

Cuadro clínico del Síndrome de Kleefstra: habla, lenguaje y cognición en 103 individuos

Términos clave

Genética, neurodesarrollo, habla, lenguaje, discapacidad intelectual, autismo

De qué trata esta investigación



Las dificultades del habla y lenguaje son comunes en el Síndrome de Kleefstra. Sin embargo, el habla y el lenguaje no se han investigado en un grupo de personas con síndrome de Kleefstra. Quisimos conocer las características del habla y del lenguaje, y las necesidades de apoyo y fortalezas en el síndrome de Kleefstra. La investigación nos ayuda a comprender el síndrome de Kleefstra. Este estudio también nos ayuda a comprender qué les

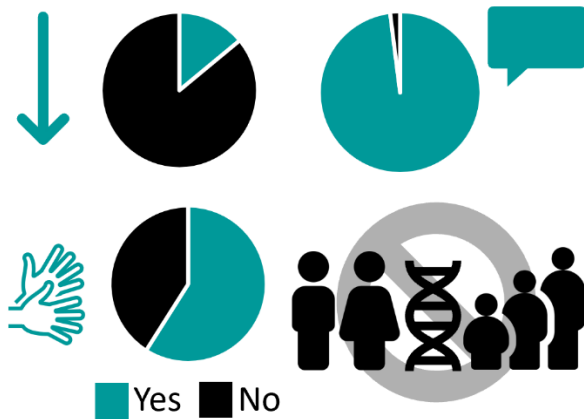
depara el futuro a estas personas, y qué terapias y apoyos pueden ser útiles para individuos con el síndrome de Kleefstra.

Qué hicieron los investigadores



- La investigación incluyó 103 personas con síndrome de Kleefstra, de 1 a 43 años. Provenían de 26 países.
- Se evaluaron en línea salud y desarrollo, alimentación, conducta adaptativa, lenguaje, comunicación social, comunicación aumentativa y alternativa (CAA) y el habla.
- El habla se evaluó mediante videollamadas en línea para los participantes de habla inglesa.

Qué encontraron los investigadores



- El 14 por ciento de los individuos con síndrome de Kleeftstra sufrieron regresión, incluyendo pérdida de lenguaje y de destrezas motrices y/o sociales.

- Las personas con síndrome de Kleeftstra presentaban discapacidad promedio a grave de lenguaje y cognición. El 98 por ciento de los individuos con capacidad verbal tenían discapacidad del habla, particularmente

apraxia infantil del habla (AIH) y disartria.

- La mitad del grupo utilizaba comunicación aumentativa y alternativa (CAA, también conocida como ayudas en la comunicación), como lenguaje de signos y los dispositivos generadores del habla. La CAA era importante ya que muchos individuos tenían retrasos en los hitos del lenguaje, eran mínimamente verbales, tenían pérdida de audición, tenían un habla poco clara y/o habían perdido habilidades lingüísticas debido a la regresión.
- El genotipo (aparte de las supresiones de más de 1 MB), edad o sexo, no arrojaron diferencias en las habilidades comunicativas o la conducta adaptativa.

Qué significa esto para las personas con síndrome de Kleeftstra y sus familias



- La regresión puede ocurrir en el síndrome de Kleeftstra; es importante estar atento a la pérdida de habilidades, particularmente en la adolescencia y en la edad adulta. Es posible que haya que adaptar los apoyos si se produce una regresión.

- Son importantes las terapias

específicas para la apraxia infantil del habla (AIH) y la disartria.

- Muchas personas con síndrome de Kleeftstra también se beneficiarían de un acceso temprano a la CAA para apoyar el desarrollo del lenguaje. La CAA no interfiere en el desarrollo natural del habla.

Infórmese más aquí: Morison LD, Kennis MG.P, Rots D, et al. J Med Genet 2024. doi:10.1136/jmg-2023-109702