
Dispràxia verbal -

Autor:

Data de publicació: 29-10-2022

[Salta a la navegació](#)[Anar a la cerca](#)

Dispràxia verbal

Altres noms

Trastorn de la parla i del llenguatge amb dispràxia orofacial

La dispràxia verbal del desenvolupament, quan és causada per mutacions en FOXP2, s'hereta de manera autosòmica dominant.

La dispràxia verbal del desenvolupament (DVD), també coneguda com a apràxia infantil de la parla (CAS) i apràxia del desenvolupament de la parla (DAS),[1] és una condició en què els nens tenen problemes per dir sons, síl·labes i paraules. Això no es deu a la debilitat muscular o la paràlisi. El cervell té problemes per planificar el moviment de les parts del cos (per exemple, llavis, mandíbula, llengua) necessàries per a la parla. El nen sap el que vol dir, però el seu cervell té dificultats per coordinar els moviments musculars necessaris per dir aquestes paraules. [2]

La causa exacta d'aquest trastorn sol ser desconeguda. [1] Moltes observacions suggereixen una causa genètica del DVD, ja que molts amb el trastorn tenen antecedents familiars de trastorns de la comunicació. [1][3][4][5] El gen FOXP2 ha estat implicat en molts estudis de la malaltia, i quan aquesta és la causa, la condició s'hereta de manera autosòmica dominant, però aproximadament el 75% d'aquests casos són de novo. [6]

No hi ha cura per al DVD, però amb una intervenció adequada i intensiva, les persones amb aquest trastorn motor de la parla poden millorar significativament. [7]

Contingut

Presentació

"L'apràxia infantil de la parla (CAS) és un trastorn neurològic del so de la parla infantil (pediàtric) en què la precisió i la consistència dels moviments subjacents a la parla es veuen deteriorades en absència de dèficits neuromusculars (per

exemple, reflexos anormals, to anormal). La CAS pot aparèixer com a conseqüència d'un deteriorament neurològic conegut, associat a trastorns neuroconductuals complexos d'origen conegut o desconegut, o com a trastorn sonor neurogènic idiopàtic de la parla. El deteriorament bàsic en la planificació i/o programació de paràmetres espaciotemporals de seqüències de moviment resulta en errors en la producció i prosòdia del so de la parla". Associació Americana de Parla-Llenguatge-Audició (ASHA) Comitè Ad Hoc sobre Apràxia de la parla en nens (2007)[7]

Hi ha tres característiques significatives que diferencien el DVD/CAS d'altres trastorns del so de la parla infantil. Aquestes característiques són:

"Errors inconsistents en consonants i vocals en produccions repetides de síl·labes i paraules
Prolongació de les transicions coarticulatòries entre sons i síl·labes
Prosòdia inadequada, especialment en la realització d'estrès lèxic o phrasal"[7]

Tot i que el DVD/CAS és un trastorn del desenvolupament, no desapareixerà simplement quan els nens es facin grans. Els nens amb aquest trastorn no segueixen patrons típics d'adquisició del llenguatge i necessitaran tractament per poder progressar. [7]

Causes

El DVD/CAS és un trastorn motor, el que significa que el problema es troba al cervell i els seus senyals, i no a la boca. [8] En la majoria dels casos, es desconeix la causa. Les possibles causes inclouen síndromes i trastorns genètics. [8]

Investigacions recents s'han centrat en la importància del gen FOXP2[9][10][11][12][13] tant en l'espècie com en el desenvolupament individual. [14] Es va trobar que la investigació sobre la família KE, on la meitat dels membres de la família extensa, al llarg de tres generacions, presentaven dispràxia verbal del desenvolupament heretable, tenien una còpia defectuosa del gen FOXP2. [4][15] i estudis posteriors suggereixen que el gen FOXP2, així com altres problemes genètics, podrien explicar DVD/CAS. [9][16] incloent la síndrome de microdeleció 16p11.2. [17][18]

Noves investigacions suggereixen un paper per al canal de sodi SCN3A en el desenvolupament de les àrees perisil·làries, que mantenen circuits clau del llenguatge: Broca i Wernicke Area. [19] Els pacients amb mutacions en SCN3A tenien trastorns orals-motors de la parla. [19]

Les lesions congènites/prenatals, així com l'ictus, també poden ser causes de DVD/CAS. A més, el DVD/CAS es pot produir com a característica secundària a una varietat d'altres condicions. Aquests inclouen l'autisme,[1] algunes formes d'epilèpsia,[1] la síndrome X fràgil, la galactosèmia[1][20] i les translocacions cromosòmiques[14][21] que impliquen duplicacions o delecions. [16][22]

Diagnòstic

La dispràxia verbal del desenvolupament pot ser diagnosticada per un patòleg del llenguatge de la parla (SLP) mitjançant exàmens específics que mesuren els mecanismes orals de la parla. L'examen de mecanismes orals implica tasques com ara purgar els llavis, bufar, llepar-se els llavis, elevar la llengua i també implica un examen de la boca. Un examen complet també implica l'observació del pacient menjant i parlant. Proves com la prova de Kaufman Speech Praxis,[23] un examen més formal, també s'utilitzen en el diagnòstic. [23] Un diagnòstic diferencial de DVD/CAS sovint no és possible per a nens menors de dos anys. Fins i tot quan els nens tenen entre 2 i 3 anys, no sempre es pot produir un diagnòstic clar, ja que a aquesta edat, és possible que encara no puguin centrar-se o cooperar amb les proves diagnòstiques. [24]

Gestió

No hi ha cura per al DVD/CAS, però amb una intervenció adequada i intensiva, les persones amb el trastorn poden millorar significativament. [7]

Dvd / CAS requereix diverses formes de teràpia que varien segons les necessitats individuals del pacient. Normalment, el tractament implica una teràpia individualitzada amb un patòleg del llenguatge de la parla (SLP) . [8] En nens amb DVD/CAS, la consistència és un element clau en el tractament. La coherència en la forma de comunicació, així com el desenvolupament i l'ús de la comunicació oral són extremadament importants per ajudar al procés d'aprenentatge de la parla d'un nen. [cal citació]

Molts enfocaments de teràpia no estan recolzats per proves exhaustives; no obstant això, els aspectes del tractament que sí que semblen consensuar-se són els següents:

El tractament ha de ser intens i molt individualitzat, amb unes 3-5 sessions de teràpia cada setmana
Un màxim de 30 minuts per sessió és el millor per a nens petits
Els principis de la teoria de l'aprenentatge motor i la pràctica intensa de la parla-motriu semblen ser els més efectius
La teràpia motriu oral no parlada no és necessària ni suficient
Un enfocament multisensorial de la teràpia pot ser beneficiós:[25] l'ús de llenguatge de signes, imatges, senyals tàctils, indicacions visuals i comunicació augmentativa i alternativa (AAC) pot ser útil. [7]

Tot i que aquests aspectes del tractament estan recolzats per molta documentació clínica, no tenen evidència d'estudis sistemàtics d'investigació. A la declaració de posició d'ASHA sobre DVD/CAS,[7] ASHA afirma que hi ha una necessitat crítica d'investigació col·laborativa, interdisciplinària i programàtica sobre els substrats neuronals, els correlats conductuals i les opcions de tractament per a DVD/CAS.

Estimulació integral

Una tècnica que s'utilitza amb freqüència per tractar dvd/CAS és l'estimulació integral. L'estimulació integral es basa en l'aprenentatge cognitiu motor, centrant-se en la planificació cognitiva motora necessària per a la complexa tasca motora de la parla. Sovint es coneix com l'enfocament "mira'm, escolta, fes com ho faig" i es basa en una jerarquia de diversos passos d'estratègies de tractament. Aquesta jerarquia d'estratègies permet al metge alterar el tractament en funció de les necessitats del nen. Utilitza diverses modalitats de presentació, posant l'accent en els modes auditius i visuals. Els experts suggereixen que una àmplia pràctica i experiència amb el nou material és clau, per la qual cosa s'haurien d'eludir centenars d'estímul diana en una sola sessió. A més, el tractament distribuït (més curt, però més freqüent) i aleatori, que barreja pronunciaments objectiu i no objectiu, produeix un major aprenentatge global. [cal citació]

Els sis passos de la jerarquia sobre la qual s'organitza lliurement la teràpia integral d'estimulació per a nens són:

"El nen mira i escolta i alhora produeix l'estímul amb el metge.
El metge modela, llavors el nen repeteix l'estímul mentre el metge simultàniament el boca.
El clínic modela i proporciona indicacions i el nen repeteix.
Els models clínics i el nen repeteixen sense indicacions proporcionades.
El metge provoca l'estímul sense modelar, com ara fent una pregunta, amb el nen responnent espontàniament.
El nen produeix estímuls en situacions menys dirigides amb ànim clínic, com en jocs de rol o jocs".

Enfocament fonològic integrat

Una altra estratègia de tractament que s'ha demostrat que té efectes positius és un enfocament fonològic integrat. Aquest enfocament "incorpora la pràctica de producció de la parla dirigida a les activitats de consciència fonològica i utilitza lletres i senyals fonològiques per impulsar la producció de la parla". [26] McNeill, Gillon i Dodd van estudiar 12 nens d'entre 4 i 7 anys amb DVD/CAS que van ser tractats amb aquest enfocament dues vegades a la setmana durant dos blocs de temps de sis setmanes (separats per un bloc de retirada de sis setmanes). Van trobar efectes positius per a la majoria dels nens en les àrees de producció de la parla, consciència fonològica, descodificació de paraules, coneixement de lletres i ortografia. Aquests resultats mostren que és clínicament productiu orientar la producció de la parla, la consciència fonològica, el coneixement de les lletres, l'ortografia i la lectura alhora. Això és particularment important, ja que els nens amb DVD/CAS sovint tenen problemes continus amb la lectura i l'ortografia, fins i tot si la seva producció de parla millora. [26]

Vegeu també

Apràxia
Apràxia de la parla
Trastorn de coordinació del desenvolupament
Disàrtria
FOXP2 i l'evolució humana
Família KE
Origen del discurs
Deteriorament de la parla i del llenguatge

Referències

- ^ Jump up to:un b c d e f Morgan AT, Vogel AP (Març 2009). "Una revisió Cochrane del tractament de l'apràxia infantil de la parla". *Revista Europea de Medicina Física i Rehabilitació*. 45 (1): 103-10. 19156019 PMID.
- ^ "Apràxia infantil de la parla" (pàgina web). Associació Americana de Parla-Llenguatge-Audició (ASHA) (2014).
- ^ Vargha-Khadem F, Watkins K, Alcock K, Fletcher P, Passingham R (gener de 1995). "Dèficits cognitius pràctics i no verbals en una família nombrosa amb un trastorn de la parla i del llenguatge de transmissió genètica". *Actes de l'Acadèmia Nacional de Ciències dels Estats Units d'Amèrica*. 92 (3): 930-3. Bibcode:1995PNAS...92..930V. doi:10.1073/pnas.92.3.930. PMC 42734. 7846081 PMID.
- ^ Jump up to:un b Watkins KE, Gadian DG, Vargha-Khadem F (novembre de 1999). "Anomalies cerebrals funcionals i estructurals associades a un trastorn genètic de la parla i el llenguatge" *Revista Americana de Genètica Humana*. 65 (5): 1215-21. DOI:10.1086/302631. PMC 1288272. 10521285 PMID.
- ^ Newbury DF, Monaco AP (octubre 2010). "Avenços genètics en l'estudi dels trastorns de la parla i del llenguatge". *Neurona*. 68 (2): 309-20. DOI:10.1016/j.neuron.2010.10.001. pmc 2977079. 20955937 PMID.
- ^ Morgan, Àngela; Fisher, Simon E.; Scheffer, Ingrid; Hildebrand, Michael (1993), Adam, Margaret P.; Ardinger, Holly H.; Pagon, Roberta A.; Wallace, Stephanie E. (eds.), "FOXP2-Related Speech and Language Disorders", *GeneReviews®*, University of Washington, Seattle, PMID 27336128, recuperat el 2019-05-16
- ^ Jump up to:un b c d e f g Dauer K, Irwin S, Schippits S (agost de 1996). *Esdevenir verbal i intel·ligible: un enfocament de programació motora funcional per a nens amb apràxia verbal del desenvolupament*. Harcourt Publishers Ltd. ISBN 978-0761631729.
- ^ Jump up to:un b c "Apràxia infantil de la parla" . Associació Americana de Parla-Llenguatge-Audició (ASHA). [Consulta: 7 octubre 2013].
- ^ Jump up to:un b Bacon C, Rappold GA (novembre de 2012). "Els espectres fenotípics diferents i superposats de FOXP1 i FOXP2 en trastorns cognitius". *Genètica Humana*. 131 (11): 1687-98. DOI:10.1007/s00439-012-1193-z. pmc 3470686. 22736078 PMID.
- ^ Vernes SC, MacDermot KD, Monaco AP, Fisher SE (Octubre 2009). "Avaluació de l'impacte de les mutacions de FOXP1 en la dispràxia verbal del desenvolupament". *Revista Europea de Genètica Humana*. 17 (10): 1354-8. DOI:10.1038/ejhg.2009.43. pmc 2784575. 19352412 PMID.
- ^ Kang C, Drayna D (2011). "Genètica dels trastorns de la parla i del llenguatge". *Revisió anual de Genòmica i Genètica Humana*. 12: 145-64. DOI:10.1146/annurev-genom-090810-183119. 21663442 PMID.
- ^ MacDermot KD, Bonora E, Sykes N, Coupe AM, Lai CS, Vernes SC, Vargha-Khadem F, McKenzie F, Smith RL, Monaco AP, Fisher SE (juny 2005). "Identificació del truncament de FOXP2 com a nova causa dels dèficits de la parla i del llenguatge en el desenvolupament" *Revista Americana de Genètica Humana*. 76 (6): 1074-80. DOI:10.1086/430841. pmc 1196445. 15877281 PMID.
- ^ Preuss TM (Juny 2012). "Evolució del cervell humà: del descobriment de gens al descobriment de fenotips" *Actes de l'Acadèmia Nacional de Ciències dels Estats Units d'Amèrica*. 109 Suppl 1: 10709-16. DOI:10.1073/pnas.1201894109. pmc 3386880. 22723367 PMID.
- ^ Jump up to:un b Blanca, Estefania A.; Fisher, Simon E.; Geschwind, Daniel H.; Scharff, Constança; Holy, Timothy E. (11 d'octubre de 2006). "Ratolins cantants, ocells cantaires i molt més: models per a la funció i la disfunció de FOXP2 en la parla i el llenguatge humans". *Revista de Neurociència*. 26 (41): 10376-10379. DOI:10.1523/JNEUROSCI.3379-06.2006. hdl:11858/00-001M-0000-0012-CB1F-7. ISSN 0270-6474. pmc 2683917. 17035521 PMID.
- ^ Vargha-Khadem F, Gadian DG, Copp A, Mishkin M (febrer de 2005). "FOXP2 i la neuroanatomia de la parla i el llenguatge" (PDF). *Ressenyes de natura. Neurociència*. 6 (2): 131-8. DOI:10.1038/nrn1605. 15685218 PMID. 2504002 S2CID.
- ^ Jump up to:un b Newbury DF, Mari F, Sadighi Akha E, Macdermot KD, Canitano R, Monaco AP, Taylor JC, Renieri A, Fisher SE, Knight SJ (abril 2013). "Variants de nombre de còpia dual que impliquen 16p11 i 6q22 en un cas d'apràxia infantil de la parla i trastorn generalitzat del desenvolupament". *Revista Europea de Genètica Humana*. 21 (4): 361-5. DOI:10.1038/ejhg.2012.166. pmc 3598310. 22909776 PMID.
- ^ Raca G, Baas BS, Kirmani S, Laffin JJ, Jackson CA, Strand EA, Jakielski KJ, Shriberg LD (abril 2013). "Apràxia infantil de la parla (CAS) en dos pacients amb síndrome de microdeleció 16p11.2". *Revista Europea de Genètica Humana*. 21 (4): 455-9. DOI:10.1038/ejhg.2012.165. pmc 3598318. 22909774 PMID.
- ^ Worthey EA, Raca G, Laffin JJ, Wilk BM, Harris JM, Jakielski KJ, Dimmock DP, Strand EA, Shriberg LD (octubre 2013). "La seqüenciació de l'exoma complet dona suport a l'heterogeneïtat genètica en l'apràxia infantil de la parla" *Revista de Trastorns del Neurodesenvolupament*. 5 (1): 29. DOI:10.1186/1866-1955-5-29. pmc 3851280. 24083349 PMID.
- ^ Jump up to:un b Smith RS, Kenny CJ, Ganesh V, Jang A, Borges-Monroy R, Partlow JN, et al. (Setembre 2018). "V1.3 Regulació del plegament cortical cerebral humà i desenvolupament motor oral". *Neurona*. 99 (5): 905-913.e7. DOI:10.1016/j.neuron.2018.07.052. pmc 6226006. 30146301 PMID.
- ^ Shriberg LD, Potter NL, Strand EA (abril 2011). "Prevalença i fenotip de l'apràxia infantil de la parla en joves amb galactosèmia". *Revista d'investigació sobre la parla, el llenguatge i l'audició*. 54 (2): 487-519. DOI:10.1044/1092-4388(2010/10-0068). pmc 3070858. 20966389 PMID.

^ Shriberg LD, Ballard KJ, Tomblin JB, Duffy JR, Odell KH, Williams CA (juny 2006). "Característiques de la parla, la prosòdia i la veu d'una mare i una filla amb una translocació de 7,13 que afecta FOXP2". Revista d'investigació sobre la parla, el llenguatge i l'audició. 49 (3): 500-25. DOI:10.1044/1092-4388(2006/038). 16787893 PMID.

^ Lennon PA, Cooper ML, Peiffer DA, Gunderson KL, Patel A, Peters S, Cheung SW, Bacino CA (abril de 2007). "La supressió de 7q31.1 dona suport a la implicació de FOXP2 en el deteriorament del llenguatge: informe clínic i revisió". Revista Americana de Genètica Mèdica. Títol A. 143A (8): 791-8. DOI:10.1002/ajmg.a.31632. 17330859 PMID. 22021740 S2CID.

^ Jump up to:un b Newmeyer AJ, Grether S, Grasha C, White J, Akers R, Aylward C, Ishikawa K, Degrauw T (Setembre 2007). "Funció motriu fina i imitació oral-motriu en nens en edat preescolar amb trastorns de la parla-so". Pediatría Clínica. 46 (7): 604-11. DOI:10.1177/0009922807299545. 17522288 PMID. 43885254 S2CID.

^ Grigos MI, Kolenda N (Gener 2010). "La relació entre el control articulatori i la millora de la precisió fonèmica en l'apràxia infantil de la parla: un cas d'estudi longitudinal". Lingüística Clínica i Fonètica. 24 (1): 17-40. DOI:10.3109/02699200903329793. pmc 2891028. 20030551 PMID.

^ Newmeyer AJ, Aylward C, Akers R, Ishikawa K, Grether S, deGrauw T, Grasha C, White J (2009). "Resultats del Perfil Sensorial en nens amb sospita d'apràxia infantil de la parla". Fisioteràpia i Teràpia Ocupacional en Pediatría. 29 (2): 203-18. DOI:10.1080/01942630902805202. 19401932 PMID. 45413362 S2CID.

^ Jump up to:un b McNeill BC, Gillon GT, Dodd B (2009). "Eficàcia d'un enfocament integrat de consciència fonològica per a nens amb apràxia infantil de la parla (CAS)" (PDF). Ensenyament i Teràpia d'Idiomes Infants. 25 (3): 341-366. DOI:10.1177/0265659009339823. hdl:10092/2375. 39652370 S2CID.

Enllaços externs

Classificació

D

OMIM: 602081

Recursos externs

Orfeó: 209908

amagar

v
t
e

Dislèxia i trastorns específics del desenvolupament relacionats

Condicions

Parla, llenguatge i comunicació

Trastorn expressiu del llenguatge
Infantil de la parla
Síndrome de Landau-Kleffner
Trastorn del llenguatge
Lisp
Trastorn mixt receptiu-expressiu del llenguatge
Trastorn específic del llenguatge Trastorn de la parla i trastorn del llenguatge Trastorn de la

parla Error de
parla So de la parla desordre
Tartamudesa
Punta de la llengua

Discapacitat en l'aprenentatge

Dislèxia
Discalculia
Disgrafia

Trastorn de l'expressió escrita

Trastorn de coordinació
del desenvolupament Dispràxia verbal del desenvolupament

Sensorial

Trastorn del processament auditiu
Trastorn del processament sensorial

Temes relacionats

Investigació dislèxia
Irlen filtres
Aprenentatge Aliat
Problemes d'aprenentatge en càncer infantil
Alfabetització
Gestió de la dislèxia
Integració multisensorial
Neuropsicologia
Adquisició de la lectura Sistema d'escriptura
ortogràfica

Llistes

Dislèxia en la ficció Llenguatges
per Sistema d'escriptura
Persones amb dislèxia

Categories:

Trastorns neurològics
Trastorns de la comunicació
Trastorns del llenguatge