

# **Un estudio comparativo del perfil comunicativo de dos enfermedades minoritarias (Síndrome X frágil y Síndrome Syngap1)**

**Marina Calleja Reina, M<sup>a</sup> Luisa Luque Liñán y José Miguel Rodríguez Santos**

**PALABRAS CLAVE:** Enfermedad Rara, Perfil Comunicativo, Discapacidad Intelectual Severa, Necesidades Complejas De Comunicación.

**Autores:**

Marina Calleja Reina

Departamento de Psicología Básica Universidad de Málaga [marinac@uma.es](mailto:marinac@uma.es)

María Luisa Luque Liñán

Departamento de Psicología Básica Universidad de Málaga [mlluque@uma.es](mailto:mlluque@uma.es)

José Miguel Rodríguez Santos

Departamento de Psicología Básica Universidad de Málaga [jmiguel.rodriguez@uma.es](mailto:jmiguel.rodriguez@uma.es)

## **Abstract**

Existen enfermedades raras que afectan a 1 de cada 2000 personas, (Orphanet, 2023)] que cursan con necesidades complejas de comunicación (NCC) y discapacidad intelectual. Este es el caso del síndrome X Frágil -SXF- y síndrome Syngap1 -SSyn1-. En el presente trabajo se analiza el perfil comunicativo (modalidad y funciones) de personas con estos síndromes.

## **Método**

Desde la red temática NECCO-ENMI<sup>1</sup> se elaboró un cuestionario on-line destinado a padres, cuidadores y profesionales de personas con NCC y que tuviesen diagnóstico de enfermedad minoritaria, para describir el perfil comunicativo-lingüístico.

---

<sup>1</sup> Red temática de Investigación Necesidades Complejas de Comunicación y Enfermedades Minoritarias (NECCO-ENMI) de la Universidad de Málaga

## **Muestra**

Un total de 34 personas contestaron a la encuesta, (27 fueron madre, 5 eran padres y 2 eran profesionales). Los datos procedían de 16 personas con SXF (14 hombres y 2 mujeres) y 18 que tenían diagnóstico SSyn1 (5 hombres y 13 mujeres). La edad media era de 17.9 con SD 11.3

## **Resultados**

Se observan diferencias en la modalidad comunicativa. La modalidad principal de las personas con SXF era los intentos orales verbales o aproximaciones (62,5%), mientras que para las personas con SSyn1 fueron los gestos idiosincrásicos (38%) y los llantos (55,5%). En las funciones comunicativas (saludar y hacer peticiones) no se observan diferencias entre los grupos (ambos alcanzan porcentajes similares, >80.0%).

## **Conclusión**

Aunque los dos síndromes que cursan con NCC, se observan diferencias en la modalidad comunicativa, aunque las funciones como saludar o conseguir objetos están presentes por igual en ambos grupos.

## **Bibliografía**

- Calleja Reina, M., Luque Liñán, M.L., y Rodríguez Santos, J.M. (2021) La importancia del perfil comunicativo lingüístico. En Calleja Reina, M. (2021) (Coord.). *Necesidades Complejas de Comunicación y Enfermedades Minoritarias*. Madrid: McGraw Hill. ISBN: 978-84-486-2581-8
- Cascella, P. W., y McNamara, K. M. (2005). Empowering Students with Severe Disabilities to Actualize Communication Skills. *Teaching Exceptional Children*, 37, 38–43. <https://doi.org/10.1177/004005990503700306>
- Luque Liñán, M.L., Rodríguez Santos, J.M. y Calleja Reina, M (2019) EC+: una propuesta para la interacción comunicativa en las personas con Discapacidad Múltiple y Profunda (DAMP-a). En Calleja Reina, M. *Análisis de la comunicación y de la discapacidad intelectual desde un enfoque multidisciplinar*. Pub. Peter Lang. Berlin. <https://doi.org/10.3726/b15233>

Orphanet (2023). Acerca de las enfermedades raras. Recuperado de [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education\\_AboutRareDiseases.php?lng=ES](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=ES)

Rowland, C., Fried-Oken, M., & Steiner, S. A. M. (2014). Communication Supports Inventory—Children & Youth. *available at: www. csi-cy. org.*