

**DIFICULTADES DE COMUNICACIÓN Y LENGUAJE EN NIÑOS CON MIOPATÍA
NEMALÍNICA**

José F. Cervera-Mérida*, Irene Villa-García* Amparo Ygual-Fernández**

*Facultad de Psicología, Magisterio y Ciencias de la Educación Universidad Católica de
Valencia San Vicente Mártir

** Departament de Psicologia Evolutiva i de l'Educació. Universitat de València

RESUMEN

Introducción

La miopatía nemalínica (MN) es el más frecuente de un conjunto heterogéneo de trastornos neuromusculares, presentes en el nacimiento o de muy temprana manifestación, llamados miopatías congénitas, que afectan a la musculatura esquelética provocando debilidad, hipotonía y retraso psicomotor, pero con desarrollo cognitivo normal (1, 2). Los signos permanecen estables en el tiempo o con muy lenta evolución. El grado de afectación varía entre la total falta del movimiento del feto a formas moderadas de inicio en la edad adulta. (3)

La miopatía nemalínica se considera una enfermedad rara, pero es la más prevalente de las miopatías congénitas. Se estima una incidencia de la enfermedad en 1 por cada 50.000 nacimientos con vida (7). Se trata de un grupo de miopatías que tienen en común la presencia de bastoncillos en las fibras del músculo esquelético. Se distinguen subtipos según la severidad: severa congénita, intermedia congénita, típica congénita, de inicio infanto-juvenil, de inicio en edad adulta y otros considerados atípicos. El grupo típico son los casos congénitos de inicio precoz con herencia autosómica recesiva, aunque también se dan casos aislados de mutación nueva dominante.

Los casos más graves no presentan movimiento al nacer y necesitan alimentación y respiración asistida. Los casos intermedios no llegan a andar y pueden necesitar ayuda a la respiración a partir de algún momento de su vida. Los casos típicos presentan retraso psicomotor, alcanzan la marcha, la manipulación y tienen dificultades para alimentarse oralmente, con consecuencias de desnutrición y alto riesgo de aspiraciones que provocan un impacto importante en el aparato respiratorio (5). La calidad de vida de estos pacientes ha mejorado mucho con las atenciones de equipos multidisciplinares.

Objetivo

Este trabajo revisa los estudios sobre los problemas de comunicación y disfagia de los niños con MN y los posibles abordajes desde la logopedia.

Desarrollo

Los logopedas realizan la evaluación de las alteraciones del lenguaje y el habla, y también de los problemas para la ingesta derivados de las alteraciones de las funciones del aparato estomatognático, para escoger entre dos tipos de intervención: rehabilitadora o compensadora: cuando es posible mantener pautas habituales de comunicación y alimentación o, por el contrario, cuando es necesario la aplicación de sistemas alternativos o aumentativos para las comunicación y adaptaciones de las texturas alimentarias y procedimientos de alimentación, en el caso de que se pueda mantener la alimentación vía oral.

Los instrumentos desarrollados para clasificar los niveles de afectación de la comunicación de niños con Parálisis Cerebral Infantil, siguiendo el esquema de la International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF), pueden ser muy apropiados para niños con otras alteraciones del movimiento como las que produce la MN.

Para los aspectos de comunicación y lenguaje se ha empleado una clasificación básica de tres niveles (sin alteración motora de habla, con alteración leve-moderada-grave y con anartria) denominada Speech Language Profile Groups (SLPG) (4) y dos alternativas muy similares que ofrecen una clasificación más detallada: la Communication Function Classification System (CFCS) (5) y la Functional Communication Classification System (FCCS) (6), cuyas estructuras y niveles son similares a los de la de la Gross Motor Function Classification System (GMFCS) (7) que se usa habitualmente para clasificar la discapacidad motora general y manual.

La Viking Speech Scale (VSS) (8) puede usarse de forma complementaria para determinar el grado de disartria. Establece cuatro niveles mediante la apreciación subjetiva de la inteligibilidad de la pronunciación del niño por extraños y familiares.

En la tabla 1 se comparan los niveles de clasificación de estos cinco instrumentos.

La mayoría de niños con MN se clasifican en el grupo 2 de la SLPG (*Con alteración motora leve/moderada/severa en el habla. Sin compromiso del lenguaje y la cognición*) aunque los más afectados pertenecerían al grupo 3 (*Anartria sin compromiso del lenguaje y la cognición*). En las escalas CFS y FCCS, dependiendo de la afectación motora y de la eficacia del SAAC, lo más probable es que correspondan a los niveles 2 y 3, ya que el mantenimiento de funciones cognitivas y lingüísticas posibilita algún sistema de comunicación. En ambos casos siempre son comunicadores eficaces, pero, dependiendo de la afectación, necesitan más tiempo, una ayuda técnica y el apoyo imprescindible del interlocutor familiar. En la escala VSS, donde únicamente se valora el habla, los niños con MN casi siempre alcanzan los peores niveles.

Disfagia

Prácticamente todos los niños con MN, incluidos los del subtipo más frecuente (*congénita-típica*) tienen dificultades para ser alimentados en los primeros años de vida. En algunos casos se ha relatado polihidramnios, indicando posibles problemas para la deglución en el feto. Aproximadamente la mitad no maman debido a la debilidad en la succión o la lentitud para las tomas. Las dificultades para la alimentación están presentes tanto en niños capaces de deambular como en los que

no lo son, al contrario que otras enfermedades neuromusculares, y se relacionan con el bajo peso corporal y la falta de crecimiento.

Los estudios de fluoroscopia muestran en muchos casos debilidad de la función del velo del paladar y aspiraciones nasales. Las infecciones respiratorias se mantienen toda la vida (9). Todos los casos estudiados con esta técnica evidencian una propulsión débil con residuos faríngeos significativos. En algunos casos, la deglución no comienza hasta que el bolo alcanza la valécula o los senos piriformes. La mayoría mantiene residuos en la boca después de tragar, lo que aumenta gravemente el riesgo de aspiraciones. Son frecuentes las aspiraciones silenciosas, sobre todo en líquidos. La mayoría presentan episodios agudos de asfixia o tos al comer o beber, episodios cianóticos al tragar, aumento de las secreciones en el pecho asociado con las ingestas e infecciones respiratorias recurrentes en algún momento antes de los tres años de edad, que pueden disminuir con la edad y la incorporación de alimentos sólidos.

Aproximadamente el 50% con MN necesitarán gastrostomía tras periodos de uso de sonda nasogástrica en algunos casos.

Rasgos orofaciales

La facies típica en la MN está ligada a la debilidad de la musculatura facial y se caracteriza por la cara alargada y falta de expresión, labio superior en forma de uve invertida, boca permanentemente abierta, paladar alto, ligera ptosis palpebral e incapacidad de contactar las pestañas, debilidad en la tos y en algunos casos babeo y secreciones nasales.

Habla

La MN se asocia a un patrón de habla disártrica con importante imprecisión articulatoria que afecta de forma a la inteligibilidad del habla. La debilidad de la musculatura de la ventilación pulmonar no proporciona un soporte eficaz para la fonación en muchos casos, provocando una voz débil con dificultades de coordinación fono-respiratoria. La falta de cierre de la boca y la debilidad de los labios provocan sustituciones de las consonantes bilabiales y compensaciones articulatorias de la lengua, que contacta con los dientes o con los labios para sustituir a los sonidos labiales e imprecisión en consonantes de mecanismo articulatorio complejo. La hipernasalidad es frecuente, influye en la inteligibilidad de forma importante y se asocia con la debilidad del velo del paladar. La literatura científica no ofrece una caracterización precisa del tipo de disartria de estos pacientes.

Conclusiones:

Todos los niños con MN congénita tienen disfagia, incluidos los del subtipo típico, que son los menos afectados y más prevalentes. Los riesgos disminuyen a partir del tercer año de vida. Los más graves necesitarán ser alimentados mediante gastrostomía para asegurar su estado nutricional e impedir las infecciones derivadas de la aspiración de partículas y líquidos. En algunos es posible mantener la alimentación oral con fines sociales y de mantenimiento del placer, además de como prevención de la hipersensibilidad oral reactiva, que puede afectar a rutinas de higiene bucodental. Los logopedas deberán ayudar a las familias a mantener, en la medida de lo posible, un

estado físico compatible con la ingesta oral y a adoptar las mejores pautas para la ingesta, incluida la elección de texturas y cantidades.

La disartria puede hacerlos ininteligibles, sin embargo, conservan todas sus capacidades cognitivas, asisten a aulas ordinarias y son capaces de seguir con normalidad el currículum escolar. Actualmente tenemos muy poca evidencia científica de la eficacia de los tratamientos para estas disartrias congénitas (10), al igual que para otros trastornos de comunicación como los asociados a la Parálisis Cerebral Infantil (11). Es poco probable que los ejercicios de fortalecimiento labial o palatino tengan éxito, dada la debilidad neuromuscular subyacente. El uso de prótesis elevadoras de paladar o de bulbos para hipernasalidad podría ser útil para algunos niños con nasalidad muy acusada a partir de los diez años.

La comunicación alternativa puede proporcionar una ayuda temprana ante la incapacidad para la expresión verbal. Los comunicadores modernos pueden suponer ayudas técnicas muy valiosas para los casos de expresión verbal totalmente ininteligible, pero con buenas capacidades lingüísticas y cognitivas.

Se requieren más estudios para evaluar objetivamente la eficacia de este conjunto de intervenciones en la comunicación y en la disfagia.

Conferencia:

En la exposición oral se presentará un caso clínico de MN. Se aporta un estudio de eficacia del tratamiento basado en técnicas de terapia miofuncional con control experimental de tres variables y estimación de la efectividad del tratamiento en la inteligibilidad del habla.

La MN ofrece la posibilidad de estudiar algunas variables de rendimiento oral en una enfermedad que provoca debilidad, pero no afecta al sistema nervioso ni al desarrollo cognitivo. Las mediciones objetivas de la fuerza y resistencia de los articuladores nos permiten determinar qué niveles de estas variables influyen en la inteligibilidad y el efecto del tratamiento.

Tabla 1. Comparativa los niveles de clasificación de Speech Language Profile Groups (SLPG), Communication Function Classification System (CFCS), Functional Communication Classification System (FCCS) y la Viking Speech Scale (VSS)

SLPG		CFCS		FCCS		VSS	
Grupo 1	Sin alteración motora en el habla. Con/sin compromiso del lenguaje y la cognición	Nivel 1	Comunicación eficaz con familiares y extraños; bidireccional (emisor y receptor); rápida	Nivel 1	Comunicador eficaz e independiente en la mayoría de situaciones y con cualquier interlocutor	Nivel 1	Sin trastorno motor del habla
Grupo 2	Con alteración motora leve/moderada/severa en el habla. Con/sin compromiso del lenguaje y la cognición	Nivel 2	Comunicación eficaz con familiares y extraños; bidireccional; familiares y extraños; lenta	Nivel 2	Comunicador efectivo con ayuda en la mayoría de situaciones. La ayuda es más evidente con extraños y sin contexto	Nivel 2	Con alteración motora del habla pero fácil de entender por familiares y extraños
Grupo 3	Anartria. Con/sin compromiso del lenguaje y la cognición	Nivel 3	Comunicación eficaz solamente con conocidos; bidireccional; lenta	Nivel 3	Comunicador eficaz en solamente en algunas situaciones (necesita ayuda con temas poco familiares y con extraños)	Nivel 3	Con alteración motora del habla y difícilmente comprensible por extraños o sin contexto
		Nivel 4	Comunicación inconstante solamente con conocidos; unidireccional (o no siempre bidireccional); muy lenta	Nivel 4	Comunicador sólo con ayuda en la mayoría de las situaciones	Nivel 4	Habla no inteligible
		Nivel	Comunicación	Nivel	Únicamente		

		el 5	ón raramente eficaz con conocidos; no suele ser buen receptor	el 5	comunicación no intencional que depende del interlocutor para ser interpretada		
--	--	------	---	------	---	--	--

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Ravenscroft G, Laing NG, Bonnemann CG. Pathophysiological concepts in the congenital myopathies: blurring the boundaries, sharpening the focus. *Brain*. 2015;138(2):246-68.
2. Romero NB, Clarke NF. Congenital myopathies. In Dulac O, Llassonde M, Sarnat HB ed. *Handbook of Clinical Neurology*. San Diego, CA: Elsevier Science & Technology Books; 2013.
3. Romero NB, Sandaradura SA, Clarke NF. Recent advances in nemaline myopathy: *Curr Opin Neurol* 2013; 26(5):519-26.
4. Hustad KC, Gorton K, Lee J. Classification of Speech and Language Profiles in 4-Year-Old Children With Cerebral Palsy: A Prospective Preliminary Study. *J Speech Lang Hear Res* 2010; 53(6): 1496-513.
5. Hidecker MJ, Paneth N, Rosenbaum PL, Kent RD, Lillie J, Eulenberg JB, et al. Developing and validating the Communication Function Classification System for individuals with cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol* 2011; 53(8): 704-10.
6. Barty E, Caynes K, Johnston LM. Development and reliability of the Functional Communication Classification System for children with cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol* 2016; 58(10): 1036-41.
7. Rosenbaum PL, Palisano RJ, Bartlett DJ, Galuppi BE, Russell DJ. Development of the gross motor function classification system for cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol* 2008; 50(4): 249-53.
8. Pennington L. Measuring communication outcomes. *Dev Med Child Neurol* 2010; 52(1): 7-8.
9. Cabello A, Ricoy-Campo JR. Congenital myopathies. *Rev Neurol* 2003; 37(8): 779-86.
10. Joffe B, Reilly S. *The evidence base for the evaluation and management of motor speech disorders in children*. London: Whurr Publishers; 2004
11. Pennington L, Goldbart J, Marshall J. Speech and language therapy to improve the communication skills of children with cerebral palsy. *Cochrane Libr* [Internet]. 2003 [citado 20 de noviembre de 2016]; Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/14651858.CD003466.pub2/full>