

Resumen #653

CARACTERÍSTICAS FONOAUDIOLÓGICAS EN EL SÍNDROME CORNELIA DE LANGE. ESTUDIO DE 5 CASOS DE LA CIUDAD DE CÓRDOBA

¹Llampa S, ²Valdez V, ¹Gomila J, ³Crespo L, ¹López L

¹Centro Modelo de Otorrinolaringología; ²Centro Integral del Comunicación Audición y Lenguaje; ³Tecnosalud

Persona que presenta:

Llampa S, saida_610@hotmail.com

Área:

Clínico / Quirúrgica

Resumen:

El Síndrome Cornelia de Lange (SCL) es una anomalía genética cuya prevalencia oscila entre 1:60000 y 1:45000 nacimientos. Entre sus características clínicas, las de incumbencia fonaudiológica, como el paladar hendido y pérdida auditiva, no están descritas específicamente en la bibliografía.

Determinar las características lingüísticas, vocales, audiológicas y fonostomatológicas en el SCL en 5 casos de la ciudad de Córdoba.

Se estudiaron 5 niños con SCL nucleados en la Asociación Argentina SCL, en el año 2015 y con consentimiento informado de sus padres. La información se recabó a través del test Preschool Language Scale Fourth Edition (PLS4) para la variable lenguaje; audiometrías tonales, impedanciometrías, timpanometrías y potenciales evocados auditivos previos para indicadores de audición; y se utilizaron fichas para consignar lo observado en cuanto a características de la voz y fonostomatológicas.

Cinco casos presentaron inmadurez neuromuscular orofacial, por lo que llevan a cabo múltiples compensaciones para ejecutar las funciones del sistema estomatognático; por otro lado presentaron marcado desfasaje entre la edad lingüística y la edad cronológica. Cuatro casos presentaron hipoacusia neurosensorial moderada bilateral, hipoacusia neurosensorial profunda y leve en oído derecho e izquierdo respectivamente, e hipoacusia conductiva leve bilateral. Solo en dos casos, se pudo valorar la variable voz, el primero, arrojó grado leve de disfonía, mientras que en el segundo no se evidenció alteración.

Los niños con SCL presentaron algún grado de afección en algunas de las áreas de estudio de la Fonoaudiología. Se sugiere evaluación desde las áreas fonaudiológicas en todos los pacientes diagnosticados con este síndrome.

Palabras Clave:

Síndrome Cornelia de Lange, audiológica, Lenguaje, voz, fonostomatología

SPEECH AND LANGUAGE CHARACTERISTICS IN CORNELIA DE LANGE SYNDROME - STUDY OF FIVE CASES IN THE CITY OF CÓRDOBA

¹Llampa S, ²Valdez V, ¹Gomila J, ³Crespo L, ¹López L

¹Centro Modelo de Otorrinolaringología; ²Centro Integra del Comunicación Audición y Lenguaje; ³Tecnosalud

Persona que presenta:

Llampa S, saida_610@hotmail.com

Abstract:

Cornelia de Lange Syndrome (CdLS) is a genetic anomaly whose prevalence ranges between 1:60,000 to 1:45,000 births. Among its clinical characteristics, those of speech-language impairment, such as cleft palate and hearing loss, are not specifically described in the literature.

The purpose of this research is to determine the linguistic, vocal, audiological and phonostomatological characteristics of CdLS in five cases in the city of Córdoba.

In the year 2015 and with the informed consent of their parents, five children with CdLS were studied in the Argentine Association of Cornelia de Lange Syndrome. Information was collected through the Preschool Language Scale Fourth Edition (PLS4) test for the speech variable; tone audiometry tests, impedance tests, tympanometry tests and previous auditory evoked potentials for auditory indicators; datasheets were used to record the observations with regard to voice and phonostomatological characteristics.

Five cases presented orofacial neuromuscular underdevelopments, therefore causing them to make multiple compensations in order to carry out the functions of the stomatognathic system; additionally, they showed a marked difference between linguistic age and chronological age. Four cases presented bilateral sensorineural hearing loss, profound and mild sensorineural hearing loss in the right and left ear, respectively, and slight bilateral conductive hearing loss. It was only possible to evaluate the voice variable in two cases; the first showed a slight degree of dysphonia, while the second showed no signs of alteration.

The children with CdLS presented some degree of affliction in some areas of the Speech and Language study. An evaluation of speech-language areas in all patients diagnosed with this syndrome is suggested.

Keywords:

Cornelia de Lange syndrome, audiology, language, voice, phonostomatology.