

Voz y habla de los niños con síndrome de deleción de 22q11

Diana Sebastián-Lázaro, Carme Brun-Gasca, Albert Fornieles

Introducción. El síndrome de deleción de 22q11 (S22q11) es un trastorno genético causado por la pérdida de un fragmento del cromosoma 22. Las manifestaciones clínicas que presenta quien lo padece son diversas, incluyendo dificultades del aprendizaje y alteraciones de la voz, el habla y el lenguaje. No obstante, hasta ahora no hemos encontrado ningún estudio que evalúe estos aspectos en la población española con el S22q11.

Pacientes y métodos. Se evalúa la voz y el habla de una muestra de 10 niños y 7 niñas, de 3 años y 3 meses a 13 años y 9 meses (edad media: $9,4 \pm 3,5$ años), con el S22q11, a través de registros de voz y de una prueba de evaluación fonológica y fonética. Además, se realiza una entrevista semiestructurada a los padres.

Resultados. La mayoría de los niños y las niñas con el S22q11 tienen una voz más grave de lo esperable por su sexo y edad, a excepción de los niños varones con más de 12 años. En cuanto a la intensidad, todos ellos se encuentran dentro de los parámetros de normalidad en la conversación espontánea. Todos presentan alteraciones del timbre, principalmente por hipernasalidad. Respecto al habla, hay mayores dificultades en la articulación de las fricativas, las africadas, la rótica vibrante (/r/) y los grupos consonánticos + /r/. Asimismo, los niños, sobre todo los más pequeños, utilizan las oclusivas glóticas para sustituir consonantes.

Conclusiones. En la muestra estudiada, la mayoría de los niños con el S22q11 presenta alteraciones específicas tanto de la voz como del habla.

Palabras clave. Habla. Logopedia. Síndrome de deleción de 22q11. Velocardiofacial. Voz.

Introducción

El síndrome de deleción de 22q11 (S22q11) está causado por la falta de material genético en la región 11 del brazo largo del cromosoma 22. Es la microsupresión más común identificada en los seres humanos y la causa genética más frecuente de fisura palatina [1]. Tiene una incidencia de 1 por 5.959 recién nacidos vivos y se considera una enfermedad minoritaria (ya que su frecuencia es inferior a cinco casos por 10.000 habitantes) [2].

La expresión clínica de la supresión 22q11 es amplia y variable. Se conocen más de 190 alteraciones asociadas. Se ha descrito un fenotipo facial clásico que se presenta en el 100% de los casos: cara alargada, nariz prominente e hipoplasia de las narinas, fisuras palpebrales estrechas, comisura labial descendida, *filtrum* y labio superior fino, orejas en asa o dismórficas y *facies* de respirador oral (mejillas hipotónicas y labios entreabiertos) [3,4]. Las alteraciones estructurales del paladar son muy comunes (90%) [5]. El 80-85% presentan alteraciones cardiovasculares [6], el 10-20% presentan hipocalcemia [7] y también se han descrito alteraciones inmunológicas [8]. En el fenotipo comportamental suele observarse discapacidad intelectual, generalmente

leve, capacidad cognitiva límite o normal baja y trastornos del aprendizaje [9]. Los niños afectados tienden a ser tímidos, retraídos, lábiles emocionalmente y suelen presentar dificultades para relacionarse [3,10]. Las personas con el S22q11 tienen altas tasas de morbilidad psiquiátrica.

Se estima que el 10% de los adolescentes con el síndrome presenta esquizofrenia, porcentaje que aumenta hasta el 40% durante la edad adulta. La prevalencia del espectro bipolar se incrementa con la edad y alcanza el 4% en la adultez [11].

La alteración de la voz es una de las características típicas del síndrome. Respecto al tono, Shprintzen y Golding-Kushner [12] afirman que el 50% de los niños con el S22q11 presentan voz aguda como consecuencia de la presencia de una membrana laríngea que reduce la superficie de vibración de las cuerdas vocales, una laringe congénita pequeña o la baja estatura para la edad en la primera infancia. Solot et al [13] realizan un estudio en que se concluye que la voz aguda no se corresponde con las alteraciones laríngeas de los sujetos. Contrariamente, Márquez-Ávila et al [14] afirman que la voz acostumbra a ser grave. Benítez-Burraco [15] afirma que el tono de voz resulta monótono, debido a la poca variación de la frecuencia durante el discurso.

Departamento de Psicología Clínica y de la Salud (D. Sebastián-Lázaro, C. Brun-Gasca); Departamento de Psicobiología y de la Metodología de las Ciencias de la Salud Profesor Serra Hünter (A. Fornieles). Facultad de Psicología. Universitat Autònoma de Barcelona. Bellaterra, Barcelona, España.

Correspondencia:

Dra. Diana Sebastián Lázaro. Departamento de Psicología Clínica y de la Salud. Facultad de Psicología. Universitat Autònoma de Barcelona. Campus de la UAB. Edif. B. E-08193 Bellaterra (Barcelona).

E-mail:

diana.sebastian@e-campus.uab.cat

Financiación:

Financiado parcialmente con el Premio Dr. Jordi Perelló, 8.ª edición, del Col·legi de Logopedes de Catalunya.

Agradecimientos:

A las familias y a los niños de la muestra, por su participación en el estudio, y al Hospital Vall d'Hebron y la Associació Catalana de la Síndrome 22q11, de Barcelona, por su colaboración.

Aceptado tras revisión externa:

25.10.18.

Cómo citar este artículo:

Sebastián-Lázaro D, Brun-Gasca C, Fornieles A. Voz y habla de los niños con síndrome de deleción de 22q11. Rev Neurol 2019; 68: 99-106.

© 2019 Revista de Neurología

Shprintzen y Golding-Kushner [12] aseguran que la frecuencia fundamental se normaliza cuando los niños llegan a la adolescencia y la adultez.

En cuanto a la intensidad, acostumbran a presentar hipofonía [14,16], es decir, reducción del volumen de la voz. La hipofonía podría ser consecuencia de aspectos del temperamento o del poco soporte respiratorio que acostumbran a presentar [13]. Son niños tímidos que muestran retraimiento social y dificultades para comunicarse, sobre todo con desconocidos. La voz es aire sonorizado; si no se inspira correctamente, aumenta el número de pausas para coger aire, se realizan finales áfonos y se pueden producir alteraciones de la coordinación fonorrespiratoria [17].

Respecto el timbre, Shprintzen y Golding-Kushner [12] afirman que la mayoría de los niños con el S22q11 presentan algún grado, generalmente leve, de ronquera. Solot et al [5] afirman que se debe a la insuficiencia velofaríngea. Además, se puede detectar ronquera húmeda en algunos pacientes con paresia faríngea, alteración de la movilidad o ambas [5]. También pueden presentar voz tensa y estrangulada o fatiga vocal [5,15]. La característica más destacable es la hipernasalidad, que se produce a consecuencia de la insuficiencia velofaríngea [15]. Shprintzen y Golding-Kushner [12] afirman que el 75% de los niños con el S22q11 presenta voz hipernasal, que casi siempre es grave. Se ha descrito que un 70% de las personas con el S22q11 presenta insuficiencia velofaríngea [18], que puede estar causada por anomalías palatinas o faringe hipotónica [5,19,20]. Las personas que no tienen el S22q11, pero que han sido operadas de fisura del paladar, presentan voz sin alteraciones [21-23]. No obstante, las personas con el S22q11 después de la intervención quirúrgica presentan voz nasal [13].

El 60% de los niños con el S22q11 muestran una grave dificultad de articulación [24]. Frecuentemente desarrollan patrones sustitutorios articulatorios. La sustitución compensatoria más común en los niños con el S22q11 es la consonante oclusiva glotal (?), que se realiza cerrando las cuerdas vocales y, seguidamente, liberando el aire. Los niños con fisura palatina o insuficiencia velofaríngea usan /ʔ/ para sustituir consonantes oclusivas (p, b, t, d, k, g), pero los niños con el S22q11 usan el sonido compensatorio para sustituir cualquier consonante: oclusivas, fricativas, africadas, líquidas e, incluso, nasales [12]. En consecuencia, se limitan las oportunidades de los padres para comprender los actos de habla de sus niños. Como todas las consonantes producidas por los niños con el S22q11 suenan igual, la comunicación se vuelve ininteligible e inefectiva.

En cuanto al lenguaje, se ha observado un retraso en la aparición de las primeras palabras, que emergerían alrededor de los 19 meses. Solot et al [13] aseguran que el 90% de los niños de 2 años afectos de S22q11 no utiliza lenguaje oral o simplemente sólo hace uso de palabras aisladas, el 80% con 3 años es no verbal o solo hace uso de palabras o frases simples y el 30% a los 4 años sigue siendo no verbal o todavía habla sin usar oraciones.

Algunos autores relatan un déficit más grave en el lenguaje receptivo en comparación con el expresivo [3], mientras que otros describen una mayor afectación del lenguaje expresivo frente al receptivo [14]. Las alteraciones del lenguaje afectan a todos los niveles: fonológico, semántico, morfosintáctico y del discurso. En general, se describe bajo conocimiento léxico, problemas para recordar vocabulario nuevo, escasa habilidad comunicativa para escuchar y gestionar información general y cultural, para hablar de situaciones de la vida real, transmitir ideas, pensamientos o sentimientos, para seguir instrucciones simples, para recordar órdenes con diversos pasos o información compleja, para pedir ayuda en situaciones complicadas o para participar en conversaciones técnicas; dificultades que muchas veces se traducen en alteraciones pragmáticas que interfieren en sus interacciones sociales [3].

Conocer las alteraciones que presenta la persona permitirá realizar un tratamiento individualizado y específico, consiguiendo resultados óptimos [1].

El objetivo del presente estudio es evaluar la voz y el habla de una muestra de niños y niñas con el S22q11 que viven en Cataluña. Hasta el momento no tenemos conocimiento de que se haya realizado ningún estudio sobre la voz ni el habla de las personas con el S22q11 en la población española.

Pacientes y métodos

Muestra

Se evaluó a 17 niños (10 niños y 7 niñas) de entre 3 años y 3 meses y 13 años y 9 meses (edad media: 9,4 ± 3,5 años). En la tabla I se describe la muestra.

Los criterios de inclusión fueron: vivir en Cataluña y tener diagnóstico genético confirmado de S22q11. Los criterios de exclusión fueron: edad inferior a 3 años, alteración motora grave, pérdida auditiva neurosensorial, deficiencia visual no corregida o condiciones médicas crónicas que requieren hospitalizaciones frecuentes. Se excluyó a tres participantes por los siguientes motivos: edad inferior a 3 años, diagnóstico de autismo y cuadro psicótico.

Instrumentos

Entrevista ad hoc a los padres

Para recoger datos globales del desarrollo de la persona afectada y datos sociodemográficos de la familia se realizó una entrevista semiestructurada [25]. Se pidió información sobre hitos evolutivos motores, del lenguaje y de alimentación, y sobre el estado actual y aspectos relacionados con la salud en general.

Evaluación de la voz

Se usaron unos auriculares estéreos Speedlink SL-8749 conectados a un ordenador MacBook Air. Las muestras se editaron mediante el programa de análisis de voz Praat 5.3.61 [26]. Se realizaron diversos registros de voz hablada, proyectada, sostenida y gritada con el objetivo de obtener parámetros de frecuencia, intensidad y timbre. En la tabla II se indican los registros, los tipos de voz y los parámetros analizados.

Evaluación del habla

Para evaluar el desarrollo fonético y fonológico se administró el test de evaluación fonológica del habla infantil (castellano) [27] o *Avaluació del desenvolupament fonològic en nens catalanoparlants de 3 a 7 anys* (catalán) [28]. Permite comparar la producción de fonemas del participante con los que debería emitir por su edad cronológica.

Procedimiento

Inicialmente se contactó con el hospital público de referencia para este síndrome (Hospital Vall d'Hebron de Barcelona) y la Associació Catalana de la Síndrome 22q11, con sede en Barcelona. Estas dos entidades contactaron con las familias con pacientes con el síndrome y les enviaron un escrito en el que se explicaba en qué consistía el estudio, qué aspectos se estudiaban, cómo se realizaba la recogida de datos y la duración de este proceso. Una vez que las familias interesadas en colaborar lo comunicaron, se firmó el consentimiento informado. La evaluación se realizó en el domicilio de los participantes o en el módulo de genética del Hospital Vall d'Hebron. Las condiciones requeridas fueron: habitación libre de ruido y ausencia de interrupciones durante la ejecución de las pruebas.

Evaluación

La exploración se realizó en la lengua materna de cada participante. Inicialmente se realizó la entrevista a los padres. Las grabaciones se llevaron a ca-

Tabla I. Descripción de la muestra y alteraciones del timbre.

	Edad (años, meses)	Sexo	Etiología	Nivel socio-económico	Alteración del paladar	Alteración del timbre
Sujeto 1	3, 3	F	De novo	Medio bajo	–	N G2 I
Sujeto 2	4	M	De novo	Medio	–	N G2
Sujeto 3	4, 5	M	De novo	Medio alto	Paladar ojival	N G2 R S A I
Sujeto 4	4, 5	M	Heredado	Bajo	Velo del paladar corto	N G1
Sujeto 5	7, 5	M	De novo	Alto	Paladar hipotónico	S
Sujeto 6	9, 3	F	De novo	Bajo	–	A
Sujeto 7	9, 8	M	Heredado	Bajo	Velo del paladar corto	N G2 R S I
Sujeto 8	9, 9	M	De novo	Medio bajo	Paladar hipotónico	N G1 R S I
Sujeto 9	9, 11	F	De novo	Medio	–	N G3 R S I
Sujeto 10	10, 4	F	De novo	Medio	Velo del paladar corto	N G3 R S
Sujeto 11	10, 5	F	De novo	Medio	Velo del paladar corto	N G2 R S A I
Sujeto 12	10, 11	M	De novo	Medio bajo	Paladar ojival	N G2 R S I
Sujeto 13	12, 7	M	De novo	Alto	Ausencia de velo del paladar	N G1 R S A I
Sujeto 14	12, 10	M	De novo	Medio	Fisura palatina	N G2 R S A I
Sujeto 15	13, 4	F	De novo	Medio alto	–	N G1 S I
Sujeto 16	13, 7	M	Heredado	Medio	Paladar hipotónico	N G1 R A I
Sujeto 17	13, 9	F	De novo	Alto	Fisura submucosa	N G3 R S A I

A: astenia; F: femenino; I: inestabilidad; M: masculino; N: nasalidad (G1: grado 1; G2: grado 2; G3: grado 3); R: ronquera; S: soplo.

bo en habitaciones sin ruido perceptible, pero no aisladas acústicamente. El micrófono se ubicó a 8 cm de la boca y se dio la consigna de ser natural y espontáneo.

Análisis y tratamiento de la información

Para el análisis de los registros de voz se usó el programa Praat [26]. La representación usada para el tono y la intensidad fue el espectrograma, y para el timbre, el espectrograma y el espectro de frecuencias. El timbre se evaluó mediante la percepción del evaluador experto, con el objetivo de determinar si la voz de los participantes era nasal, ronca, soplada, asténica, constreñida o inestable.

Tabla II. Registros, tipos de voz y parámetros analizados.

	Tipo de voz	Parámetro
Conversación espontánea	Voz hablada	Frecuencia fundamental e intensidad
Automatismo: días de la semana	Voz proyectada	Intensidad
[a] murmurada	Vocal sostenida	Intensidad mínima
[a] sostenida gritando	Voz gritada	Intensidad máxima
Frase '¡tengo hambre!', gritando	Voz gritada	Intensidad máxima
[a] sostenida en intensidad y frecuencia cómodas	Vocal sostenida	Timbre
[m] en intensidad y frecuencia cómodas	Consonante sostenida	Timbre: nasalidad

No se vulneró el código deontológico, el código de ética profesional del Colegio de Logopedas, los Derechos Arco ni la Declaración de Helsinki de 1975.

Resultados

Respecto a la modalidad comunicativa espontánea, tres de los participantes (75%) menores de 5 años utilizan el gesto para sustituir el habla. Los mayores emplean el habla (92,3%), excepto un sujeto que está en etapa transicional gesto-habla.

Voz

Teniendo en cuenta los parámetros de normalidad de la frecuencia fundamental de Oliva et al [29] (Tabla III), todos los niños menores de 7 años y ocho de los niños de 7-12 años (61,5%) muestran una frecuencia fundamental inferior a la correspondiente por su edad (más grave). Los tres sujetos masculinos mayores de 12 años tienen la voz más aguda, y los dos femeninos, un tono ligeramente inferior (más grave) del que corresponde a su sexo y edad.

En la figura consta la información sobre la intensidad. Respecto a la intensidad mínima, sólo cuatro participantes (23,52%) obtienen una intensidad dentro del parámetro de normalidad; del resto, 12 (70,6%) presentan una intensidad más elevada, y un caso (5,9%), una intensidad disminuida. En conversación espontánea, todos los participantes se encuentran dentro del parámetro de normalidad. En voz proyectada, cinco participantes (29,5%) se sitúan dentro del intervalo de normalidad, y 12 (70,5%), por debajo. Realizando una /a/ sostenida gritando, no chi-

Tabla III. Frecuencia fundamental de los participantes ($n = 17$).

	Edad (años, meses)	Frecuencia fundamental	Normalidad
Sujeto 3	4, 5	268	
Sujeto 4	4, 5	283	Niños y niñas hasta 7 años: 330-440
Sujeto 2	4	307	
Sujeto 1	3, 3	327	
Sujeto 8	9, 9	180	
Sujeto 10	10, 4	206	
Sujeto 11	10, 5	254	
Sujeto 7	9, 8	274	Niños y niñas de 7-12 años: 277-440
Sujeto 5	7, 5	276	
Sujeto 9	9, 11	277	
Sujeto 6	9, 3	301	
Sujeto 12	10, 11	342	
Sujeto 16	13, 7	190	
Sujeto 14	12, 10	194	Chicos > 12 años: 110-164
Sujeto 13	12, 7	262	
Sujeto 15	13, 4	207	Chicas > 12 años: 220-330
Sujeto 17	13, 9	218	

llo, 11 sujetos (64,7%) se ubican dentro del intervalo de normalidad, pero gritando '¡tengo hambre!', el número disminuye a cuatro (23,5%). Cuando se añade intención comunicativa al mensaje, la intensidad disminuye.

Todos los sujetos evaluados muestran alteraciones del timbre: 15 sujetos (88,23%) tienen voz nasal, de los cuales cinco muestran un grado 1 (33,3%), siete un grado 2 (46,7%) y tres un grado 3 (20%). De los dos participantes sin timbre nasal, uno no presenta alteraciones del paladar y el otro tiene el velo del paladar hipotónico y ha realizado dos años de logopedia, en los cuales se ha trabajado el fortalecimiento del velo del paladar. De los siete niños sin alteraciones del paladar o paladar ojival (en el cual no hay fisura), seis (85,7%) presentan hipernasalidad en grados variables. Once sujetos (64,7%) del total muestran cierto grado de ronquera: uno per-

teneciente al grupo de menores de 7 años y 10 al grupo de mayores de 7 años; 17 (70,58%) presentan voz soplada; siete (41,2%), astenia; cero, constricción; y 12 (70,6%), inestabilidad de la intensidad y, en menor grado, de la frecuencia.

Doce padres (70,6%) consideran que la voz de su hijo es nasal; uno (5,9%), que es hipofónica (intensidad disminuida); dos (11,8%), que es nasal e hipofónica; y dos (11,8%), que no presenta alteración alguna.

Habla

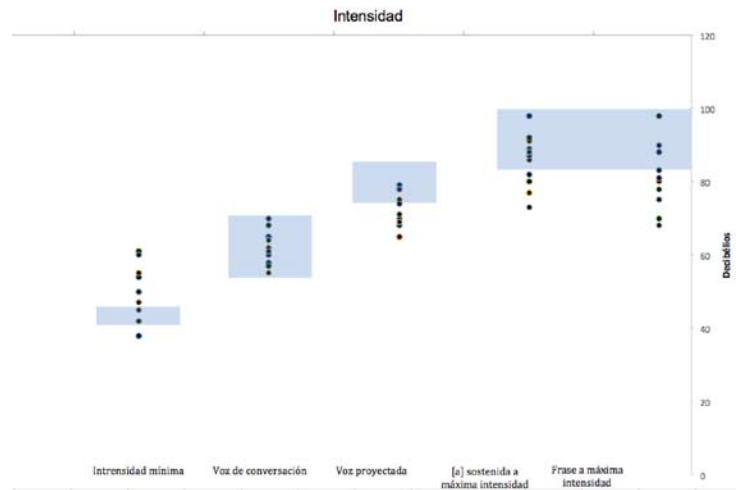
Los resultados muestran un proceso de adquisición normal, pero más lento, con mayores dificultades en la producción de fricativas, africadas, líquidas, rótica vibrante y grupos consonantes /r/. Todos los niños menores de 5 años y dos (15%) mayores de 7 años usan la oclusiva glotal (ʔ) para compensar dificultades en la articulación de consonantes orales. En la tabla IV se muestran los resultados individuales de cada participante.

A continuación se presenta la descripción según categorías del modo de articulación:

- *Oclusivas*: desarrollo tardío, sustitución del fonema /b/ por /m/ como consecuencia del escape de aire nasal y sustitución del fonema /d/ por otros sonidos del triángulo alveolar (/l/, /r/).
- *Fricativas*: desarrollo tardío y dificultades para articular el fonema /z/, sonido de adquisición tardía.
- *Africadas*: mayor dificultad, con niños que articulan correctamente la mayoría de los fonemas que presentan dificultades fonológicas y fonéticas en esta categoría, que también es de adquisición tardía para los niños con desarrollo típico.
- *Líquidas*: los niños que presentan dificultades con las laterales también muestran alteraciones en la dicción de las róticas; la mayoría de los sujetos presenta dificultades fonológicas o fonéticas en la articulación de las róticas, sobre todo la vibrante, y frecuentemente /l/ y /r/ son sustituidos por otro de los sonidos del triángulo alveolar.
- *Nasales*: los sujetos mayores de 9 años no presentan dificultades en la producción de los fonemas de esta categoría, a excepción de /n/, un fonema de adquisición tardía.
- *Grupos consonánticos*: adquisición tardía en comparación con las criaturas con desarrollo típico; presentan mayor dificultad en la dicción de consonante + /r/ que de consonante + /l/.

Seis de los padres (35,3%) consideran que su hijo o hija realiza todos los sonidos correctamente; cinco (29,4%), que presenta ciertas dificultades, ya que no puede articular correctamente algún fonema u oca-

Figura. Intensidad de los participantes en los diferentes parámetros de voz evaluados. Las franjas de color azul indican el intervalo de normalidad para los diferentes parámetros.



sionalmente hace sustituciones o omisiones aleatorias; y seis (35,3%) afirman que su hijo presenta muchas dificultades para la realización de múltiples, o todos, los fonemas.

Respecto a la comunicación con personas externas al entorno cercano, ocho de los padres (47%) afirman que a veces les cuesta entender al niño o niña cuando habla; seis (35,3%) aseguran que generalmente se comunican sin ningún tipo de dificultad; y tres (17,7%) aseveran que normalmente no le entienden.

Discusión

Los resultados de la evaluación de una muestra de sujetos con el S22q11 que viven en Cataluña muestran alteraciones específicas de la voz y el habla. La muestra es representativa, ya que fue extraída tanto del ámbito hospitalario como del asociativo; pero reducida, ya que se trata de un síndrome con una prevalencia baja, hay que recordar que se considera una enfermedad minoritaria, ya que presenta una prevalencia inferior a uno por 5.000 recién nacidos vivos. Hasta el momento hay pocos estudios en que se analice la voz y el habla de los niños con el S22q11 y ninguno que tengamos conocimiento en lengua castellana o catalana. Los fonemas de cada lengua difieren, motivo por el cual el presente estudio no es exactamente comparable con los que se han realizado en población con el inglés como lengua materna.

Tabla IV. Producción de consonantes de los sujetos con el S22q11.

	Edad	Oclusivas						Fricativas						Africadas		Diptongos		Líquidas				Nasales				Grupo consonántico +		Compensatorios	
		p	b	t	d	k	g	f	s	z	ʃ	ʒ	θ	x	tʃ	ɟʒ	<	>	l	ʎ	r	ʀ	m	n	ɲ	ɳ	l		r
Sujeto 1	3, 3	f	f	f	f		f						F	F	f		f	f	f	f	f	F	f	f		f	F	F	C
Sujeto 2	4	F	F	F	F	F	F	F	F			F	F	F		f	f	F	F	F	F	f	F		F	F	F	C	
Sujeto 3	4, 5	f	f	f	f		F	f	f	f				F	f	f	F	f	f	f	F			f	f	F	F	C	
Sujeto 4	4, 5		f		f	f	f	f	f					F		f	f	f	f	f	F	f	f			f	f	C	
Sujeto 5	7, 5			f	f	f	f		f	f						f	f		f	f		f	f				f		
Sujeto 6	9, 3																				f						f		
Sujeto 7	9, 8		f		f	f				f						f	f	f	f							f		C	
Sujeto 8	9, 9		f		f	f			f		f			F		f	f	f	f	f	f						f		
Sujeto 9	9, 11			f	f		f			f	f					f	f	f	f	f	f						f		
Sujeto 10	10, 4		f													f	f	f		f	F			f			f		
Sujeto 11	10, 5		f		f	f														f	F						f	C	
Sujeto 12	10, 11		f		f						f			f		f											f		
Sujeto 13	12, 7								f	F	f			F		f			f	f						f			
Sujeto 14	12, 10				f						f					f	f	f						f					
Sujeto 15	13, 4													f		f				f				f		f	F		
Sujeto 16	13, 7																			f									
Sujeto 17	13, 9			f	f							f									F						f		

La ausencia de letra indica que el participante realiza el fonema siempre de forma correcta; la ‘f’, que presenta un error fonológico (realiza el fonema correctamente en alguna ocasión); la ‘F’ indica un error fonético (no sabe realizar el fonema); la ‘C’ señala la presencia de sonidos compensatorios. Los cuadrados sombreados censuran fonemas que no se usan en catalán o castellano. Oclusivas: sonidos orales producidos por el bloqueo de la corriente de aire al cerrar el tracto vocal; fricativas: sonidos orales realizados con corriente de aire continuo; africadas: sonidos orales en los cuales se articula una oclusiva y una fricativa en el mismo punto de articulación; líquida: cualquier sonido vibrante, batiente o lateral; laterales: sonidos orales en los cuales se deja escapar el aire por los laterales de la lengua; batiente: consonante en la cual hay un contacto rápido de la lengua con algún punto de la boca sin que se corte totalmente el paso de aire; vibrante: sonido oral producido por las vibraciones múltiples entre el punto de articulación y el órgano articulador; nasales: sonido en el cual se deja escapar a la vez el aire por la nariz y la boca; grupos consonánticos: articulación de diversas consonantes seguidas; errores compensatorios: sonidos que se realizan en la cavidad nasal, la faringe, la laringe o que están sustituidos por los sonidos orales.

Respecto a la adquisición del lenguaje en niños con el S22q11, Solot et al [13] afirman que adquieren con demora los hitos del lenguaje y aseguran que el 80% de los niños con 3 años son no verbales o sólo hacen uso de palabras o frases simples. En nuestra muestra, si bien la participante de 3 años y 3 meses produce frases simples, hemos hallado criaturas de mayor edad que se comunican únicamente con palabras, lo que da una idea del amplio espectro de diferencias entre cada niño con el síndrome.

En cuanto al tono de voz, los participantes presentan un tono de voz más grave de lo esperable, dato que concuerda con la afirmación de Márquez-Ávila et al [14]. Contrariamente, Shprintzen y Golding-Kushner [12] aseguran que un 50% de los niños con el S22q11 presenta voz aguda. En el presente estudio, los adolescentes masculinos presentan una voz más aguda y los femeninos una voz más grave de lo correspondiente por su sexo y edad. Shprintzen y Golding-Kushner [12] aseguran que el

tono de voz se normaliza cuando los niños llegan a la adolescencia tardía y a la adultez.

La intensidad de la voz de los participantes en conversación espontánea durante el registro se halla dentro del intervalo de normalidad, aunque hay cierta tendencia a una intensidad disminuida cuando se comunican fuera del contexto de evaluación. Márquez-Ávila et al [14] afirman que los niños con S22q11 presentan una baja intensidad de la voz. La hipofonía podría ser consecuencia de aspectos del temperamento o del poco soporte respiratorio que suelen presentar, como sugieren Solot et al [13].

En el presente estudio, un 64,8% de los participantes presenta ronquera, lo que coincide con lo descrito por Shprintzen y Golding-Kushner [12], quienes aseguran que un alto porcentaje, si no la mayoría, de los niños con el S22q11 presenta algún grado, generalmente leve, de ronquera. El hecho de que solo uno (25%) de los participantes menores de 7 años presente ronquera respecto a los 13 sujetos (77%) mayores de 7 años puede deberse a un intento de compensación de la hipotonía que provoque que fuercen en exceso las cuerdas vocales.

La mayoría de los sujetos presenta voz nasal [12]. Las personas sin el S22q11, después de ser operadas de fisura palatina o submucosa, presentan una voz sin alteraciones [21,23]. No obstante, los sujetos del presente estudio, después de la intervención quirúrgica, aún presentan voz nasal [13].

Un gran número de las criaturas con el S22q11 presenta una articulación gravemente alterada por las sustituciones compensatorias de la mayoría de las consonantes como consecuencia de la insuficiencia velofaríngea [12,24]. En nuestra muestra, el niño de 4 años sólo emite vocales y consonantes compensatorias, lo que limita al interlocutor la comprensión de lo que el niño intenta comunicar.

Los niños menores de 6 años presentan problemas en la articulación de múltiples sonidos, y los mayores, a pesar de haber mejorado notablemente, siguen mostrando dificultades en la producción de las fricativas y las africadas; estos resultados concuerdan con los de D'Antonio et al [30]. No obstante, los participantes de este estudio también presentan dificultades en las líquidas, especialmente en el fonema /r/ y el grupo consonante + /r/. Además, mientras que en su estudio sólo un 17% de los niños articula /ŋ/, en el actual estudio lo realizan casi todos los participantes, a excepción de los más pequeños. Este fenómeno podría ser consecuencia del hecho de que este fonema no es muy común en el inglés, incluso hay variedades en las cuales no se usa, en comparación con otras lenguas, como el catalán y el castellano, donde es un fonema frecuente.

Los resultados del presente estudio indican una adquisición del habla más retardada y, posteriormente, más lenta, pero siguiendo el desarrollo de las criaturas con desarrollo típico. Scherer et al [31] sugieren que el desarrollo del habla y del lenguaje de los niños y las niñas con el S22q11 difiere del de los niños y las niñas sin el síndrome, incluso en el caso de que tengan fisura palatina.

En nuestros resultados destacan las sustituciones entre los fonemas /l/, /r/ y /d/, posiblemente causadas por una escasa discriminación auditiva entre los sonidos del triángulo alveolar. Solot et al [13] afirman que las criaturas con el S22q11 presentan mayor tendencia a desarrollar alteraciones fonológicas.

La principal limitación del estudio ha sido el tamaño reducido de la muestra debido a la baja prevalencia del síndrome, ya que se trata de una enfermedad minoritaria. El principal punto fuerte de este estudio es la aportación sobre la voz y el habla de las personas con el S22q11 en la población española. De cara a futuras investigaciones, sería interesante realizar un análisis de la voz, el habla, el lenguaje y la comunicación de los niños y adultos con el S22q11 y compararlo con otros perfiles (discapacidad intelectual idiopática y otros síndromes genéticos), para así poder establecer el perfil lingüístico de las personas con el S22q11.

En conclusión, respecto a la voz, se observa una tendencia al tono grave en los participantes menores de 12 años. Los niños mayores de 12 años presentan una voz más aguda de lo esperable por su sexo y edad.

La intensidad está ligada a la intención comunicativa del sujeto, con tendencia a estar disminuida, pero dentro del intervalo de normalidad. Las alteraciones del timbre son muy frecuentes y destaca la hipernasalidad.

En cuanto al habla, los sujetos con el S22q11 presentan un desarrollo del habla siguiendo el patrón de los niños con desarrollo típico, pero con un inicio más tardío y con un tiempo de consolidación de la dicción correcta más extenso. Presentan mayores dificultades en la producción de las africadas, la rótica vibrante y los grupos consonánticos, sobre todo en los fonemas de adquisición más tardía. Las criaturas de menor edad utilizan la oclusiva glotal para compensar las dificultades en la producción de consonantes, mayoritariamente, orales; con posterioridad, su uso disminuye de forma notoria.

Bibliografía

1. Fullman L, Boyer V. Velocardiofacial syndrome and early intervention. *Contemp Issues Commun Sci Disord* 2012; 39: 21-9.

2. Ramírez-Cheyne J, Forero-Forero JV, Yuriko González-Teshima L, Madrid A, Saldarriaga W. Síndrome de delección 22q11: bases embriológicas y algoritmo diagnóstico. *Rev Colomb Cardiol* 2016; 23: 443-52.
3. Álvarez D, Palomares M, Villena C. Descripción de características clínicas del síndrome velocardiocfacial. *Revista Chilena de Fonoaudiología* 2009; 9: 41-61.
4. Fernández I, Álvarez E. *Estudi Llevant. El desarrollo psicomotor de 1.702 niños de 0 a 24 meses [tesis doctoral]*. Barcelona: Universitat de Barcelona; 1989.
5. Solot C, Knightly C, Handler S, Gerdes M, McDonald-McGinn D, Moss E, et al. Communication disorders in the 22q11.2 microdeletion syndrome. *J Commun Disord* 2000; 33: 187-204.
6. Young D, Shprintzen R, Goldberg R. Cardiac malformations in the velocardiocfacial syndrome. *Am J Cardiol* 1980; 46: 643-8.
7. Shprintzen RJ, Goldberg RB, Young D, Wolford L. The velocardiocfacial syndrome: a clinical and genetic analysis. *Pediatrics* 1981; 67: 167-72.
8. Junker AK, Driscoll DA. Humoral immunity in DiGeorge syndrome. *J Pediatr* 1995; 127: 231-7.
9. Fejerman N, Fernández E. *Neurología pediátrica*. 3 ed. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana; 2007.
10. Simon TJ, Burg-Malki M, Gothelf D. Cognitive and behavioral characteristics of children with chromosome 22q11.2 deletion. In Mazzocco MMM, Ross JL, eds. *Neurogenetic developmental disorders: manifestation and identification in childhood*. Cambridge: Elsevier; 2007. p. 163-97.
11. Schneider M, Debbané M, Bassett AS, Chow EWC, Fung WLA, Van den Bree MB, et al. Psychiatric disorders from childhood to adulthood in 22q11.2 deletion syndrome: results from the International Consortium on Brain and Behavior in 22q11.2 Deletion Syndrome. *Am J Psychiatry*. 2014; 171: 627-39.
12. Shprintzen RJ, Golding-Kushner KJ. *Velo-cardio-facial syndrome*. Volume 1. San Diego: Plural Publishing; 2008.
13. Solot C, Gerdes M, Kirschner R, McDonald-McGinn D, Moss E, Woodin M, et al. Communication issues in 22q11.2 deletion syndrome: children at risk. *Genet Med* 2001; 3: 67-71.
14. Márquez-Ávila CS, Montoya-Aranda I, Morán-Barroso VF, Rojas-Sosa MC, Olvera-Gómez JL. Alteraciones fonoaudiológicas en el síndrome velocardiocfacial (delección 22q11.2). Presentación de un caso clínico con un arco aórtico cervical derecho. *Rev Mex AMCAOF* 2012; 1: 126-35.
15. Benítez-Burraco A. Genes, cognición y lenguaje: consideraciones a propósito del síndrome velocardiocfacial. *Neurología* 2009; 24: 50-8.
16. McWilliams BJ, Morris HL, Shelton RL. *Cleft palate speech*. 2 ed. Philadelphia: Elsevier; 1990.
17. Niklasson L, Rasmussen P, Óskardóttir S, Gillbert C. Neuropsychiatric disorders in the 22q11 deletion syndrome. *Genet Med* 2001; 3: 79-84.
18. Antshel KM, Marrinan E, Kates WR, Fremont W, Shprintzen RJ. Language and literacy development in individuals with velocardiocfacial syndrome. *Top Lang Disord* 2009; 29: 170-86.
19. Jones KL. *Smith's recognizable patterns of human malformation*. 6 ed. Philadelphia: Elsevier; 2006.
20. Shprintzen RJ. Velo-cardio-facial syndrome. In Cassidy S, Allanson J, eds. *Management of genetic syndromes*. New York: Wiley-Blackwell; 2005. p. 131-8.
21. Gereau SA, Shprintzen RJ. The role of adenoids in the development of normal speech following palate repair. *Laryngoscope* 1988; 98: 299-303.
22. Salyer KE, Song KW, Sperry EE. Two-flap palatoplasty: 20-year experience and evolution of surgical technique. *Plas Reconstr Surg* 2006; 118: 193-204.
23. Shprintzen RJ, Schwartz RH, Daniller A, Hoch L. Morphologic significance of bifid uvula. *Pediatrics* 1985; 75: 553-61.
24. Golding-Kushner KJ. *Craniofacial morphology and velopharyngeal physiology in four syndromes of clefting [unpublished doctoral dissertation]*. New York: The Graduate School and University Center, City University of New York; 1991.
25. Hollingshead A. *Four factor index of social status*. New Haven: Department of Sociology Yale University; 1975.
26. Boersma P, Weenink D. Praat: Doing phonetics by computer (v. 5.3.61). URL: <http://www.praat.org/>. [03.01.2016].
27. Bosch-Galceran L. *Evaluación fonológica del habla infantil*. Barcelona: Masson; 2003.
28. Bosch-Galceran L. *Avaluació del desenvolupament fonològic en nens catalanoparlants de 3 a 7 anys*. Barcelona: Publicacions de l'ICE; 1987.
29. Oliva G, Sauca A, Vila-Rovira JM. *Protocol d'avaluació logopèdica de la veu*. Barcelona: Col·legi de Logopedes de Catalunya; 2013.
30. D'Antonio LL, Scherer N, Miller L, Kalbfleisch J, Bartley J. Analysis of speech characteristics in children with velocardiocfacial syndrome (VCFS) and children with phenotype overlap without VCFS. *Cleft Palate Craniofac J* 2001; 38: 455-67.
31. Scherer NJ, D'Antonio LL, Kalbfleisch JH. Early speech and language development in children with velocardiocfacial syndrome. *Am J Med Genet* 1999; 88: 714-23.

Voice and speech of children with 22q11 deletion syndrome

Introduction. The 22q11 deletion syndrome (S22q11) is a genetic disorder caused by the loss of a fragment of the chromosome 22. The clinical manifestations associated with the syndrome are diverse, including learning difficulties and alterations in voice, speech and language. However, to date we have not found any study that evaluates these aspects in the Spanish population with S22q11.

Patients and methods. We evaluate the voice and speech of a sample of 10 boys and 7 girls, aged 3 years and 3 months to 13 years and 9 months old (mean age: $9,4 \pm 3,5$ years old) with S22q11, with voice recordings and a phonological and phonetic evaluation. Also, semistructured type interview is administered to parents.

Results. Most children of our series, both male and female, with S22q11 have a deeper voice than expected by gender and age, except for male children over 12 years. In terms of intensity, all of them are within the parameters of normality in spontaneous conversation. Almost all of them showed alterations in voice quality, mainly due to hypernasality. Regarding the speech, there are major difficulties in the articulation of fricatives, affricates and vibrant rhotic consonant clusters + /r/. Likewise, children, especially the youngest ones, make use of glottal stops to replace consonants.

Conclusions. In the studied sample, most of the children with S22q11 have specific voice and speech alterations.

Key words. 22q11 deletion syndrome. Speech. Speech and language therapy. Velocardiocfacial. Voice.