

## ESTUDIOS GENÉTICOS DE LOS TRASTORNOS DE LA COMUNICACIÓN

**Resumen.** Objetivos. Revisar los estudios poblacionales, citogenéticos y moleculares sobre trastornos específicos del lenguaje (TEL) y trastornos globales del desarrollo (TGD). Desarrollo. Los estudios de concordancia clínica sobre gemelos mono y dicigóticos, y sobre grupos familiares afectados en varias generaciones, señalan la presencia de una predisposición poligénica multifactorial, aunque, en algún estudio, se ha sugerido un modo de herencia autosómico dominante. Los datos existentes hablan a favor de una relación no tanto modular, sino más bien molar, entre genes y habilidades comunicativas. Mediante marcadores altamente polimórficos, los rastreos extensivos del genoma en grupos familiares han mostrado regiones de susceptibilidad en 7q para los TEL y en 2q y 7q para los TGD. Se supone que en 7q existen varios rasgos de expresión cuantitativa relacionados con las habilidades de comunicación. Son heterogéneos y poco consistentes los resultados de los diversos grupos de trabajo en referencia a otras regiones de susceptibilidad genómica; ello se debe, en parte, a la variabilidad de los fenotipos incluidos y al pequeño tamaño de los grupos familiares. Conclusiones. Para mejorar los resultados de las investigaciones genéticas moleculares futuras es necesario seleccionar grupos familiares homogéneos con arreglo a marcadores conductuales precisos, y también aumentar el tamaño de los grupos mediante la inclusión de miembros no discapacitados, pero que posean rasgos de conducta relacionables con el fenotipo diana. En el brazo largo del cromosoma 7 residen las anomalías más consistentes, halladas hasta el momento por los diferentes grupos de investigación sobre genética molecular de TEL y TGD. [REV NEUROL 2002; 35: 32-6]

**Palabras clave.** Autismo. Cromosoma 7q. Disfasia. Genética molecular. Ligamiento. Neurogenética. Trastorno específico del lenguaje. Trastorno global del desarrollo.

## ESTUDOS GENÉTICOS DAS PERTURBAÇÕES DA COMUNICAÇÃO

**Resumo.** Objectivos. Rever os estudos populacionais, citogenéticos e moleculares sobre perturbações específicas da linguagem (PEL) e perturbações globais do desenvolvimento (PGD). Desenvolvimento. Os estudos de concordância clínica sobre gémeos mono e dizigóticos, e sobre grupos familiares com envolvimento em várias gerações, assinalam a presença de uma predisposição poligénica multifactorial, embora, em alguns estudos, tenha sido sugerido um modo de hereditabilidade autossómico dominante. Os dados existentes falam a favor de uma relação não tanto modular, como molar, entre genes e capacidades comunicativas. Através de marcadores altamente polimórficos, os rastreios extensos do genoma em grupos familiares mostraram regiões de susceptibilidade no 7q para os TEL e no 2q para os TGD. Supõe-se que no 7q existam vários traços de expressão quantitativa relacionados com a capacidade de comunicação. São heterogéneos e pouco consistentes os resultados dos diversos grupos de trabalho em referência a outras regiões de susceptibilidade genómica; isso deve-se, em parte, à variabilidade dos fenotipos incluídos e ao tamanho reduzido dos grupos familiares. Conclusões. Para melhorar os resultados das investigações genéticas moleculares futuras é necessário seleccionar grupos familiares homogéneos de acordo com marcadores comportamentais precisos, e aumentar também o tamanho dos grupos, através da inclusão de membros não incapacitados, mas que possuam traços de conduta relacionáveis com o fenótipo alvo. No braço longo do cromossoma 7 residem as anomalias mais consistentes achadas até ao momento pelos diferentes grupos de investigação sobre genética molecular de TEL e TGD. [REV NEUROL 2002; 35: 32-6]

**Palavras chave.** Autismo. Cromossoma 7q. Disfasia. Genética molecular. Ligamento. Neurogenética. Perturbação específica da linguagem. Perturbação global do desenvolvimento.

# Trastornos de la comunicación: diagnóstico diferencial

J. Campos-Castelló, S. Briceño-Cuadros

## COMMUNICATION DISORDERS: DIFFERENTIAL DIAGNOSIS

**Summary.** Objective. To evaluate components of clinical semiology in the differential diagnosis of communication disorders (TC) and their possible biological markers. We consider two groups, according to the communication disorders themselves and their effects on social interaction. In the first case both aspects are affected in parallel and in the second it is predominantly social interaction which is affected. Development. In the first groups we studied dyslalias, dyrrhythmias, acquired aphasias, TC relation to epilepsy, types of seizures and EEG discharges. The dysphasia of development and epilepsy may be associated by chance, as a result of the same cause or the epilepsy be responsible for the TC, either because of seizures or continuously (acquired epileptic-aphasia, SLK). Based on personal data and the literature we studied the semiology, possible biological markers and differential diagnosis. We consider disorders of neurone migration and metabolic alterations of initial neuropsychological semiology and cerebellar anomalies involved in cognitive functions. In the second group we assessed autism, generalized disorders of development and particular syndromes with semantic-pragmatic TC. Conclusions. The development of language cannot be separated from other aspects of neurological maturation. One cannot affirm that there is a direct relationship between epilepsy and TC, although this does occur in some cases. We accept the hypothesis that SLK, POCSL and atypical EPB are clinical forms of the same syndrome of epilepsy. Recognition of the cognitive-affective cerebellar syndrome by its involvement in social executive function, language and personality characterizes certain conditions (Williams, Asperger, fragile-X, autism). A progressive rational battery of complementary studies on clinical data is essential to determine biological markers in syndromes which still lack them. [REV NEUROL 2002; 35: 36-44]

**Key words.** Cognitive-affective cerebellar syndrome. Disorders of neuronal migration and language. EEG paroxysms and language POCSL spectrum. Epilepsy and language. Metabolic disorders with neuropsychological expression.

Recibido: 11.03.02. Aceptado tras revisión externa sin modificaciones: 15.03.02.

Servicio de Neuropediatría. Hospital Clínico Universitario San Carlos. Madrid, España.

Correspondencia: Dr. Jaime Campos-Castelló. Servicio de Neuropediatría. Hospital Clínico Universitario San Carlos. Martín Lagos, s/n. E-28040 Madrid. E-mail: jcampos@hesc.insalud.es

© 2002, REVISTA DE NEUROLOGÍA

**OBJETIVO**

La evaluación neurológica de los trastornos de la comunicación (TC) comprende tanto los que se producen en la primera etapa de la vida, la de la maduración cerebral, como los que acontecen en etapas más avanzadas; los primeros condicionan una dificultad en la integración funcional, mientras que los segundos suponen una alteración de los sistemas previamente establecidos.

Los TC en el niño suelen adolecer de una clara definición de los mecanismos que los provocan; los psicólogos, lingüistas y neurólogos intentan llegar a metas concretas, en especial a valorar las distintas etiologías que permitieran un abordaje terapéutico curativo o paliativo. Pese a ello, todavía hoy en día el abordaje es esencialmente clínico, y el tratamiento —esencialmente logopédico— se debe basar en aspectos empíricos que, pese a las dificultades, hay que reconocer que se muestran muy eficaces. Por otra parte, el hallazgo en ambas situaciones de una correlación clínico/lesional no es la regla, y debe aceptarse la situación de disfunción/sin lesión demostrable.

Una de las labores esenciales del clínico estriba en establecer los datos semiológicos sobre los que se basa el diagnóstico de los TC, su diagnóstico diferencial y señalar los estudios complementarios que racionalmente deben utilizarse en la búsqueda de un marcador biológico para el trastorno. La frontera aparente entre la clásica alteración neurológica lesional y los trastornos neuropatológicos y lingüísticos funcionales se difumina a medida que se perfeccionan los nuevos sistemas de exploración del sistema nervioso (SN), tanto de neuroimagen funcional como las correlaciones bioquímicas; pero, sin duda, la aplicación de las mismas reposa sobre el correcto abordaje metodológico clínico.

De acuerdo con la norma de separar, según el grado de afectación de la comunicación propiamente dicha y de su efecto en la interacción social, los TC se dividirán en este trabajo en dos grandes grupos, en función del grado de afectación de la comunicación y de la interacción social (Tabla I).

La utilización de técnicas de estudio complementarias en los TC se expondrá en cada uno de los apartados, y nos limitaremos a su uso en los trastornos específicos, en especial los graves; por lo tanto, no me referiré a las aportaciones en los síndromes lingüísticos secundarios.

**DESARROLLO**

***Trastornos del desarrollo específico de la pronunciación (articulación) de origen neurológico***

Dichos trastornos definen a la disartria y a la dislalia, en las que se han eliminado las causas locales de origen estructural. La exploración neurológica en estos casos debe incluir la valoración de la motricidad en reposo, mantenimiento postural de la boca, gnosias faciales y linguales, deglución y control del saliveo de la respiración y de la función laríngea, así como de las praxias bucolinguofaciales.

Las causas neurológicas se deben a lesiones que pueden situarse en diversos puntos del sistema nervioso central (SNC). Algunas de ellas deben considerarse dentro de los trastornos instrumentales, pero, dada su gravedad, provocan habitualmente una dificultad en la interacción social; por ello, las incluimos en este apartado.

***Lesiones hemisféricas cerebrales***

En las unilaterales es poco frecuente, mientras que es constante en las bilaterales. En la parálisis cerebral, un 50% presentan TC por esta causa, y en los casos más graves llegan a la anartria,

**Tabla I.** Clasificación de los trastornos de la comunicación.

Trastornos de la comunicación con implicación paralela de la comunicación e interacción social (en este grupo el trastorno global suele ser de gravedad moderada):
Trastornos específicos de la pronunciación: dislalias y disartrias
Trastornos del ritmo y de la fluencia
Efectos de la epilepsia, de las crisis y de las descargas electroencefalográficas en la función cognitiva y comunicación
Afasia adquiridas infantiles
Disfasias del desarrollo
Trastornos de la migración neuronal
Anomalías metabólicas de expresión inicial cognitiva
Anomalías cerebelosas
Trastornos de la comunicación con predominio de afectación en la interacción social
Autismo
Trastornos generalizados del desarrollo
Trastornos emocionales
Retraso mental

como consecuencia de una afectación suprabulbar; se afecta asimismo la función deglutoria y el control de la salivación. La paresia de la musculatura afectada condiciona, además de la disartria, hiperrinofonía y, menos frecuentemente, hiporrinofonía o rinolalia.

***Lesiones de los ganglios basales***

Aquí la causa de la disartria es la motilidad discinética de lengua, labios y paladar, y suele asociarse a disritmia por incoordinación fonorrespiratoria, con bloqueos, escape nasal, explosiones, omisiones y sustituciones de sonidos.

***Lesiones cerebelosas***

Producen, por hipotonía e incoordinación, una voz monótona (escansa).

***Lesiones de nervios periféricos***

Entre ellos, hay que reconocer el síndrome de Worster-Drought [1], que corresponde a una parálisis suprabulbar congénita (biopercular), por parálisis de las estructuras musculares inervadas por los pares craneales X y XII; se aprecia ya en el nacimiento. Su causa reside en una alteración de la vía motora, que va desde la parte baja de la corteza cerebral rolándica hasta los núcleos corticobulbares de los referidos pares. Este síndrome puede ser familiar y no asocia otras anomalías neurológicas; mejora en los casos leves, con el tiempo y el tratamiento logopédico, mientras que en las formas graves —en especial si el paladar blando se paraliza totalmente—, dicho tratamiento es ineficaz. Los estudios de neuroimagen pueden mostrar alteraciones de origen prenatal, tanto trastornos de la migración neuronal del tipo de la polimicrogiria —lo que explicaría los casos familiares—, como secuelas encefaloclasticas de accidentes vasculares.

Existe una forma adquirida de parálisis suprabulbar que da lugar a un síndrome de Foix-Chavany-Marie o biopercular, pero suele asociarse con alteraciones de vías largas y con otros sínto-

mas neuropsicológicos. El inicio es claramente posnatal y suelen ser secuelas de encefalitis o traumatismos craneoencefálicos graves. También se han referido síndromes bioperculares de carácter transitorio, de etiología epiléptica, en el curso de las epilepsias benignas de la infancia [2].

El síndrome de Moebius, con agenesia bilateral del VII, asociado a otros pares, en especial al VI, condiciona en niños de facies amílica una disartria con lenguaje lento, relacionada con hiperfonofonía o rinolalia mixta. También se pueden encontrar alteraciones de causa periférica en las miopatías de expresión neonatal (Steinert, miastenia), en procesos adquiridos infecciosos (poliomielitis, Miller Fisher), malformativos (Arnold-Chiari, siringobulbia), procesos compresivos (tumores de la base de cráneo) y en traumatismos craneales por afectación de múltiples pares.

Finalmente, señalaré la existencia de una dispraxia articulatoria de evolución (en inglés, *developmental dyspraxia*), de la que existe una forma leve, de evolución benigna, y otra grave. No existe alteración motora de los órganos efectores, contrariamente a los síndromes pseudobulbares, y se afectan aspectos fonéticos en las formas leves, esencialmente, y en los graves, fonéticos y fonológicos (producción y programación).

### Trastornos del ritmo y de la fluencia

Su etiopatogenia no se conoce bien, y se invocan factores constitucionales genéticos, trastornos en la programación motora del lenguaje, dificultades en la discriminación auditiva, factores psicosociales, actitud de los padres e incluso existe una aproximación psicoanalítica. Se definen en el DSM-IV como una alteración de la fluidez y de la organización temporal normales del habla, que suele interferir en el rendimiento académico, así como en la comunicación social.

La falta de control sobre el ritmo y la fluencia hace que el niño pierda espontaneidad en su interacción social. Existe una tartamudez denominada 'fisiológica' y transitoria, que suele aparecer sobre los 2 años, pero probablemente este criterio obedece a la experiencia de que cuanto más precoz es la aparición del trastorno, mejor es el pronóstico. El proceso afecta al 3% de la población infantil; más a varones que a niñas (4:1).

Hay que tener en cuenta que en el habla normal siempre existe un cierto grado de disfluencia; se admiten como valores aceptables hasta un 5% de alteraciones en la fluencia entre palabras y un 1% dentro de una palabra, sin que ello dificulte la comunicación.

El diagnóstico diferencial hay que realizarlo por las habituales gesticulaciones que acompañan al trastorno, con las formas paucisintomáticas de parálisis cerebral discinética y con el inicio de un síndrome de Gilles de la Tourette.

### Efectos de las epilepsias, de las crisis y de las descargas electroencefalográficas sobre las funciones cognitivas

Es un hecho vislumbrado desde los albores de la moderna epilepsia y valorado habitualmente como alteración transitoria cognitiva [3]. En la infancia se ha señalado también, desde hace muchos años, la eventual relación de alteraciones en el electroencefalograma (EEG) –con ausencia de manifestaciones clínicas– sobre la conducta; nosotros mismos, en un antiguo trabajo, señalábamos este hecho y nos llamaba la atención la frecuencia (50% de nuestra casuística) con que estos trastornos de conducta se acompañaban de alteraciones del lenguaje [4].

La asociación de epilepsia y trastorno del lenguaje es compleja en su abordaje. En primer lugar, hay que distinguir entre los casos en los que el trastorno del lenguaje es un síntoma acompa-

**Tabla II.** Síndrome de Landau-Kleffner. Características principales.

Niños entre 3 y 9 años (predominio varones)
Maduración neurológica previa normal
Comienzo brusco o progresivo
Afasia aguda inicial: agnosia auditiva verbal
Asociación ulterior de otros trastornos fásicos
Total o relativa integridad del resto de funciones cognitivas
Evolución variable de la afasia (prolongada y recidivante)
EEG: anomalías paroxísticas en el 100%:
Multifocales bitemporales en vigilia
Generalización durante el sueño tipo punta-onda continua durante el sueño lento
Estudios de neuroimagen:
TAC y RM normales
SPECT hipoperfusión temporal
Efecto variable de los tratamientos:
Variable, con antiepilépticos
Bueno, con esteroides
Controvertido, quirúrgico

ñante más en el cuadro de una epilepsia sintomática (incluso previo al inicio de la misma), es un efecto directo de la epilepsia en sí misma, incluso puede ser un efecto adverso de la medicación antiepiléptica, o si –como sucede con frecuencia– se trata de una mezcla de estas situaciones [5].

Dentro de los trastornos cognitivos la afectación del lenguaje, como un aspecto particular de la cognición, es un hecho evidenciado en un cierto número de casos; se debe diferenciar –como antes hemos señalado– si la epilepsia es sintomática y, por lo tanto, la alteración del lenguaje es un síntoma paralelo y no dependiente de la misma, o bien si la epilepsia es idiopática o criptogénica, y condiciona en un niño previamente sano una alteración en el normal desarrollo del lenguaje.

En el niño con epilepsia idiopática o criptogénica la evolución del lenguaje no suele afectarse, aunque en algunos casos las crisis se inicien en los primeros años de vida y, por lo tanto, coincidan con la época de organización funcional del mismo, independientemente de la frecuencia y de la respuesta terapéutica. Por otra parte, no se ha demostrado fehacientemente la existencia de una asociación entre disfasia del desarrollo con epilepsia y alteraciones electroencefalográficas, ya que muchos trabajos que apoyan esta afirmación poseen sesgos evidentes en su metodología, tanto en la selección de la muestra como de otras variables.

Por todo ello, nos centraremos en el estudio de la relación entre las disfasias del desarrollo y la epilepsia. Hay que tener en cuenta que esta asociación puede deberse a [2]:

- Asociación fortuita, sin ninguna relación directa.
- Consecuencias, independientes, de una misma causa.
- Epilepsia (o alteraciones electroencefalográficas) responsables del trastorno del lenguaje: 1. De forma crítica (aguda), transitoria; 2. De forma constante: la afasia-epiléptica.

**Tabla III.** Características de una serie personal (9 casos).

Sexo: seis varones, tres mujeres
Edad de comienzo: 3-6 años
Antecedentes neurológicos:
Maduración normal: 9/9
Retraso simple del habla: 1/9
Convulsiones febriles: 3/9
Forma de inicio:
Agudo o subagudo: 6/9
Progresivo: 3/9
Coexistencia de crisis al inicio: 4/9
Alteraciones de la conducta: 9/9
Evolución clínica:
Buena: 4/9 (3 de inicio tardío)
Persistencia de la afasia: 5/9
Control de las crisis: 7/9
Normalización EEG: 7/9

La existencia de una mayor frecuencia de alteraciones electroencefalográficas en niños con un trastorno disfásico respecto a la población general ha sido objeto de interés, si bien los trabajos al respecto adolecían de una adecuada metodología. En la última década algunos trabajos [6-8] han demostrado que, en efecto, el porcentaje de estas anomalías es elevado; en algunos casos afectos de un síndrome fonologicosintáctico [9], sin epilepsia ni otros trastornos asociados, el 37,5% presentaban anomalías electroencefalográficas durante el sueño nocturno —algunas graves, como punta-onda continua durante el sueño lento (POCSL)—, frente a sólo un 5,12% en el grupo de control, ninguno de los cuales presentó POCSL. No obstante, no hay para estos autores una evidencia cierta de que las anomalías electroencefalográficas sean un mecanismo causal para la mayor parte de las disfasias del desarrollo, aunque una alteración especialmente constante pueda, en efecto, determinar una ablación funcional en la maduración del lenguaje.

*Afasias críticas y epilepsias*

La existencia de un trastorno afásico agudo como consecuencia de una descarga paroxística neuronal es un hecho conocido, en especial en el adulto, y se incluye dentro de los trastornos transitorios cognitivos; se ha señalado la mayor frecuencia de trastornos cognitivos estables en pacientes con descargas electroencefalográficas, incluso en períodos de normalización bioeléctrica [10].

La disfasia o afasia permanente de aparición crítica depende de fenómenos metabólicos locales o de una gran persistencia de las descargas, y constituye un estado de mal pronóstico; las secuelas no se suelen limitar al trastorno fásico, sino que influyen también en aspectos motores y en otros de tipo cognitivo. En la infancia este tipo de afasia crítica suele ser de carácter transitorio, aunque puede durar días, y el ritmo de recuperación es más rápido que en el adulto; suele ser predominantemente motora y, en general, se admite que son difíciles de identificar las parafasias, las perseveraciones y las

estereotipias, así como que la jergafasia es un hecho excepcional. Otros autores [11] consideran que la afasia adquirida infantil es similar a la del adulto, sobre todo en lo que se refiere a la frecuencia y distribución de signos ‘positivos’, como las parafasias semánticas. El diagnóstico, en todo caso, es muchas veces difícil, al existir otras numerosas causas que pueden alterar la evolución del lenguaje en fases precoces de la vida; si en el fenómeno epiléptico no es muy evidente la relación entre el evento paroxístico y la aparición de la afasia, puede pasar desapercibido.

*Afasia epiléptica adquirida*

También conocida como afasia adquirida con trastorno convulsivo o síndrome de Landau-Kleffner (SLK) [12], es un síndrome de causa desconocida, pronóstico incierto y en el que los tratamientos propuestos hasta la actualidad —médicos y quirúrgicos— no han ofrecido una eficacia significativa.

Frente a estos aspectos no esclarecidos, los datos semiológicos electroclínicos parecen definirse cada vez de manera más precisa y restrictiva, para evitar la inclusión de ‘variantes clínicas’ que desvirtúan el camino de la identificación etiopatogénica [13].

Sus características principales se señalan en la tabla II: aparición en niños de entre 3 y 9 años, con predominio de varones con maduración neurológica previa normal, en los que de forma brusca o progresiva aparece un trastorno del lenguaje, generalmente en forma de una agnosia auditiva verbal, pero que se acompaña de otros trastornos expresivos posteriormente, todo ello en el marco de una integridad de otras funciones cognitivas. El curso de esta afasia puede ser fluctuante y se asocia en el 100% de los casos a trastornos paroxísticos electroencefalográficos, multifocales en vigilia y, en especial, sobre regiones temporales, con tendencia a la generalización durante el sueño, donde llega a adoptar un trazado de POCSL. La coexistencia de crisis epilépticas es variable, e incluso éstas pueden ausentarse. No existen otras anomalías neurológicas asociadas, y diversos estudios complementarios, en especial de neuroimagen, son normales. Con frecuencia se relacionan con trastornos de conducta, rara vez de carácter psicótico, sobre todo del tipo del síndrome de déficit de atención con hiperactividad (TDAH), y que pueden llegar a ser el motivo de consulta.

La heterogeneidad del SLK [14] se hace evidente no sólo en las formas de presentación, sino también en su evolución clínica, que puede manifestarse con al menos tres variantes: un subgrupo de inicio rápido y con un curso fluctuante en las alteraciones del lenguaje, que se recupera, asimismo, de forma rápida; una segunda forma de empeoramiento progresivo después de una crisis epiléptica o episodios repetidos de afasia, de mal pronóstico; y un tercer subgrupo, en el que se instaura de manera progresiva una agnosia auditiva verbal, escasas crisis epilépticas y grado variable de recuperación.

Sobre la base de nuestra propia experiencia sobre el estudio de nueve casos [4,15,16], analizaré algunos de los aspectos que acabo de reseñar.

El síndrome aparece (Tabla III) entre los 3 y los 9 años, aunque se han reseñado edades más precoces o tardías, con predominio en varones (2:1 en nuestra serie), en niños con maduración neurológica previa normal, si bien en un caso se recogía el dato de un retraso del lenguaje previo, hecho poco referido [17]. La forma de aparición del trastorno afásico puede ser brusca o progresiva (semanas o meses), y evolucionar, generalmente al inicio, con un trastorno del lenguaje comprensivo bajo la forma de agnosia auditiva verbal, a la que posteriormente se añade un trastorno en la expresión verbal que a menudo se interpreta como ‘mutis-

mo'. Esta situación se acompaña de una total o relativa integridad de otras funciones cognitivas no verbales; el curso de la afasia puede ser fluctuante, con agravaciones y mejorías.

No existen otros signos neurológicos asociados y se incorporan en el curso del proceso trastornos de conducta, rara vez de carácter psicótico, como antes hemos señalado; a veces es difícil distinguir entre las consecuencias del trastorno primario y las repercusiones psicoafectivas de la pérdida catastrófica de las capacidades de comunicación o de otras facultades [2].

Durante el registro de vigilia el EEG muestra, en el 100% de los casos, anomalías paroxísticas de puntas y punta-onda, que suelen ser multifocales, con predominio en regiones temporales, pero que no se estabilizan en el curso de la evolución; mientras, durante el sueño, se activa el trazado de manera generalizada y adopta un patrón de punta-onda continua durante el sueño lento, rasgo que se considera como un marcador de la fase activa de la enfermedad y cuya duración puede ser de días, meses e incluso de años, con el mencionado curso fluctuante [18].

La coexistencia de crisis es frecuente, se da en un 67-90% de los casos según las distintas series. Por ello, el hecho de que algunos pacientes jamás las presenten ha motivado que algunos autores prefieran denominar al trastorno como afasia adquirida con trastorno convulsivo, por pensar que esta definición se ajusta más a la fisiopatología que la del término epilepsia [19]. Por otra parte, no existe correlación entre intensidad de las crisis –que, en general, son poco frecuentes– y la gravedad de la afasia. Algunos casos muestran características electroclínicas semejantes a las observadas en niños con epilepsia parcial benigna rolándica y que también evolucionan hacia la afasia [20,21], lo que finalmente caracterizaría al SLK como una forma de epilepsia parcial muy activa, con generalización secundaria durante el sueño.

No existe una etiopatogenia dilucidada con respecto al SLK. Se plantea el problema de si la afasia es la consecuencia clínica de los trastornos bioeléctricos en un cerebro en fase de maduración, es decir, la afasia sería un equivalente convulsivo por ablación funcional a causa de la actividad paroxística, distinta de los casos en los que las crisis epilépticas incluyen afasia entre sus manifestaciones clínicas –incluidos los estados epilépticos parciales–, ya que en estos casos la persistencia del cuadro se prolongó durante meses o años. Otros autores [22] sugieren la hipótesis de un proceso inflamatorio localizado, pero sólo en un caso se ha demostrado una imagen neuropatológica que apoye tal afirmación [23], y la hipótesis de un proceso arterítico limitado al cerebro [24] sobre la base de estudios arteriográficos ha sido asimismo contestada [25]. Se han apuntado otras eventuales etiologías, como la infecciosa (*Mycoplasma pneumoniae*, virus lentos, toxoplasma, cisticercos), malformaciones vasculares, tumores, fenómenos autoinmunes y también condicionantes genéticos, pero se trata siempre de casos aislados y que no se han corroborado en estudios posteriores. Desde el punto de vista patogénico se ha planteado la posibilidad de un proceso subcortical con desaferentización cortical, donde las puntas del EEG poseerían una significación análoga a las puntas occipitales que se registran en los ciegos [26].

Los estudios complementarios son habitualmente negativos. En nuestros casos (Tabla IV) los estudios de neuroimagen fueron normales, en lo que se refiere a TAC y RM cerebral. Un estudio de angiorresonancia magnética, realizado en tres casos, mostró en dos de ellos imágenes sugestivas de estenosis arterial –uno de la arteria angular y otro prerrolándica–, y otro un aumento de los vasos dependientes de la arteria cerebral media derecha, si bien

**Tabla IV.** Síndrome de Landau-Kleffner: hallazgos en estudios complementarios.

TAC o RM cerebral: normal (9/9)
Angio-RM (3/9):
Estenosis arteriales (2)
Aumento de vasos en arteria cerebral media (1)
Angiografía carotídea normal (3/9) realizada en las tres angio-RM
SPECT (4/9): multifocales bitemporales

no se confirmó en la angiografía convencional. Se practicó un estudio SPECT con Tc-HMPAO en cuatro casos, tres en el curso de la enfermedad y uno en la fase de normalidad electroclínica tras aparente curación, y en las cuatro se apreciaron zonas de hipoperfusión multifocales de predominio en regiones temporales; uno de los casos se siguió seriadamente mediante esta técnica, y en el curso del proceso, aunque se modificó al disminuir la hipoperfusión –bajo tratamiento de un antagonista de los canales del calcio–, no varió el curso ni la gravedad de la afasia ni de las anomalías electroencefalográficas. Se han descrito resultados similares tanto con SPECT [27] como con PET [28].

El diagnóstico diferencial del SLK debe realizarse con otras formas de afasia adquiridas, en las que el factor etiopatogénico suele ser más evidente (oclusiones vasculares, encefalitis herpética), con la hipoacusia, con algunas formas de trastornos generalizados del desarrollo y con el síndrome de Rett –en sus fases precoces–; también, con trastornos de conducta como el TDAH, rara vez con psicosis, con algunas formas graves ‘congénitas’ de disfasia del desarrollo y, por supuesto, con las formas de POCSL y epilepsias benignas parciales atípicas, con las que guarda estrechas relaciones electroclínicas, como hemos visto [29].

La evolución clínica y el pronóstico no se pueden predecir, son posibles todos los modos de evolución, independientemente de sus características clínicas y neurofisiológicas. Según nuestra experiencia, sin embargo, parece que en los casos de comienzo tardío es posible la remisión, tras varios años y con buen pronóstico cognitivo (uno de nuestros casos, tras seis años de afasia, se recuperó y accedió, con el tiempo, a una ingeniería superior). La mejoría puede relacionarse tanto con una evolución espontánea hacia ella como con la eficacia de un tratamiento, especialmente se produce de manera precoz al principio del proceso [2]. La tendencia a la generalización de los paroxismos electroencefalográficos al hemisferio contralateral son un factor peyorativo para el porvenir lingüístico. Su evolución clínica y, por lo mismo, la evaluación de sus resultados, deben cuidarse.

En el SLK puede aceptarse la hipótesis formulada y aceptada por muchos autores [2,18,30,31] de que el SLK, la POCSL y la epilepsia parcial benigna atípica serían, respectivamente, las formas aguda, moderada y benigna de un síndrome epiléptico, que cursa con complejos punta-onda continua durante el sueño lento, trastornos cognitivos y conductuales y que aparece en una etapa de maduración del cerebro en el que su vulnerabilidad es máxima [32].

#### *Afasia adquiridas infantiles*

Implican una pérdida del lenguaje previamente adquirido, y se diferencian por ello de las disfasias del desarrollo. En el caso de la afasia adquirida existe ya una dominancia hemisférica para el lenguaje. La edad de aparición determina, si es temprana, que se puedan mezclar elementos afásicos con retrasos del desarrollo;

**Tabla V.** Síndrome cerebeloso cognitivoafectivo.

Cambios de la personalidad
Conductas desinhibidas
Trastorno de la función ejecutiva
Alteraciones visuospaciales
Trastornos del lenguaje
Diversas patologías:
Trastorno por déficit de atención con hiperactividad
Síndrome de Williams
Síndrome de Asperger
Cromosoma X frágil
Conductas autistas

por ello, podemos admitir que la frontera entre la afasia y la disfasia del desarrollo no estriba tanto en un corte definitivo por la semiología clínica, ya que puede presentar aspectos mejorables –los dependientes de la maduración del lenguaje–, y perdurables –dependientes de la función lingüística–.

Las diversas clasificaciones no ayudan a mejorar la definición entre afasia y disfasia; en todo caso, estimamos que la disfasia es una alteración que se produce en ausencia de trastorno orgánico, sensorial, psiquiátrico o ambiental.

En la afasia adquirida infantil por lesión unihemisférica el inicio puede ser temprano (18-24 meses), tras una lesión aguda del hemisferio dominante, y la recuperación completa. Las lesiones de predominio frontal producen alteraciones en la codificación (producción), mientras que las temporales afectan a la recepción (descodificación) o a la comprensión. Este tipo de afasia se puede clasificar, según la taxonomía clásica de las afasias del adulto, en: receptiva (Wernicke), expresiva (Broca), de conducción y anómica. A estos tipos se han añadido otros: motora transcortical, sensorial transcortical, transcortical mixta y global, y aun subtipos (anómica de desconexión, global fluente, transcorticales léxicas y no léxicas, etc.), pero su aplicación es difícil; incluso en el adulto, no se pueden clasificar adecuadamente más de un 60% de los casos.

Se ha señalado que las afasias del niño son distintas de las del adulto, además del hecho de su recuperación más rápida, porque suelen ser motoras; las parafasias (verbales o fonémicas), las perseveraciones y las estereotipias, así como los subtipos que hemos señalado, son más difíciles de identificar. Sin embargo, se ha revisado este problema [33] y apreciado que los niños desarrollan una semiología similar a la de los adultos, en especial a lo que se refiere a la frecuencia y distribución de los signos ‘positivos’ como las parafasias; para resolver esta discrepancia se propone, frente a los datos conocidos, la hipótesis de la especialización interhemisférica.

Para el diagnóstico diferencial, en la práctica clínica es más útil identificar el lenguaje del paciente y su conducta, que permiten catalogar la afasia y, de manera complementaria, una localización anatómica: corticales, en el territorio de la arteria silviana y transcorticales en áreas alejadas de dicha arteria (cerebral anterior y posterior).

La etiología de estos trastornos en la edad infantil suele corresponder a accidentes vasculares (hemiplejía aguda), accidentales (traumatismos de tráfico, electrocuciones), infecciones (encefalitis y meningoencefalitis) y tumores.

### Disfasias del desarrollo

Conceptualmente, corresponden a los trastornos del desarrollo del lenguaje ‘específicos’, denominados así por presentarse de manera aislada y aparentemente primaria [34].

Su clasificación semiológica (sindrómica) la ha establecido bien Rapin [35], y a ella nos referiremos. Se basa esencialmente en el examen del lenguaje en sus dos vertientes, expresiva y receptiva, considerándose los aspectos fonológicos, morfosintácticos, semánticos y pragmáticos, con el fin de llevar a cabo un perfil psicolingüístico del niño. Deben excluirse todas las causas locales, orgánicas, ambientales y cognitivas (nivel cognitivo no verbal normal).

El pronóstico es variable y por lo tanto difícil: desde casos inicialmente graves que se normalizan, hasta otros en los que el trastorno perdura en la edad adulta; ello implica que en la etiopatogenia de las disfasias existe una anomalía anatomofuncional de las estructuras responsables de la adquisición del lenguaje [34].

La búsqueda de marcadores biológicos en las disfasias se ha centrado en aspectos genéticos –debido a la existencia de acumulaciones familiares y predominio en el sexo masculino–, pero se acepta que existiría una transmisión autosómica dominante, con mayor penetrancia desde la madre, más que un trastorno ligado al sexo [36]. Los estudios de neuroimagen se han centrado en análisis morfométricos en RM [37], en especial en la simetría y asimetría del plano temporal –también referida para la dislexia–, pero los resultados todavía son escasos y deben considerarse con prudencia; probablemente la etiología sea multifactorial, en la que, sin duda, factores de riesgo biológico, como el bajo peso al nacer, ocupan un puesto reservado.

La utilización de técnicas de neuroimagen funcional tiene hasta ahora una utilidad limitada, en especial la SPECT, ya que los resultados deben valorarse según la validez de esta prueba en otras enfermedades. En cualquier caso, la utilidad de estas pruebas debe ponerse de manifiesto en una doble condición: situación basal y situación de trabajo.

No se posee una experiencia amplia sobre las repercusiones en la interacción social de las disfasias del desarrollo, aunque sí se conoce que a largo plazo existe una repercusión en los niveles educativos, y que un 50% de los pacientes tienen en la adolescencia y en la vida adulta dificultades en las relaciones sociales. Asimismo, en la clasificación sindrómica antes referida [35] se señalan los problemas de conducta que presentan, en especial los niños afectados de una agnosia auditiva verbal, un síndrome semanticopragmático o un trastorno en la programación fonológica, pero también se presentan, aunque en menor grado, en niños con un síndrome mixto fonologicosintáctico.

En algunos síndromes se han descrito precisamente este tipo de alteraciones del lenguaje, cuyo fenotipo conductual incluye: síndrome de Landau-Kleffner para la agnosia auditiva verbal, hidrocefalia, síndrome de Asperger, síndrome de Williams para lo semanticopragmático, síndrome de Martin-Bell (cromosoma X frágil) para el déficit de programación fonológica, junto a una semántica aceptable y una pobre pragmática.

### Trastornos de la migración neuronal

Los avances de neuroimagen en el estudio de los trastornos de la migración neuronal (TMN) han permitido establecer su factor etiológico en variados procesos, desde el retraso escolar, las encefalopatías motoras crónicas o la epilepsia, hasta trastornos del aprendizaje e incluso casos asintomáticos [38].

No obstante, la tríada sintomática clásica de los TMN se refiere a retraso mental, epilepsia y trastorno motor crónico. Se

incluyen dentro de los TMN procesos de variada etiología: anomalías cromosómicas, neurocutáneas, displasias, asociados a anomalías congénitas múltiples y a metabolopatías o procesos neuromusculares [39].

El síndrome biopercular congénito de Foix-Chavany-Marie antes comentado, y en el que existe un TMN, es el causante de un grave trastorno oromotor, cuyas formas leves pueden semejar un síndrome mixto fonologicosintáctico [39]. No hay que olvidar la existencia de TMN de menor gravedad, pero que están involucrados en retrasos leves del lenguaje (fetopatía alcohólica) o incluso en la dislexia.

#### **Anomalías metabólicas de expresión inicial cognitiva**

Dentro de las alteraciones metabólicas que clásicamente se han relacionado con retraso del lenguaje, se ha señalado esencialmente la histidinemia, un proceso raro, cuya incidencia es de 4/100.000 nacidos vivos.

En las formas infantiles tardías (1-4 años) de algunos procesos metabólicos de evolución lenta, especialmente si no se registran dismorfias especiales graves, el cuadro puede presentarse inicialmente como un retraso del lenguaje –algunas formas de aminoacidopatías, galactosemia, Niemann-Pick C y D, MPS III–, pero la norma es la aparición en su curso de otros signos neurológicos y no neurológicos, que finalmente precisan el diagnóstico.

#### **Anomalías cerebelosas**

El cerebelo está implicado en las funciones cognitivas superiores, y se conoce hoy en día el llamado síndrome cerebeloso afectivo-cognitivo [40,41]. En él se ve afectada, entre otros aspectos (Tabla V), la función ejecutiva social, que incluye la falta de fluencia verbal y los déficit de lenguaje específicos, como disprosodia y agramatismo. En determinados trastornos como el autismo, el TDAH y el síndrome de Williams [42] se ha encontrado patología sugestiva de afectación cerebelosa, y en ellos existen alteraciones específicas del lenguaje (como el síndrome semanticopragmático en el de Williams). Finalmente, también se reconoce un mutismo cerebeloso, que aparece después de lesiones adquiridas agudas, y sobre todo después de intervenciones sobre un tumor de fosa posterior; parece aceptarse que en estos casos la patogenia corresponde a una disartria cerebelosa en grado máximo, ya que el trastorno es transitorio, y al recuperarse suele quedar una disartria cerebelosa clásica [41].

#### **Autismo**

En el autismo, o mejor dicho en las conductas autistas, sólo un 20% de los casos presentan una etiología reconocible, y precisamente es el cerebelo uno de los órganos señalados, bien bajo forma de atrofia de determinados lóbulos, y que puede visualizarse mediante RM, bien como disminución de su volumen por morfometría y que correspondería a una pérdida neuronal, esencialmente de células de Purkinje [43]. El lenguaje autista se ha clasificado en dos formas esenciales: una fluente, con variabilidad en la prosodia, fonología y comprensión, si bien la pragmática se relaciona mucho con la ecolalia; y un síndrome no fluente, en el que los pacientes virtualmente se comportan como mudos o bajo un síndrome de déficit fonológico grave, con una deficiencia grave de la comprensión e importantes déficit no neurolingüísticos [35]. No obstante, dentro de este tipo de patología podemos encontrar toda la gama de trastornos del lenguaje que hemos señalado.

En el síndrome de Asperger, en el que se señala como característico un síndrome semanticopragmático, nosotros hemos en-

contrado patología cerebelosa, tanto bajo forma de hipoplasia como tumoral [44].

Los estudios realizados con SPECT en el autismo señalan disminución del flujo sanguíneo en áreas laterotemporales izquierdas y bilateralmente en las dorsomediolateralfrontales, con implicación de aspectos cognitivos [45].

Se ha insistido mucho en la existencia de anomalías en diversos neurotransmisores. Recientemente [46], se ha señalado una disminución de la fenilalanina y de la lisina, y aumento de la glicina en una serie de 40 niños de entre 3 y 18 años diagnosticados de autismo, lo que apoyaría la hipótesis de un trastorno de la neurotransmisión inhibitoria.

#### **Trastornos generalizados del desarrollo (TGD)**

Denominados como tales desde la aparición del DSM-III-R, en 1987, hoy en día se les contempla también como trastornos incluíbles dentro del espectro autista. Sus características desde el punto de vista neurobiológico han sido bien revisados [47], y en ellos existe –además del trastorno en la interacción social que les caracteriza– trastornos del lenguaje en un 28%, básicamente problemas de carácter regresivo. Otros datos importantes a retener es la existencia de alteraciones electroencefalográficas en un 29%, de los que un 13% eran epilépticos, un 11% presentaron trastornos genéticos identificables y la RM mostró anomalías en un 19% de la casuística estudiada de 421 niños. Ello implica la realización de un estudio exhaustivo cuando se emite un diagnóstico de TGD.

#### **Trastornos emocionales**

En este apartado se clasifican básicamente los niños carentes de estímulos adecuados. El mutismo electivo, un trastorno primario psiquiátrico, debe dejarse aparte, como los trastornos emocionales secundarios que presentan muchos niños con trastornos del lenguaje.

En cuanto a la primera situación, la de privación parcial o total de estímulos lingüísticos, es la que marca la diferencia en el cuadro clínico; normalmente se trata de situaciones parciales, ya que las totales –caso de los niños salvajes– son excepcionales y, en general, asocian, además, otras alteraciones. Es más interesante considerar los aspectos parciales en los que, al faltar los estímulos adecuados en la fase de *imprinting*, se produciría un menoscabo del lenguaje, que sería proporcional al tiempo y a la intensidad de la privación –período de máxima sensibilidad y, por lo tanto, de máxima vulnerabilidad del cerebro– en el período del *brain-growth spurt*, en lenguaje etológico.

#### **Retraso mental**

La deficiencia mental se caracteriza por una incompetencia cognitiva, lo que supone una incapacidad para procesar gran cantidad de información de manera eficaz y de programar conductas que favorezcan una adaptación social favorable, tanto en el presente como para toda la vida [35].

El retraso mental supone, por lo tanto, la existencia constante de una serie de conductas inadaptadas. En el retraso mental el desarrollo del lenguaje guarda una estrecha relación con el nivel del mismo, con los síntomas acompañantes y con el factor ambiental sociocultural en el que aparece. La mitad de los niños que consultan por retraso del lenguaje están afectados por retraso mental [48].

No existe un paralelismo estricto entre el grado de retraso mental y el del lenguaje concomitante. Los errores que se detectan desde el punto de vista articulatorio en los retrasos leves son

similares a los de los niños sanos, pero a edades más tempranas; es decir, las anomalías morfosintácticas y fonológicas son habitualmente cronopáticas, mientras que los aspectos semántico-pragmáticos son los mayormente afectados en el retraso mental.

## CONCLUSIONES

El desarrollo del lenguaje no puede aislarse de otros aspectos del proceso de maduración neurológica, y pese a ser esencialmente un hito cognitivo, no puede disociarse de los componentes afectivos que interactúan en un ambiente social.

El estudio de la clínica es esencial y constituye un prerrequisito imprescindible para la búsqueda de marcadores biológicos posibles, pero las baterías de pruebas deben ser racionales y la interpretación de los resultados cauta. No se puede establecer hoy en día una relación directa entre la epilepsia y los trastornos de la comunicación, aunque hay casos en los que sí existe. Aceptamos la hipótesis de que SLK, POCS y epilepsia parcial benigna atípica son formas clínicas con distinta gravedad de un mismo espectro sindrómico epiléptico. Hay que reconocer el síndrome cerebeloso cognitivo-afectivo, que posee implicaciones en la función ejecutiva social y propiamente en el lenguaje.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Worster-Draught C. Congenital suprabulbar paresis. *J Laringol* 1956; 70: 453-63.
2. Deonna TH. Trastornos del lenguaje y epilepsia. In Narbona J, Chevrie-Muller C, eds. *El lenguaje del niño. Desarrollo normal, evaluación y trastornos*. Barcelona: Masson; 1997. p. 387-400.
3. Gibbs FA, Lennox WG, Gibbs EL. The electroencephalogram in the diagnosis and in localization of epileptic seizures. *Arch Neurol Psychiatry* 1936; 36: 1225-35.
4. Campos J, Moya G, Iduriaga F. Trastornos de la conducta en niños con focos epileptógenos sin crisis clínicas. *Medicina Escolar* 1967; 2: 151-62.
5. Campos-Castelló J. Integración escolar en el niño epiléptico. *Mapfre Medicina* 1999; 10: 60-6.
6. Echenne B. Dysphasies et épilepsie. *ANAE* 1990; 3: 138-43.
7. Tuchman RF, Rapin I, Shinnar S. Autistic and dysphasic children. II. *Epilepsy. Pediatrics* 1991; 88: 1219-25.
8. Echenne B, Cheminal R, Rivier F, Negre C, Touchon J, Billiard M, et al. Epileptic electroencephalographic abnormalities and developmental dysphasias: a report of 32 patients. *Brain Dev* 1992; 14: 216-25.
9. Duvelleroy-Hommet C, Billard C, Lucas P, Gillet P, Barthez MA, Santini JJ, et al. Sleep EEG and developmental dysphasias: lack of consistent relationship with paroxysmal activity during sleep. *Neuropediatrics* 1995; 26: 14-8.
10. Aldenkamp AP, Overweg J, Gutter TH, Beun M, Diepman L, Mulder OG. Effect of epilepsy, seizures and epileptiform EEG discharges on cognitive function. *Acta Neurol Scand* 1996; 93: 253-9.
11. Van Hout A, Seron X. *L'aphasie de l'enfant*. Bruxelles: Mardaga; 1983.
12. Landau WM, Kleffner FR. Syndrome of acquired aphasia with convulsive disorder in children. *Neurology* 1957; 7: 523-30.
13. Landau WM. Landau-Kleffner syndrome. An eponymic badge of ignorance [editorial]. *Arch Neurol* 1992; 49: 353.
14. Deonna TH, Beaumanoir A, Gaillard, F, Assal G. Acquired aphasia in childhood with seizure disorder: a heterogeneous syndrome. *Neuropédiatrie* 1977; 3: 263-73.
15. Campos-Castelló J, Camiña-Bugallo MJ, Toledano MA, Careaga-Maldonado J, Iduriaga-Gambra F. Aportaciones logopédicas a la afasia-epilepsia adquirida de la infancia. *Investigación y Logopedia*. Madrid: CEPE; 1986. p. 165-73.
16. Campos-Castelló J, Ferrando-Lucas MT, González-Maté A, Víaño J, Espinar-Sierra J, Careaga-Maldonado J. Le syndrome de Landau-Kleffner. Apport des études SPECT et de l'angiorésonance magnétique. *Communication a la Reunion Annuelle de la Société Européenne de Neurologie Pédiatrique*, Luxembourg; 1995.
17. Soprano AM, García EF, Caraballo R, Fejerman N. Acquired epileptic aphasia: neuropsychologic follow-up of 12 patients. *Pediatric Neurol* 1994; 11: 230-5.
18. Hirsch E, Marescaux C, Maquet P, Metz-Lutz MN, Kiesmann M, Salmon E, et al. Landau-Kleffner syndrome: a clinical and EEG study of five cases. *Epilepsia* 1990; 31: 756-67.
19. Mantovani JF, Landau WM. Acquired aphasia with convulsive disorder. Course and prognosis. *Neurology* 1980; 30: 524-9.
20. Dulac O, Billard C, Arthuis M. Aspects électrocliniques et évolutifs de l'épilepsie dans le syndrome aphasie-épilepsie. *Arch Fr Pédiatr* 1983; 40: 299-308.
21. Prats JM, Garaizar C, Madoz P. Formas atípicas de epilepsia parcial benigna de la infancia con paroxismos rolándicos. In Herranz JL, Armijo JA, eds. *Actualización de las Epilepsias (II)*. Barcelona: Consulta SA; 1992. p. 41-55.
22. Worster-Draught C. An unusual form of acquired aphasia in childhood. *Dev Med Child Neurol* 1971; 13: 563-71.
23. Lou HC, Brandt S, Bruhn P. Aphasia and epilepsy in children. *Acta Neurol Scand* 1977; 56: 46-54.
24. Pascual-Castroviejo I. Nicardipine in the treatment of acquired aphasia and epilepsy [letter]. *Dev Med Child Neurol* 1990; 32: 930.
25. Deonna TH, Roulet E. Treatment of acquired aphasia and epilepsy [letter]. *Dev Med Child Neurol* 1991; 33: 834.
26. Gascon G, Víctor D, Lombroso CT. Language disorder, convulsive disorder and electroencephalographic abnormalities. *Arch Neurol* 1973; 28: 156-62.
27. O'Tuama LA, Urion DK, Janicek MJ, Treves ST, Bjornson B, Moriarty JM. Regional cerebral perfusion in Landau-Kleffner syndrome and related childhood aphasias. *J Nucl Med* 1992; 33: 1758-65.
28. Maquet P, Hirsch E, Dive D, Salmon E, Marescaux C, Franck G. Cerebral glucose utilization during sleep in Landau-Kleffner syndrome: a PET study. *Epilepsia* 1990; 31: 778-83.
29. Aicardi J. *Epilepsy in children*. 2<sup>nd</sup> ed. New York: Raven Press; 1994. p. 207-16.
30. Caraballo RH, Yépez II, Soprano AL, Cerósimo RO, Medina C, Fejerman N. Afasia epiléptica adquirida. *Rev Neurol* 1999; 29: 899-907.
31. Nieto-Barrera M, López-Alcaide MI, Candau Fernández-Mensaquer R, Ruiz del Portal-Bermudo L, Rufo-Campos M. Afasia epiléptica adquirida (síndrome de Landau-Kleffner). Aportación de 10 casos. *An Esp Ped* 1997; 47: 611-7.
32. Campos-Castelló J. Epilepsias y trastornos del lenguaje. *Rev Neurol* 2000; 30 (Supl 1): S89-94.
33. van Hout A, Evrard PH, Lyon G. On the positive semiology of acquired aphasia in children. *Dev Med Child Neurol* 1985; 27: 231-41.
34. Chevrie-Muller C. Trastornos específicos del desarrollo del lenguaje. In Narbona J, Chevrie-Muller C, eds. *El Lenguaje del niño. Desarrollo normal, evaluación y trastornos*. Barcelona: Masson; 1997. p. 249-75.
35. Rapin I. *Children with brain dysfunction*. New York: Raven Press; 1982. p. 140-51.
36. Tallal P, Ross R, Curtiss S. Unexpected sex-ratio in families of language-learning impaired children. *Neuropsychologia* 1989; 27: 987-98.
37. Plante E, Swisher L, Vance R, Rapcsak S. MRI findings in boys with specific language impairment. *Brain Lang* 1991; 41: 52-66.
38. Campos-Castelló J, López-Lafuente A, Ramírez-Segura R, Martínez-Hernández C, de Santos-Moreno MT. Manifestaciones epilépticas en las alteraciones de la migración neuronal. *Rev Neurol* 1999; 28 (Suppl 1): S12-9.
39. Fernández-Álvarez E, Gassió R. Trastornos de la migración neuronal (TMN). In Fejerman N, Fernández-Álvarez E, eds. *Neurología pediátrica*. 2<sup>a</sup> ed. Buenos Aires: Panamericana; 1997. p. 243-56.
40. Schmahmann JD, Sherman JC. The cerebellar cognitive affective syndrome. *Brain* 1998; 121: 561-79.
41. Prats-Viñas J. ¿Desempeña el cerebelo un papel en los procesos cognitivos? *Rev Neurol* 2000; 31: 357-9.
42. Campos-Castelló J, Ferrando MT, Arrazola J, Careaga J. Williams syndrome, Arnold Chiari type I malformation and syringomyelia. *Acta Neuropediatrica* 1994; 1: 64-8.
43. Courchenne E. An MRI study of autism: the cerebellum revisited [letter]. *Neurology* 1999; 52: 1106.
44. Hernández-Cristóbal J, Dorado-Moles MJ, López-Lafuente A, Campos-Castelló J. Cerebellar astrocytoma and Asperger syndrome. *Eur J Paediatr Neurol* 1999; 3: 141-2.
45. Single-Photon Emission Computed Tomography (SPECT) of the brain in autism: effect on the developmental level. *Pediatric Neurol* 2000; 5: 416-20.
46. Zavala M, Castejón HV, Ortega PA, Castejón OJ, Marcano de Hidalgo A, Montiel N. Desequilibrio de aminoácidos plasmáticos en pacientes autistas y en sujetos con trastorno de déficit de atención o hiperactividad. *Rev Neurol* 2001; 33: 401-7.
47. Tuchmann RF. Trastornos pervasivos del desarrollo. Perspectiva neurológica. *Rev Neurol* 1996; 24: 1446-50.
48. Ingram TTS. The classification of speech and language disorders in young children. In Rutter M, Martin JAM, eds. *The child with delayed speech*. Clinics in developmental Medicine n.º 43. London: William Heinemann Books; 1972. p. 13-32.



### TRASTORNOS DE LA COMUNICACIÓN: DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

**Resumen.** Objetivo. Valorar elementos semiológicos clínicos en el diagnóstico diferencial de trastornos de la comunicación (TC) y sus eventuales marcadores biológicos. Consideramos dos grupos, según la propia afectación de la comunicación y de la interacción social. En el primero, se afectan paralelamente ambos aspectos; en el segundo, se afecta predominantemente la interacción social. Desarrollo. En el primer grupo, estudiamos dislalias, disritmias, afasias adquiridas, relación TC y epilepsia, tipos de crisis y descargas EEG; la disfasia del desarrollo y la epilepsia pueden asociarse fortuitamente, ser consecuencia de una misma causa o la epilepsia responsable del TC, bien de forma crítica, bien constante (afasia-epiléptica adquirida, SLK). Sobre datos de literatura y personales sobre SLK, estudiamos su semiología, marcadores biológicos posibles y diagnóstico diferencial. Consideramos trastornos de migración neuronal y alteraciones metabólicas de semiología inicial neuropsicológica y anomalías cerebelosas implicadas en funciones cognitivas. En el segundo grupo, valoramos el autismo, trastornos generalizados del desarrollo y síndromes peculiares con TC semántico-pragmático. Conclusiones. El desarrollo del lenguaje no puede aislarse de otros aspectos de la maduración neurológica. No se puede afirmar relación directa entre epilepsia y TC, aunque hay casos en los que sí existe. Aceptamos la hipótesis de que SLK, POCSL y EPB atípica son formas clínicas de un mismo síndrome epiléptico. Reconocer el síndrome cerebeloso cognitivoafectivo por sus implicaciones en la función ejecutiva social, lenguaje y personalidad, caracteriza determinados procesos (Williams, Asperger, X-frágil, autismo). Una batería racional progresiva de estudios complementarios, sobre prerrequisitos clínicos, es básica para hallar marcadores biológicos en síndromes hoy en día, 'huérfanos' de los mismos. [REV NEUROL 2002; 35: 36-44]

**Palabras clave.** Epilepsia y lenguaje. Espectro POCSL. Metabolopatías de expresión neuropsicológica. Paroxismos EEG y lenguaje. Síndrome cerebeloso cognitivoafectivo. Trastornos de la migración neuronal y lenguaje.

### PERTURBAÇÕES DA COMUNICAÇÃO: DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

**Resumo.** Objectivo. Avaliar elementos semiológicos clínicos no diagnóstico diferencial das perturbações da comunicação (PC), e seus eventuais marcadores biológicos. Consideramos dois grupos, segundo o próprio envolvimento da comunicação e da interacção social. No primeiro estão envolvidos paralelamente ambos os aspectos, no segundo a interacção social é predominantemente afectada. Desenvolvimento. No primeiro grupo estudámos dislalias, disritmias, afasias adquiridas, relação das PC e epilepsia, tipos de crise e descargas EEG. A disfasia do desenvolvimento e epilepsia podem associar-se casualmente, ser consequência de uma mesma causa ou a epilepsia ser responsável pela PC, de forma crítica e constante (afasia epiléptica adquirida, SLK). Com base em dados da literatura e pessoais sobre SLK, estudámos a sua semiologia, possíveis marcadores biológicos e diagnóstico diferencial. Considerámos as perturbações de migração neuronal e alterações metabólicas de semiologia neuropsicológica inicial e anomalias cerebelosas envolvidas nas funções cognitivas. No segundo grupo, avaliámos o autismo, perturbações generalizadas do desenvolvimento e síndromas peculiares com TC semântico-pragmático. Conclusões. O desenvolvimento da linguagem não pode ser isolado de outros aspectos da maturação neurológica. Não se pode afirmar uma relação directa entre epilepsia e PC, embora existam casos em que de facto ocorra. Aceitamos a hipótese de que o SLK, POCSL e EPB atípico sejam formas clínicas de um mesmo síndrome epiléptico. Reconhecer a síndrome cerebelosa cognitivo-afectiva pelas suas implicações na função executiva social, linguagem e personalidade, caracteriza determinados processos (Williams, Asperger, X-frágil, autismo). Uma série racional progressiva de estudos complementares, sobre pré-requisitos clínicos, é hoje em dia fundamental para encontrar marcadores biológicos em síndromas, 'órfãos' dos mesmos. [REV NEUROL 2002; 35: 36-44]

**Palavras chave.** Epilepsia e linguagem. Espectro POCSL. Metabolopatias de expressão neuropsicológica. Paroxismos EEG e linguagem. Perturbações da migração neuronal e linguagem. Síndrome cerebelosa cognitivo-afectiva.