

TRABAJO ORIGINAL

SÍNDROME DE PRADER-WILLI: LA EVALUACIÓN DE LENGUAJE Y SU RELACIÓN CON EL CI VERBAL

PRADER WILLI SYNDROME (PWS): LANGUAGE ASSESSMENT AND ITS RELATIONSHIP WITH VERBAL IQ



Autoras: Fga. María Mercedes Orzi (1), Dra. Jorgelina Stegmann (2)

- 1) Fonoaudióloga - Departamento de rehabilitación psicofísica, Fundación SPINE, Buenos Aires, Argentina
- 2) Médica - Departamento de medicina clínica y nutrición, Fundación SPINE, Buenos Aires,

Contacto de correspondencia: fonoaudiologia@spine.org.ar



Recibido: marzo 2022

Aceptado: julio 2022

RESUMEN

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS: El objetivo de este estudio fue analizar las habilidades de lenguaje de personas con Síndrome de Prader Willi (SPW) a partir de la utilización de un método estandarizado con el objetivo de plantear un perfil de fortalezas y debilidades en su lenguaje. También se compararon los resultados con el coeficiente intelectual verbal (CIV) para verificar si el mismo puede llegar a ser un buen reflejo del desempeño lingüístico general o no.

MATERIALES Y MÉTODOS: Se eligió como método estandarizado de evaluación el CELF 4 - Clinical Evaluation of Language Fundamentals

4th edition versión en español- que se aplicó a 12 personas con SPW, de entre 11 y 45 años, sin tratamiento con hormona de crecimiento y con habilidades necesarias para llevar adelante la misma. Por otro lado, la evaluación del CIV fue llevada a cabo a partir de WISC III /WAIS III.

RESULTADOS: Los resultados del estudio arrojaron que las mejores respuestas se encontraron en Definición de palabras (5.09 ± 2.54), Repetición de números total (4.50 ± 3.55), Secuencias familiares (3.92 ± 3.87) y Formulación de oraciones (3.83 ± 2.08). En cuanto a los resultados más bajos: Entendiendo párrafos (2.42 ± 4.31) y Clases de

palabras receptivo (2.67 ± 2.57). En cuanto a la asociación con el CIV, identificamos correlaciones significativas con los dominios de Lenguaje receptivo, Contenido del lenguaje y Memoria de trabajo.

CONCLUSIONES: las personas con SPW que pudimos observar, que presentan un gran desfase lingüístico en relación a la media, con

un perfil particular, haciendo necesaria la descripción provista por el test de lenguaje y que el CIV no alcanza a evaluar.

PALABRAS CLAVE: *lenguaje - patologías poco frecuentes - síndrome de Prader Willi*

PRADER WILLI SYNDROME (PWS): LANGUAGE ASSESSMENT AND ITS RELATIONSHIP WITH VERBAL IQ

ABSTRACT

INTRODUCTION AND OBJECTIVES: We sought to evaluate the language of Spanish-speaking people with Prader Willi Syndrome (PWS) with the purpose of identifying their strengths and weaknesses. In addition, we evaluated its relationship with the verbal IQ (VIQ).

INSTRUMENTS AND METHODS: We used the CELF 4 (Clinical evaluation of Language Fundamentals 4th edition – Spanish version), applied to 12 People with PWS between 11 and 45 years old, without growth hormone treatment and enough skills to keep up with the assessment. Also, we evaluate VIQ with WISC III /WAIS III.

RESULTS: We identified a better performance in word definitions (5.09 ± 2.54), number repetition (4.5 ± 3.55), familiar sequences (3.92 ± 3.87), and formulated sentences (3.83 ± 2.08). The worst performance was found in understanding spoken paragraphs (2.42 ± 4.31). Regarding the relationship with the VIQ, we identified significant associations with receptive language ($r=0.61$, $p=0.04$), language content ($r=0.64$, $p=0.03$) and working memory ($r=0.61$, $p=0.04$).

CONCLUSIONS: Spanish-speaking individuals with PWS showed a significant language impairment, with a distinct profile.

KEYWORDS: *words – language - rare diseases - Prader Willi Syndrome*

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Prader Willi (SPW) es un desorden genético que tiene una prevalencia estimada entre 1/10,000-1/30,000, caracterizado por hipotonía generalizada, succión pobre y dificultades para alimentarse en neonatales e infantes pequeños, más adelante desarrollando hiperfagia y tendencia a la obesidad mórbida. Estos individuos también presentan dificultades en el desarrollo motor, lingüístico y trastornos cognitivos, habitualmente expresando dificultades conductuales compulsivas (1).

Las personas con SPW presentan características y síntomas particulares como la hipotonía muscular generalizada, baja talla, hipogonadismo, retraso madurativo y psicomotor en distintas áreas involucrando lenguaje, trastornos cognitivos, y dificultades conductuales y psiquiátricas, e hiperfagia (2).

Las dificultades manifestadas en personas con SPW se caracterizan por determinados signos clínicos que impactan directamente en todas las áreas de la fonoaudiología, incluyendo boca, laringe, hipotonía, habilidades cognitivas, y conducta, entre otras (3).

Sin embargo, los escasos estudios al respecto en esta población han reportado hallazgos no concluyentes e incluso discordantes (4).

Siendo una patología poco frecuente, no es habitual encontrar descripciones desde la mirada fonoaudiológica, especialmente originarios de países hispanoparlantes. Esta cuestión es imprescindible ya que la persona con SPW presenta desafíos que requieren atención fonoaudiológica desde el nacimiento hasta la adultez, y a fin de lograr una intervención terapéutica adecuada es necesario conocer el abanico de características patológicas asociadas al cuadro (3).

Estos pacientes tienen la necesidad de sostener un tratamiento fonoaudiológico a lo

largo de la vida, tanto en aspectos del lenguaje, habla, habilidades sociales y pragmáticas. Además, resulta importante estructurar el “perfil lingüístico” del SPW a fin de establecer un criterio clínico, verificar desempeño a nivel regional y delimitar los alcances de los resultados de las evaluaciones cognitivas, dándole la importancia que requiere el lenguaje en todas las etapas la vida de las personas con SPW.

Por lo tanto, el objetivo de este trabajo fue analizar el perfil lingüístico de las personas con SPW a partir de la utilización de un método estandarizado, y compararlo con los resultados del CIV.

MATERIALES Y METODOLOGÍA

Este fue un estudio observacional, descriptivo y transversal. Se incluyeron 12 personas con SPW de ambos sexos – 8 varones y 4 mujeres, de entre 11 y 45 años y con una edad media de 22.8 ± 11.1 años, que se evaluaron y/o se encuentran bajo tratamiento regular en nuestra institución, dedicada a enfermedades poco frecuentes a partir de un abordaje transdisciplinario.

Para su inclusión, las personas debían contar con mínimas habilidades lingüísticas que les permitieran participar de las evaluaciones formales. Los pacientes bajo tratamiento con hormona de crecimiento – tanto en la actualidad como en el pasado- fueron excluidos. Se excluyeron además aquellos que presentaban alguna condición asociada a trastorno del espectro autista o alteraciones lingüísticas severas que pudieran interferir con la posibilidad de ser evaluados por las herramientas elegidas o muy bajo nivel de coeficiente intelectual (CI) total brindado por Wechsler Adult Intelligence Scale III (Wais III) o Wechsler intelligence scale for children III (Wisc

III), es decir, aquellos que puntuaron menos de 50 en el CIV o que por cuestiones personales no cumplieron regularmente con la asistencia deseable al momento de la evaluación. Todos los pacientes que participaron de este estudio cuentan con estudios auditivos dentro de parámetros normales.

Los materiales formales que se utilizaron para este estudio son WAIS III, WISC III y CELF4 versión en español.

Las escalas de Wechsler - WISC en niños y WAIS en adultos – son instrumentos clínicos cuyo objetivo se centra en valorar el nivel de inteligencia en niños y adultos y se organiza en diversas subpruebas que se dividen en Verbales y de Ejecución (5). Las subpruebas verbales son: Información, Analogías, Aritmética, Vocabulario, Comprensión y Retención de dígitos, que nos dan información numérica sobre el CI verbal que sumado a las subpruebas de ejecución, nos permiten conocer el CI Total. En este estudio, sólo se toma en cuenta la información que se expresa en el CIV.

El CELF 4 Español (6), es una escala que tiene como objetivo identificar, diagnosticar y realizar el seguimiento de los desórdenes del lenguaje y la comunicación en personas de habla hispana. Es de aplicación individual y originalmente para niños y adultos entre 5 y 21 años. Se eligió esta herramienta dado que permite recabar información pertinente sobre dónde se encuentran los déficits lingüísticos y cuenta con subpruebas que se pueden tomar individualmente, analizar cualitativamente y posteriormente compararlas entre ellas.

Si bien tres personas con SPW que formaron parte de este estudio, superan el límite de edad cronológica planteada por los autores de esta evaluación, se considera que la posibilidad de evolución lingüística y cognitiva de las personas con SPW sería medianamente estable y no superaría la edad de 21 años 11

meses (4) por lo tanto son plausibles de ser parte de ese grupo etario.

Los dominios y las subpruebas que se utilizaron se detallan en la Tabla I y comprenden: Lenguaje Nuclear que contiene las siguientes subpruebas: Recordando Oraciones – Repetir una frase escuchada, Formulación de oraciones – elaborar una oración relacionada con un estímulo visual y una palabra o frase target dada- y clases de palabras total - seleccionar 2 palabras que se asocian y describir por qué. Lenguaje Receptivo que consta de: Clases de palabras receptivo – asociar dos palabras escuchadas, Entendiendo párrafos – responder preguntas sobre un párrafo escuchado y Definición de palabras – definir una palabra que se nombra y se usa en una oración. También Lenguaje Expresivo, que comprende: Recordando oraciones – imitar una oración escuchada-, Formulación de oraciones y Clases de palabra expresivo – explicar una relación entre dos palabras. Contenido del lenguaje, incluye: Clases de palabras total, Definición de palabras y Entendiendo párrafos. Memoria Lingüística: Conceptos y siguiendo direcciones, Recordando oraciones y Formulación de oraciones. Por último, Memoria de trabajo con las subpruebas de Repetición de números – Repetir números para adelante y para atrás y Secuencias familiares – nombrar contenidos básicos cotidianos como días de la semana, meses, alfabeto para adelante y para atrás mientras se toma el tiempo.

Se obtuvieron puntajes transformados a percentiles y desvíos estándar de la mediana, que nos permiten verificar la severidad de la alteración en el lenguaje de los individuos y se considera entre 1 y 1.5 desvío standard (DS) nivel límite o border, de 1.5 a 2 DS, nivel bajo o moderado y 2 DS o más por debajo de la media, nivel muy bajo o severo (6).

Todos los procedimientos fueron realizados de acuerdo a los estándares éticos de la

declaración de Helsinki de 1964 y sus posteriores adendas, y todos los pacientes firmaron el consentimiento informado para su participación.

Las variables continuas se reportaron como medianas estándar, mientras que las variables categóricas se reportaron como cuentas y porcentajes. Se exploraron correlaciones entre variables mediante coeficientes de correlación de Spearman, y se realizaron comparaciones entre grupos utilizando el análisis de varianza de una vía (ANOVA), con comparaciones post-hoc mediante Bonferroni. Los análisis fueron realizados utilizando el software SPSS, versión 22.0 (IBM SPSS Statistics for Windows, Armonk, NY).

RESULTADOS

Según el perfil general de la evaluación de lenguaje CELF 4, el promedio de los resultados de la muestra se encuentra por debajo de la media, siendo considerado trastorno moderado o severo del lenguaje (Figura 1).

En relación a los dominios (Tabla II), el mejor resultado se encontró en memoria de trabajo (66.50 ± 19.75) y el peor en lenguaje receptivo (55.58 ± 12.33).

Respecto a los resultados escalares de las subpruebas, que son los que nos permiten determinar un perfil más específico de fortalezas y debilidades (Tabla III) se observa que las mejores respuestas se encontraron en Definición de palabras (5.09 ± 2.54), Repetición de números total (4.50 ± 3.55), Secuencias familiares (3.92 ± 3.87) y Formulación de oraciones (3.83 ± 2.08). Los resultados más bajos se observaron en Entendiendo párrafos (2.42 ± 4.31), Clases de palabras receptivo (2.67 ± 2.57) y Recordar Oraciones (2.83 ± 1.80).

El CIV medio de las personas con SPW evaluadas fue de 62.20 ± 7.70 , identificándose

correlaciones significativas entre el CIV y la evaluación del lenguaje en tres dominios: lenguaje receptivo ($r=0.61$, $p=0.047$), memoria de trabajo ($r=0.61$, $p=0.04$) y contenido del lenguaje ($r=0.64$, $p=0.03$) (Tabla IV).

DISCUSIÓN

Este estudio nos permitió conocer la singularidad del lenguaje de nuestra población de personas con SPW y su relación con el CIV. El perfil obtenido según los resultados de los dominios demostró que si bien se encuentra más conservada la memoria de trabajo, no existen diferencias significativas entre ellos, lo cual evidencia que presentan una clara alteración en todas las áreas de lenguaje.

Así mismo, se consideró necesario, para establecer un criterio de intervención clínica, el análisis de las subpruebas individuales y así poder intervenir y orientar un tratamiento más adecuado. El CELF 4 es muy útil para determinar alteraciones específicas (4) y así detallar los déficits.

Por lo tanto, es conveniente considerar que si bien el lenguaje en su totalidad se encuentra alterado, las fortalezas se dan en Definición de palabras y actividades memorísticas (Repetición de números total y Secuencias familiares) y las debilidades en Entendiendo párrafos y Clases de palabras Receptivos.

Nuestros resultados presentan cierta coherencia en relación a la bibliografía, lo cual nos evidencia un claro perfil de nuestra población evaluada, en relación a las características de su lenguaje. También, el mismo, se encontró más afectado de lo esperado en relación a las habilidades cognitivas (CIV) (4).

Todo esto nos permite establecer que cuando se releva el estado del lenguaje de una persona con SPW y sólo se tiene en cuenta el CIV, el

mismo no sería determinante del funcionamiento lingüístico real y tampoco alcanzaría para hacer una presunción del mismo ya que solo existe coincidencia con algunos de los dominios de la evaluación de lenguaje pura (contenido del lenguaje, lenguaje receptivo y memoria de trabajo).

Para futuros estudios, se debería plantear un análisis y clasificación de pacientes que ya cuenten con una diferenciación genética en su diagnóstico y así poder delimitar más fielmente cada fenotipo y armar un plan de tratamiento aún más detallado.

También, teniendo en cuenta que la herramienta elegida ya fue reemplazada por la siguiente versión (CELF 5 - Clinical evaluation of Language fundamentals 5th version), se podría considerar reevaluar a los pacientes para verificar si la misma, serviría como herramienta de valoración de niveles de lenguaje.

Por otro lado, se considera primordial incorporar, en próximos estudios, el análisis de mayor cantidad de áreas de la fonoaudiología con el objetivo de armar un perfil acabado, que incluya un detalle pormenorizado de todas las dificultades que las personas con SPW presentan desde el nacimiento a la adultez, por ejemplo, habla, deglución, disfluencia, etc.

La clínica fonoaudiológica que requiere la persona con SPW, podría llegar a parecer acotada pero lejos de ser así, es extremadamente compleja: Incluye afectación en la articulación de la palabra, la voz, hiper o hipo nasalidad, presencia de disfluencia, alteración en habilidades pragmáticas, lingüísticas y fonoestomatognáticas (3) (7) (8).

Otra cuestión limitante, podría ser la pequeña muestra, pero debe considerarse la particularidad tanto de la población como del tipo de evaluación. En vistas de dicha limitación, con el consecuente sesgo de selección, la extrapolación de nuestros resultados a otras poblaciones debe ser cauta.

CONCLUSIONES

En este trabajo se observa que la evaluación, desde el punto de vista fonoaudiológico, de las personas con SPW requiere un abordaje específico. Si bien, en este trabajo solo se analiza el lenguaje, este mismo, se debe tener en cuenta al elaborar estrategias de tratamiento. Además, queda expuesta la necesidad de una mirada independiente y complementaria de las habilidades de lenguaje por sobre las de la inteligencia. El objetivo primordial es poder brindar a las personas con SPW, un abordaje terapéutico integral adecuado, acorde a sus requerimientos.

Este trabajo no fue financiado bajo ningún concepto.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Cassidy, S., Schwartz, S., Miller, J. et al. Prader-Willi syndrome. *Genet Med* 14, 10–26 (2012).
<https://doi.org/10.1038/gim.0b013e31822bead0>
Angulo MA, Butler MG, Cataletto ME. Prader-Willi syndrome: a review of clinical, genetic, and endocrine findings. *J Endocrinol Invest* [Internet]. 2015;38(12):1249–63. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1007/s40618-015-0312-9>
2. Lewis BA, Freebairn L, Heeger S, Cassidy SB. Speech and language skills of individuals with Prader-Willi syndrome. *Am J Speech Lang Pathol* [Internet]. 2002;11(3):285–94. Disponible en: [http://dx.doi.org/10.1044/1058-0360\(2002/033\)](http://dx.doi.org/10.1044/1058-0360(2002/033))
3. Dimitropoulos A, Ferranti A, Lemler M. Expressive and receptive language in Prader-Willi syndrome: report on genetic subtype differences. *J Commun Disord* [Internet]. 2013;46(2):193–201. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jcomdis.2012.12.001>
4. Wechsler D. *Wisc-III: Wechsler Intelligence Scale for children: Manual*. 1991.
5. Semel E, Wiig EH, Secord WA. *Clinical evaluation of language fundamentals*. En: *The Psychological Corporation/A Harcourt Assessment Company*. Toronto, Canada; 2004.
6. Defloor T, Van Borsel J, Curfs L. Speech fluency in prader-willi syndrome. *J Fluency Disord* [Internet]. 2000;25(2):85–98. Disponible en: [http://dx.doi.org/10.1016/s0094-730x\(00\)00026-7](http://dx.doi.org/10.1016/s0094-730x(00)00026-7)
7. Gross RD, Gisser R, Cherpes G, Hartman K, Maheshwary R. Subclinical dysphagia in persons with Prader-Willi syndrome. *Am J Med Genet A* [Internet]. 2017;173(2):384–94. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.a.38015>

Como citar: Orzi MM, Stegmann J. Síndrome de Prader-Willi: La evaluación de lenguaje y su relación con el CI verbal. *Fonoaudiológica*. 2022; 69(2):5-13. Disponible en: <https://fonoaudiologica.asalfa.org.ar>

FIGURAS

Tabla I - Dominios y sub pruebas utilizadas

Dominio	Subtests
Lenguaje Nuclear	Conceptos y siguiendo direcciones
	Recordando oraciones
	Formulación de oraciones
	Clases de palabras total
Lenguaje receptivo	Conceptos y siguiendo direcciones
	Clases de palabras receptivo
Lenguaje expresivo	Recordando oraciones
	Formulación de oraciones
	Clases de palabra expresivo
Contenido del lenguaje	Clases de palabras total
	Definiciones de palabras
	Entendiendo párrafos
Memoria lingüística	Conceptos y siguiendo direcciones
	Recordando oraciones
	Formulación de oraciones
Memoria de trabajo	Repetición de números total
	Secuencias familiares

Tabla II - Puntajes escalares de los DOMINIOS del CELF-4

DOMINIO	MEDIA
Lenguaje nuclear	58.42±12.63
Lenguaje receptivo	55.58±12.33
Lenguaje expresivo	59.08±8.83
Contenido del lenguaje	62.33±16.28
Memoria lingüística	61.5±9.52
Memoria de trabajo	66.5±19.75
p(ANOVA)	0.49

*Ninguna comparación post-hoc (Bonferroni) fue significativa

Tabla III – Puntajes brutos y escalares del CELF 4

SUBTESTS	PUNTAJES BRUTOS	PUNTAJES ESCALARES
Recordar oraciones	38.58±18.8	2.83±1.8
Formulación de oraciones	19.42±11.49	3.83±2.08
Clases de palabras receptivo	11.25±5.32	2.67±2.57
Clases de palabras expresivo	8.83±4.42	3.58±2.31
Clases de palabras total	6.25±4.75	2.92±2.31
Definición de palabras	12.5±8.4	5.09±2.54
Entendiendo párrafos	5.0±2.62	2.42±4.31
Repetición de números total	7.5±3.06	4.5±3.55
Secuencias familiares 1y2	13.5±14.97	3.92±3.84
p (ANOVA)	<0.0001	0.52

Tabla IV - Correlación entre los puntajes escalares de los dominios del CELF 4 y CI VERBAL

DOMINIO	R	p
Lenguaje nuclear (LN)	0.46	0.16
Lenguaje receptivo (LR)	0.61	0.04
Lenguaje expresivo (LE)	0.002	0.97
Contenido del lenguaje (CL)	0.64	0.034
Memoria lingüística (ML)	0.45	0.16
Memoria de trabajo (MT)	0.61	0.045

Figura 1 – Media de puntajes escalares de los dominios de CELF 4

