intrínsec permanent, la qual cosa comporta avaluar la persona en funció del tipus i intensitat de les necessitats de suport.

En el marc de l'avaluació multidisciplinària, encara que el logopeda no estableix el diagnòstic de DI, té un paper fonamental en l'avaluació del llenguatge i la comunicació i, per tant, en la determinació de les característiques diferencials dels perfils en el cas de la classificació etiològica i en l'avaluació de les necessitats de suport en les àrees de la seva competència. A més, en les proves que mesuren el funcionament intel·lectual i la conducta adaptativa, el llenguatge ocupa un lloc destacat i transversal.

Molts dels tests d'intel·ligència inclouen subtests o subescales verbals, que permeten observar la possible simetria o asimetria entre intel·ligència verbal i no verbal o analitzar les competències comunicatives i lingüístiques específiques que mesura cada subtest. No obstant això, ha estat criticada àmpliament des de l'ASHA la pràctica estesa de comparar el QI amb el nivell verbal per avaluar la necessitat de tractament logopèdic (*cognitive referencing*), basada en la «hipòtesi cognitiva forta», segons la qual si el llenguatge no està per sota del QI s'interpreta que ha aconseguit un sostre. Per exemple, aquesta pràctica sovint ha exclòs del tractament logopèdic persones amb SW.

L'avaluació de la conducta adaptativa té també un gran component verbal. Les habilitats conceptuals inclouen el llenguatge expressiu i receptiu, i també la lectura i escriptura; les habilitats socials inclouen de manera especial la conversa i les habilitats interpersonals, el compliment de normes i la resolució de problemes, i les habilitats pràctiques inclouen també la comprensió i el seguiment d'instruccions, l'ús del telèfon i els mitjans de comunicació.

L'ASHA assenyala algunes de les competències del logopeda en relació amb la DI en un apartat específic. En primer lloc, segons el seu codi ètic, els logopedes que prestin serveis a persones amb DI han de tenir una formació específica en aquest àmbit. A més d'això, s'enumeren els serveis que poden proporcionar en casos de DI:

- Informar els subjectes o grups en risc, i els seus familiars o companys de treball. Promoure la identificació precoç de la DI i ajudar a implementar serveis que optimitzin les potencialitats dels infants petits.
- Detectar els subjectes que poden tenir dificultats auditives, de parla, de llenguatge, comunicatives o de deglució. Determinar la necessitat d'una avaluació més completa i dur-la a terme tenint en compte les característiques culturals i lingüístiques i l'edat dels subjectes per mitjà d'instruments estandarditzats i no estandarditzats. Remetre a altres professionals per descartar altres alteracions. Determinar l'etiologia i facilitar l'accés a serveis.
- Determinar les necessitats de suport logopèdic i de SAAC. Col·laborar amb les famílies en l'avaluació i intervenció. Col·laborar amb els equips escolars en la planificació dels serveis educatius apropiats. Donar suport a estudiants amb DI al llarg dels anys escolars i d'educació postsecundària. Formar altres professionals sobre les necessitats de les persones amb DI i el paper dels logopedes en el diagnòstic i tractament de les alteracions de comunicació.
- Desenvolupar plans de tractament en el marc de serveis de logopèdia, incloent objectius d'interacció social i que ajudin a funcions autoreguladores per a fer possible la participació en activitats quotidianes i curriculars. Proporcionar tractaments, avaluar els progressos i determinar els criteris apropiats per a suspendre'ls o finalitzar-los.
- Aconsellar persones amb DI i les seves famílies en comunicació i proporcionar formació dirigida a potenciar el desenvolupament comunicatiu i prevenir complicacions addicionals. Col·laborar amb pares, professors, cuidadors, tutors laborals, companys i altres persones per promoure el desenvolupament i ús de la comunicació i facilitar el desenvolupament de programes. Formar part d'un equip que treballi amb persones amb DI i les seves famílies o cuidadors i planificar la transició. Donar suport en àmbits laborals i comunitaris. Proporcionar supervisió, avaluació, testimoniatge expert, control de qualitat i maneig del risc
- Mantenir-se informat sobre la recerca i ajudar en l'avenç del coneixement bàsic de la naturalesa i tractament de la DI. Advocar per les persones amb DI i les seves famílies a escales local, regional i nacional.

L'avaluació de la DI és un procés recurrent: una vegada establert el diagnòstic que guia l'atenció precoç és necessari avaluar el funcionament actual i els suports necessaris en cada etapa del desenvolupament, i també l'eficàcia del tractament en termes de millores en la qualitat de vida. Aquest curs longitudinal de l'avaluació, al mateix temps que revela els progressos de la persona,

permet establir perfils de fortaleces i febleses en les diferents àrees i avaluar preventivament el risc per a anar introduint canvis adequats en els plans de tractament.

L'avaluació se sol estructurar en dos eixos:

1. Les etapes de desenvolupament: infantil, escolar i adulta.
2. Les àrees d'avaluació: funcionament intel·lectual, conducta adaptativa i llenguatge i comunicació.

L'avaluació en l'etapa infantil és el fonament per a intervenir aviat i ha de tractar d'objectivar una condició genètica al més aviat possible. El primer diagnòstic no s'ha de considerar com una etiqueta que marqui un final o un sostre en les possibilitats de desenvolupament i aprenentatge. El diagnòstic de l'SGN en cada cas presenta un caràcter preventiu destacat que es basa en la noció d'alt risc per al desenvolupament i es fonamenta en les fortaleces i limitacions que es puguin anticipar a partir d'aquest desenvolupament. Si s'ha de mantenir en tot moment la col·laboració amb la família, tal com s'ha indicat abans, en aquesta etapa inicial és un objectiu prioritari observar les pautes preverbals d'interacció i comunicació de la díada adults-infants com a precursora del desenvolupament cognitiu i lingüístic. Entre aquestes pautes destaca la regulació mútua de l'atenció mitjançant el contacte vocal i visual, l'atenció conjunta, les vocalitzacions comunicatives i el balboteig, el gest d'íctic i altres conductes referencials, la comprensió d'ordres senzilles i el joc.

A partir de l'inici del llenguatge se sol procedir a avaluar per àrees amb diferents instruments. En Garayzábal *et al.* (2010) i López (2017) hi ha descripcions més detallades dels instruments d'avaluació aplicats en la síndrome de Williams i la síndrome del cromosoma X fràgil, per la qual cosa a continuació s'inclou solament una breu relació dels més usats en l'avaluació de la DI, amb alguna referència a estudis basats en aquests instruments.

Entre les escales de desenvolupament per a infants destaquen l'Inventari de Desenvolupament Battelle (BDI-2), que inclou normes específiques per a aplicar a infants amb discapacitats i s'ha aplicat en l'SXF (López, 2017), i les escales de desenvolupament infantil Bayley-III, que s'han aplicat en l'SW (Kirchner *et al.*, 2016). Entre els tests que mesuren el funcionament cognitiu general, les escales d'intel·ligència de Wechsler (EIW) són les més utilitzades en l'avaluació de la DI: EIW per a preescolar i primària IV (WPPSI-IV), EIW per a infants V (WISC-V) i EIW per a adults IV (WAIS-IV). Les últimes versions incorporen estudis de validació per a persones amb DI i proporcionen un mesurament de fortaleza i feblesa dels índexs i de les subproves. La Bateria d'Avaluació per a Infants de Kaufman (K-ABC) avalua el processament seqüencial i el simultani. Per a avaluar la conducta adaptativa, les escales Vineland 3 són les més anti-

gues i esteses però no tenen adaptació espanyola, mentre que sí que està disponible el sistema per a avaluar la conducta adaptativa (ABAS-II), i l'aplicació d'ambdues en diferents síndromes es revisa en Price, Morris i Costello (2018).

L'avaluació del llenguatge i la comunicació constitueix l'àmbit específic d'avaluació logopèdica, per la qual cosa remetem a l'ampli repertori de procediments estandarditzats i no estandarditzats que s'utilitzen per a avaluar els diferents nivells de llenguatge en els vessants de producció i comprensió en poblacions típiques i atípiques. Entre els procediments estandarditzats, destaca el test de vocabulari en imatges Peabody III (TVIP-III), que s'ha aplicat a l'SXF i l'SW (Diez-Itza *et al.*, 2016; López, 2017), la bateria de llenguatge objectiva i criterial (BLOC), aplicat també a poblacions amb DI com l'SXF (López, 2017), i el test ComFor (Precursors de la Comunicació), que s'ha utilitzat per a avaluar les necessitats de SAAC en autisme i DI (Noens, Van Berckelaer-Onnes, Verpoorten i Van Duijn, 2006). L'avaluació del llenguatge també es pot dur a terme amb procediments no estandarditzats com la metodologia RETAMPE (Recollida, Transcripció i Anàlisi de Mostres de Parla Espontània) i eines del projecte *CHILDES* (Diez-Itza *et al.*, 1999). En el marc del projecte *Syndroling*, s'han recollit corpus de parla espontània i narracions de subjectes amb SW, SD, SXF i DT que ens han permès analitzar perfils comparats en tots els nivells del llenguatge. Hem desenvolupat també un sistema d'etiquetatge pragmàtic de corpus (PREP-CORP; Fernández-Urquiza, Diez-Itza i Cortiñas, 2017). Davant l'efecte sòl que moltes bateries estandarditzades provoquen, s'han desenvolupat procediments no estandarditzats per a avaluar la comunicació preverbal, com el que Grieco *et al.* (2018) van aplicar a la SA. Es van basar en la codificació d'enregistraments en àudio i vídeo de 30 minuts de la interacció amb el logopeda, la qual van analitzar amb l'Stark Assessment of Early Vocal Development (Nathani, Ertmer i Stark, 2006), van crear un inventari fonètic i van analitzar els gestos segons la funció (reguladors o interactius, dítics o representacionals, i d'atenció conjunta o activitat compartida).

4. Tractament

El marc conceptual de la intervenció en la DI el proporciona el paradigma o enfocament de suports, definits com a recursos i estratègies per a promoure el desenvolupament, l'educació, els interessos i el benestar personal, i que milloren el funcionament individual (Schalock *et al.*, 2010). El diagnòstic precoç de les SGN permet avaluar aviat el patró i intensitat de les necessitats específiques de suport per a ajustar-les a les demandes dels contextos. Així, doncs, planificar suports individuals comporta desenvolupar suports específics per a participar en les activitats habituals de la vida comunitària. Planificar suports inclou planificar serveis, com el tractament logopèdic, que, com hem vist, és essencial entre les conductes adaptatives. A pesar que ja hi ha molts coneixements científics relatius al tractament logopèdic de SGN, es manté una bretxa a l'hora de transferir-los a la pràctica. Molt pocs manuals aborden el tractament específic d'alguna SGN i encara n'hi ha menys que se centrin monogràficament en la intervenció logopèdica. Entre els primers, destaquen els editats per Semel i Rosner (2003), Morris, Lenhoff i Wang (2006) o Medina *et al.* (2014). Entre els segons hi ha guies d'intervenció logopèdica en la síndrome de Williams (Garayzábal *et al.*, 2010), en la síndrome del cromosoma X fràgil (López, 2017; Roberts *et al.*, 2008) i en la síndrome de Smith-Magenis (Garayzábal i Lens, 2013). Tenint en compte la concepció dinàmica inherent al nou paradigma de la DI i a la dimensió evolutiva de les síndromes, en aquestes guies s'aborda la planificació dels serveis en tres grans etapes: inicial, escolar i adulta.

4.1. Etapa inicial

L'AAIDD estableix que tots els infants diagnosticats amb DI o en risc de presentar-la han de tenir accés a serveis assequibles i d'alta qualitat per al suport al desenvolupament en els contextos naturals. Aquests serveis han de basar-se en les fortaleses de l'infant i de la família, donar resposta a les seves necessitats i a les seves prioritats culturals i personals, i estar fonamentats en pràctiques basades en la recerca científica.

L'edat de diagnòstic precoç dels SGN ha descendit d'una manera significativa però continua essent tardana, de manera que la remissió als serveis d'atenció precoç es retarda i aquests sovint poden avaluar solament el cas. Així, doncs, s'ha de reclamar que, donada la seva importància crítica reconeguda, l'atenció precoç sigui més adequada a necessitats específiques, de major qualitat i més intensa fins a sis anys per a promoure el desenvolupament i prevenir alteracions secundàries.

L'atenció precoç s'ha d'orientar a l'ajustament en el context familiar i, per tant, el tractament s'ha d'orientar cap a la millora de la qualitat de vida familiar donant resposta a les necessitats de les famílies, recolzant en les seves fortale-

ses i ajudant-les perquè desenvolupin pràctiques terapèutiques a la llar. La resposta del medi familiar té un efecte potent en el desenvolupament del fenotip cognitiu i lingüístic, i, al revés, les característiques específiques de cada SGN modulen les respostes parentals (Warren, 2004).

En particular, és fonamental la intervenció preverbal (amb una producció de menys de 10 paraules i una comprensió de menys de 75 o amb menys de dos intents comunicatius per minut) en contextos naturals. El tractament es basa en un bon coneixement de les fites del desenvolupament comunicatiu típic relacionades amb la regulació de l'atenció diàdica i triàdica, la intencionalitat comunicativa, la referència d'íctica i verbal o el desenvolupament de la petició. L'entrenament en tasques referencials i lúdiques d'atenció conjunta en el marc de formats interactius és un eix fonamental per a promoure el desenvolupament comunicatiu inicial i l'increment del vocabulari receptiu. Hi ha programes específics com el Prelinguistic Milieu Teaching per a ensenyar la comunicació prelingüística (Warren *et al.*, 2006) que es poden combinar amb uns altres per a instruir els pares en la millora de la comunicació amb l'infant, com «It takes two to talk» (Girolametto i Weitzman, 2006), que inclou estratègies com l'etiquetatge o les expansions. Molts infants amb SGN es beneficiaran de l'aprenentatge d'uns pocs signes altament funcionals que no solament no interfereixen en el desenvolupament de la llengua oral, sinó que tenen un efecte augmentatiu (Roberts *et al.*, 2008). Si durant el tercer any encara no han començat a parlar, s'ha d'implementar un SAAC, que també ajudarà a millorar a llarg termini la intel·ligibilitat en molts casos en què és compromesa per un trastorn fonològic, malformacions orofacials o dispràxia.

4.2. Etapa escolar

Els diferents SGN que hem estudiat presenten un inici tardà del llenguatge amb cronologies i trajectòries diferents. No obstant això, en la majoria dels casos en què la DI és lleugera o moderada, com en l'SXF o l'SW, durant els anys escolars es produeix un desenvolupament lingüístic important que afavoreix la inclusió. El tractament logopèdic ha d'atenir-se al currículum acadèmic (vocabulari específic, instruccions complexes, rutines acadèmiques) i a la comunicació amb els iguals, en estreta col·laboració amb els professors. Hi ha tractaments que se centren en aspectes específics de cada nivell lingüístic. El tractament dirigit a expandir l'LME es relaciona amb el desenvolupament d'una major complexitat gramatical i pot recolzar en relacions semàntiques i en claus visuals que ajudin a incrementar la consciència metalingüística del nombre de paraules en una oració. En el context naturalista de la conversa, s'ha proposat sovint el tractament basat en la resposta conversacional (correctiva o no) a les produccions de l'infant en forma d'extensions o expansions que reconstrueixen diferents aspectes fonològics, morfosintàctics o lèxics (*recast* conversacional; Cleave *et al.*, 2015).

Entre les estratègies de tractament holístiques, que permeten abordar conjuntament tots els nivells del llenguatge, destaca la intervenció narrativa explícita, en la qual s'ensenya l'infant a organitzar una narració amb diferents estratègies de bastida. Cal tenir en compte que la competència comunicativa es basa en el desenvolupament de l'habilitat per a intercanviar experiències verbalment en un format narratiu i que les persones amb SGN solen tenir grans dificultats i per això limiten la participació social. Si bé la intervenció narrativa és molt utilitzada en l'àmbit escolar típic, hi ha molt pocs estudis de la seva aplicació en SGN. N'hem comprovat l'eficàcia en estudiants amb SW per a millorar la productivitat i complexitat narrativa en els àmbits de la microestructura narrativa (nombre d'enunciats i paraules, LME, diversitat lèxica, elements de cohesió) i la macroestructura narrativa (record ordenat d'esdeveniments, gramàtica de les històries, maneig dels personatges) (Diez-Itza, Martínez, Pérez i Fernández-Urquiza, 2018). La intervenció narrativa s'ha de basar en el suport visual amb làmines, contes, vinyetes, fotografies o pel·lícules, el qual és essencial en qualsevol cas en el tractament logopèdic de les SGN.

L'ensenyament de la lectura és un altre aspecte fonamental de la intervenció logopèdica en les SGN, ja que no solament es relaciona amb les habilitats adaptatives, sinó que constitueix en aquests casos un sistema augmentatiu que es pot implementar des d'edats inicials i que afavoreix el desenvolupament de la llengua oral i de la memòria a curt termini. Encara que la recerca és escassa, s'ha demostrat que les habilitats lectores es poden desenvolupar més de l'esperable lingüísticament i cognitivament, convertint en fortalesa allò que sol constituir un punt de feblesa per absència d'una intervenció adequada i amb objectius ambiciosos (Johnson-Glenberg, 2007). L'ensenyament de la lectura es basa en mètodes globals i es pot iniciar tan aviat com l'infant sigui capaç d'aparellar i seleccionar dibuixos amb un vocabulari receptiu de 50-100 paraules, encara que durant l'adolescència i l'edat adulta també s'han demostrat progressos importants afavorits per una major motivació pràctica (Buckley i Johnson-Glenberg, 2008).

4.3. Etapa adulta

Una declaració recent de l'AAIDD (2018) sobre l'educació de persones amb DI posa l'èmfasi en el dret d'aquestes persones a una educació inclusiva amb suports que els permetin accedir al currículum general per a garantir-los el dret a la igualtat d'oportunitats, la participació social, l'accés a una vida independent i l'autonomia econòmica. L'AAIDD es refereix especialment a l'educació al llarg de tota la vida, que implica planificar i implementar plans de transició a la vida adulta que es basin en les fortaleses i preferències dels subjectes i que en maximitzin les expectatives. En aquest sentit, els serveis públics de logopèdia sovint no continuen en l'adolescència, quan es poden produir, contra les creences tradicionals, progressos importants si es manté una atenció continuada. La interrupció dels suports, particularment de la logopèdia, pot estar relacionada amb la restricció de la participació social que s'observa sovint en adults amb DI. Per tant, es recomana continuar la logopèdia en l'educació

postsecundària i professional, i també com a suport a la integració laboral i a la participació independent i plena en la vida comunitària. La intervenció narrativa generalitzable a situacions naturals continua essent un marc de tractament global de tots els àmbits del llenguatge i la comunicació, des de la intel·ligibilitat, la gramàtica i el vocabulari fins a la rellevància temàtica i la comprensió i organització coherent i cohesiva del discurs, que recolzin en habilitats de processament més simultani (visual) o més seqüencial (auditiu) segons el perfil de cada SGN (Diez-Itza *et al.*, 2016).

Encara hi ha moltes barreres per a accedir a una feina ordinària en persones amb DI, si bé la majoria tenen accés a centres ocupacionals o centres especials d'ocupació. En tot cas, és important que no es quedin a casa, on es limiten molt les seves capacitats i el seu desenvolupament. S'han de millorar els suports integrals a l'ocupació, l'oci i l'habitatge. Encara que en alguns casos accedeixen a una vida independent en habitatges tutelats i hi ha alternatives residencials, la majoria viu a casa, fet que els limita el desenvolupament personal.

El desenvolupament d'habilitats socials i conversacionals, la comprensió d'instruccions i el desenvolupament d'estratègies d'autoregulació verbal s'han de planificar durant el suport logopèdic a la integració en entorns laborals, juntament amb l'entrenament en el control de les funcions executives i en habilitats motores. El suport i la informació a les famílies continuen essent importants en aquesta etapa, com també proporcionar pautes als responsables i companys de treball perquè adequin les ordres i en verifiquin la comprensió, la qual cosa es facilita amb suports visuals adequats. Les dificultats en la planificació de tasques i la presa de decisions constitueixen de vegades un obstacle important en l'àmbit laboral, per la qual cosa és important ensenyar les persones amb DI a demanar clarificacions, verbalitzar els problemes que se'ls plantegen i evitar la tendència a l'aïllament en aquests casos. Quant a la seva vida social, són importants les activitats d'oci i temps lliure, però necessiten suport per a planificar-les i desenvolupar les habilitats comunicatives necessàries per a les relacions interpersonals (Garayzábal *et al.*, 2010).

5. Conclusions

La DI es concep actualment des d'un nou punt de vista que ha deixat enrere la concepció tradicional d'un retard mental estàtic i global, limitat per un sostre de desenvolupament, per a donar pas a la noció d'especificitat sindròmica, que suggereix que hi ha perfils neuropsicològics específics per a cada SGN. La comparació de les diferents trajectòries de desenvolupament de cada síndrome des de la perspectiva neuroconstructivista, un àmbit de recerca en àmplia expansió, revela diferències fenotípiques importants que és necessari conèixer per a abordar la intervenció logopèdica atenent als perfils específics de cada SGN. En aquest context, el diagnòstic etiològic de la DI posa una èmfasi especial en la correlació genotip-fenotip des d'un model multifactorial en què es remarca la importància de l'epigènesi i els factors ambientals, la qual cosa obre expectatives respecte a la millora del funcionament de les persones amb DI mitjançant una intervenció dissenyada específicament. Aquí s'ha presentat un ampli panorama de la recerca més recent sobre la correlació genotip-fenotip en les SGN més freqüents i menys freqüents, encara que totes són «malalties rares» i les dades dels seus perfils fenotípics han de ser considerades com a preliminars. El coneixement d'aquests perfils és fonamental per a les bones pràctiques del logopeda en el camp de la DI i per a la formació del judici clínic com a component clau de la responsabilitat professional. L'avaluació precoç de les SGN permet determinar les necessitats específiques de suport en cada cas, incloent la planificació del tractament logopèdic en els diferents contextos de desenvolupament de les persones amb DI al llarg de la vida. Entre els mètodes i estratègies de tractament, s'han destacat la intervenció preverbal, la resposta o *recast* conversacional, l'ensenyament de la lectura, la intervenció narrativa i el desenvolupament d'habilitats socials. Se subratlla a més la necessitat de mantenir una atenció logopèdica continuada al llarg de tota la vida.

6. Bibliografia

Allanson, J. E. (2010). Noonan syndrome. A S. B. Cassidy i J. E. Allanson (Eds.). *Management of genetic syndromes* (3a. ed.) (pàg. 569-586). Nova York: Wiley-Blackwell.

American Psychiatric Association. (2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders, fifth edition, DSM-5*. Arlington, VA: APA.

Ball, L., Sullivan, M., Dulany, S., i Shaefer, B. (2005). Speech-language characteristics of children with Sotos syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 136A(4), 363-367.

Bellugi, U., i St. George, M. (2001). *Journey from cognition to brain to gene. Perspectives from Williams syndrome*. Cambridge, MA: MIT Press.

Bellugi, U., Marks, S., Bihrlé, A., i Sabo, H. (1988). Dissociation between language and cognitive functions in Williams syndrome. A D. Bishop i K. Mogford (Eds.). *Language development in exceptional circumstances* (pàg. 177-189). Nova York, NY: Churchill Livingstone.

Benítez-Burraco, A. (2009). *Genes y lenguaje. Aspectos ontogenéticos, filogenéticos y cognitivos*. Barcelona: Reverté.

Bishop, D. V. M. (2003). *The Children's Communication Checklist Second Edition (CCC-2) manual*. Oxford: Harcourt Assessment.

Boada, R., Jennifer, J., Hutaff-Lee, C., i Tartaglia, N. (2009). The cognitive phenotype in Klinefelter Syndrome: A review of the literature including genetic and hormonal factors. *Developmental Disabilities Research Reviews*, 15(4), 284-294.

Buckley, S., i Johnson-Glenberg, M. (2008). Increasing literacy learning for individuals with Down syndrome and Fragile X syndrome. A J. Roberts, R. Chapman i S. Warren (Eds.). *Speech and language development and intervention in Down syndrome and Fragile X syndrome* (pàg. 233-254). Baltimore, MD: Brookes.

Clarke, D. J., Boer, H., Whittington, J., Holland, A., Butler, J., i Webb, T. (2002). Prader-Willi syndrome, compulsive and ritualistic behaviours: The first population-based survey. *British Journal of Psychiatry*, 180(4), 358-362.

Cleave, P., Becker, S., Curran, M., Van Horne, A. J., i Fey, M. (2015). The efficacy of recasts in language intervention: A systematic review and metaanalysis. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 24(2), 237-55.

Diez-Itza, E. (2005). Genes del lenguaje, deficiencia mental y educación especial: contrastes entre el síndrome de Williams y el síndrome de Down. *International Journal of Developmental and Educational Psychology*, 3(1), 105-114.

Diez-Itza, E. (2015). Lingüística clínica de las discapacidades intelectuales. Síndrome de Williams, síndrome de Down y síndrome X-Frágil. A M. Fernández Pérez (Ed.). *Lingüística y déficits comunicativos* (pàg. 231-264). Madrid: Síntesis.

Diez-Itza, E., López, M^a. A., Martínez, V., Miranda, M., i Huelmo, J. (2014). Lenguaje y comunicación en el síndrome X Frágil. A B. Medina, I. García i Y. de Diego (Eds.). *Síndrome X Frágil. Manual para profesionales y familiares* (pàg. 121-136). Tarragona: Altaria.

Diez-Itza, E., Martínez, V., i Antón, A. (2016). Narrative competence in Spanish-speaking adults with Williams syndrome. *Psicothema*, 28, 291-297.

Diez-Itza, E., Martínez, V., Fernández-Urquiza, M., i Antón, A. (2017). Morphological profile of Williams syndrome: Typical or atypical? A A. Auza i R. Schwartz (Eds.). *Language development and disorders in Spanish-speaking children* (pàg. 311-327). Nova York, NY: Springer.

Diez-Itza, E., Martínez, V., Pérez, V., i Fernández-Urquiza, M. (2018). Explicit oral narrative intervention for students with Williams syndrome. *Frontiers in Psychology*, 8, 2337.

Diez-Itza, E., Snow, C., i MacWhinney, B. (1999). La Metodología RETAMHE y el Proyecto CHILDES: breviario para la codificación y análisis del lenguaje infantil. *Psicothema*, 11(3), 517-530.

Doherty, B. R., i Scerif, G. (2017). Genetic syndromes and developmental risk for autism spectrum and attention deficit hyperactivity disorders: insights from Fragile X syndrome. *Child Development Perspectives*, 11(3), 161-166.

Fernández-Urquiza, M., Diez-Itza, E., i Cortiñas, S. (2017). PREP-CORP: Sistema de etiquetado pragmático de corpus clínicos de lengua oral. Investigaciones actuales en lingüística. A M.C. Fernández, M. Martí i A. M.^a Ruiz (Eds.). *Investigaciones actuales en lingüística. Vol VI: Aplicaciones de la lingüística* (pàg. 167-183). Universidad de Alcalá de Henares.

Garayzábal, E., i Lens, M. (2013). *Guía de intervención logopédica en el síndrome de Smith-Magenis*. Madrid: Síntesis.

Garayzábal, E., Fernández, M., i Diez-Itza, E. (2010). *Guía de intervención logopédica en el síndrome de Williams*. Madrid: Síntesis.

Garayzábal, E., Osório, A., Lens, M., i Sampaio, A. (2014). Concrete and relational vocabulary: Comparison between Williams and Smith-Magenis syndromes. *Research in Developmental Disabilities*, 35(12), 3365-3371.

Girolametto, L., i Weitzman, E. (2006). It takes two to talk - The Hanen program for parents early language intervention through caregiver training. A R. J. McCauley i M. Fey (Eds.). *Treatment of language disorders in children* (pàg. 77-103). Baltimore: Brookes.

Grieco, J. C., Bahr, R. H., Schoenberg, M. R., Conover, L., Mackie, L. N., i Weeber, E. J. (2018). Quantitative measurement of communication ability in children with Angelman syndrome. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 31(1), 49-58.

Huelmo, J., Martínez, V., i Diez-Itza, E. (2017). Evaluación de perfiles fonológicos en el síndrome X-Frágil mediante índices de error. *International Journal of Developmental and Educational Psychology*, 4(1), 67-76.

John, A. E., Dobson, L. A., Thomas, L. E., i Mervis, C. B. (2012). Pragmatic abilities of children with Williams syndrome: A longitudinal examination. *Frontiers in Psychology*, 3, 199.

Johnson-Glenberg, M. (2007). Fragile X syndrome: Memory skills and the emergence of reading in males. A R. Paul (Ed.). *Language disorders from a developmental perspective: Essays in honor of Robin Chapman* (pàg. 215-247). Mahwah, NJ: LEA.

Karmiloff-Smith, A. (1998). Development itself is the key to understanding developmental disorders. *Trends in Cognitive Science*, 2(10), 389-398.

Karmiloff-Smith, A. (2007). Atypical epigenesis. *Developmental Science*, 10, 84-88.

Kirchner, R., Martens, M., i Andridge, R. (2016). Adaptive behavior and development of infants and toddlers with Williams syndrome. *Frontiers in Psychology*, 28, 7:598.

Komesidou, R., Brady, N. C., Fleming, K., Esplund, A., i Warren, S. F. (2017). Growth of expressive syntax in children with Fragile X syndrome. *Journal of Speech, Language & Hearing Research*, 60, 422-434.

Lane, C., Milne, E., i Freeth, M. (2016). Cognition and behaviour in Sotos syndrome: A systematic review. *PloS One*, 11.

Lewis, B. A., Freebairn, L., Heeger, S., i Cassidy, S. B. (2002). Speech and language skills of individuals with Prader-Willi syndrome. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 11, 285-294.

López, M^a. A. (2017). *Intervención logopédica en el síndrome de X Frágil*. Madrid: EOS.

Medina, B., García, I., i de Diego, Y. (2014). *Síndrome X Frágil. Manual para profesionales y familiares*. Tarragona: Altaria.

Mertz, L. G. B., Thaulov, P., Trillingsgaard, A., Christensen, R., Vogel, I., Hertz, J. M., i Østergaard, J. R. (2014). Neurodevelopmental outcome in Angelman syndrome: Genotype-phenotype correlations. *Research in Developmental Disabilities*, 35(7), 1742-1747.

Morris, C. A., Lenhoff, H., i Wang, P. (2006). *Williams-Beuren syndrome: Research, evaluation and treatment*. Baltimore: John Hopkins Univ. Press.

Moss, J., Nelson, L., Powis, L., Waite, J., Richards, C., i Oliver, C. (2016). A comparative study of sociability in Angelman, Cornelia de Lange, Fragile X, Down and Rubinstein Taybi syndromes and autism spectrum disorder. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 121(6), 465-486.

Nathani, S., Ertmer, D. J., i Stark R. E. (2006). Assessing vocal development in infants and toddlers. *Clinical Linguistics and Phonetics*, 20, 351-369.

Neul, J. L., Kaufmann, W. E., Glaze, D. G., Christodoulou, J., Clarke, A. J., Bahi-Buisson, N., ... i Percy, A. K. (2010). Rett Syndrome: Revised Diagnostic Criteria and Nomenclature. *Annals of Neurology*, 68(6), 944-950.

Nieschlag, E. (2013). Klinefelter syndrome: the commonest form of hypogonadism, but often overlooked or untreated. *Deutsches Ärzteblatt International*, 110(20), 347-53.

Noens, I., van Berckelaer-Onnes, I., Verpoorten, R., i van Duijn, G. (2006). The ComFor: an instrument for the indication of augmentative communication in people with autism and intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 50(9), 621-632.

OMS (2018). *Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y problemas relacionados con la Salud (CIE-11)*.

Philip, N., i Bassett, A. (2011). Cognitive, behavioural and psychiatric phenotype in 22q11.2 deletion syndrome. *Behavior Genetics*, 41(3), 403-412.

Pierpont, E. I., Pierpont, M. E., Mendelsohn, N. J., Roberts, A. E., TworogDube, E., Seidenberg, M. S. (2009). Genotype differences in cognitive functioning in Noonan syndrome. *Genes, Brain, and Behavior*, 8, 275-282.

Pinker, S. (1991). Rules of language. *Science*, 253, 530-535.

Poisson, A., Nicolas, A., Cochat, P., Sanlaville, D., Rigard, C., de Leersnyder, H., ... i Demily, C. (2015). Behavioral disturbance and treatment strategies in Smith-Magenis syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 10(1), 1-9.

Price, J. A., Morris, Z. A., i Costello S. (2018). The application of adaptive behaviour models: A systematic review. *Behavioral Sciences*, 8, 11.

Quinn, E. D., i Rowland, C. H. (2017). Exploring expressive communication skills in a cross-sectional sample of children and young adults with Angelman syndrome. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 26(2), 369-382.

Roberts, J. E., Chapman, R. S., i Warren, S. F. (2008). *Speech and language development and intervention in Down syndrome and Fragile X syndrome*. Baltimore, MD: Brookes.

Rondal, J. A., i Ling, D. (1995). Especificidad sindrómica del lenguaje en el retraso mental. *Revista de Logopedia, Foniatría y Audiología*, XV(1), 3-18.

Schalock, R., Borthwick-Duffy, S. A., Bradley, V. J., Buntinx, W. H. E., Coulter, D. L., ... i Yeager, M. H. (2010). *Intellectual disability: Definition, classification, and systems of supports* (11a. Ed.). Washington, DC: American Association on Intellectual and Developmental Disabilities.

Schalock, R., i Luckasson, R. (2005). *Clinical judgement*. Washington, DC: American Association on Intellectual and Developmental Disabilities.

Selås, M., i Helland, W. A. (2016). Pragmatic language impairment in children with Noonan syndrome. *Clinical Linguistics & Phonetics*, 30(11), 899-910.

Semel, E., i Rosner, S. R. (2003). *Understanding Williams syndrome: Behavioral patterns and interventions*. Mahwah, NJ: Lawrence Erlbaum.

Shprintzen, R. J. (2008). Velo-Cardio-Facial syndrome: 30 years of study. *Developmental Disabilities Research Reviews*, 14(1), 3-10.

Solot, C. B., Knightly, C., Handler, S. D., Gerder, M., McDonald-McGinn, D. N., Moss, E., ... i Driscoll, D. A. (2000). Communication disorders in the 22q11.2 microdeletion syndrome. *Journal of Communication Disorders*, 33, 187-204.

Stojanovik, V., Perkins, M., i Howard, S. (2006). Linguistic heterogeneity in Williams syndrome. *Clinical Linguistics & Phonetics*, 20, 547-552.

Urbanowicz, A., Downs, J., Girdler, S. J., Ciccone, N. A., i Leonard, H. (2015). Aspects of speech-language abilities are influenced by MECP2 mutation type in girls with Rett syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 167(2), 354-362.

Warren, S. (2004). Intervention as experiment. A M. L. Rice i S. Warren (Eds.). *Developmental language disorders: From phenotypes to etiologies*. Mahwah, NJ: Erlbaum.

Warren, S. F., Bredin-Oja, S. L., Fairchild, M., Finestack, L. H., Fey, M. E., i Brady, N. C. (2006). Responsivity education/prelinguistic milieu teaching. A R. J. McCauley i M. Fey (Eds.). *Treatment of language disorders in children* (pàg. 47-75). Baltimore: Brookes.

Whittington, J., Holland, A., Webb, T., Butler, J., Clarke, D., i Boer, H. (2004). Cognitive abilities and genotype in a population-based sample of people with Prader-Willi syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 48, 172-187.

Wolters, P. L., Gropman, A. L., Martin, S. C., Smith, M. R., Hildenbrand, H. L., Brewer, C. C., i Smith, A. C. M. (2009). Neurodevelopment of children under 3 years of age with Smith-Magenis syndrome. *Pediatric Neurology*, 41(4), 250-258.

