



NeuMinNet

# Síndromes del neurodesarrollo a través de la voz





# La biomecánica laríngea y las alteraciones del neurodesarrollo

- Las alteraciones del neurodesarrollo se dan en la primera fase del desarrollo embrionario.
- Presentan una causa genética.
- Se ven alterados los procesos neurofisiológicos subyacentes en la biomecánica laríngea.
- El habla y la fonación se alejan de los perfiles normotípicos.
- Los síndromes genéticos con alteraciones del neurodesarrollo son un buen ejemplo:
  - Síndrome de Down, síndrome de X-Frágil, síndrome de Prader-Willi, síndrome de Williams, síndrome de Smith Magenis, etc.



# Biomecánica laríngea en síndrome de Down

➤ 1/750 - cromosoma 21 (trisomía, translación o mosaicismo)

## ALTERACIONES CLÍNICAS, COGNITIVAS, CONDUCTUALES Y LINGÜÍSTICAS

- • Disfonía. (Kent & Vorperian, 2013).
- F0 grave e inestable (Albertini et al., 2010; Rochet-Capellan et al., 2015).
- Presencia de nasalidad.
- Posible especificidad del timbre vocal del SD (anatomía del tracto vocal característica) (Pinto et al., 2008; Jeffery et al., 2017).
- Valores altos de Jitter y Shimmer.
- Hipotonía del músculo vocal.
- Inestabilidad biomecánica del músculo vocal (Pryce, 1994; Hidalgo et al., 2021).
- • Exceso de tensión del pliegue vocal relacionado con un mayor sobreesfuerzo para iniciar la fonación (Pryce, 1994; Hidalgo et al., 2021).
- Presencial de temblor laríngeo (Hidalgo et al., 2021).





# Biomecánica laríngea en síndrome de Williams

➤ 1/7 500 – 7q11.23 – genes: ELN, WSCR1, LIMK1, GTF2I...

## ALTERACIONES CLÍNICAS, COGNITIVAS, CONDUCTUALES Y LINGÜÍSTICAS

- 
- • Déficit de elastina en el pliegue vocal (Vaux et al. 2003 y Watt et al. 2011).
- F0 grave en comparación con casos normotípicos (= edad y sexo).
- Inestabilidad en fonación sostenida (Watts et al., 2008).
- • F0 "estancada", no desciende con la edad (etapa infantil) (Hidalgo et al., 2018).
- • Menor tono del músculo vocal.
- • Menor masa de la cubierta del pliegue vocal.
- Presencia de temblor laríngeo (Hidalgo et al., 2018; Hidalgo, 2019).



# Biomecánica laríngea en síndrome de Smith-Magneis

➤ 1/15 000 - 17p11.2 - gen RAI1

## ALTERACIONES CLÍNICAS, COGNITIVAS, CONDUCTUALES Y LINGÜÍSTICAS

- - Disfonía
  - F0 aguda, sobre todo en voces masculinas de niños y adolescentes.
- - Exceso de tensión laríngea, concretamente en el músculo vocal.
  - Menor masa del pliegue vocal (poblaciones. infantil y adulta) (Hidalgo, 2019; Hidalgo et al., 2020).
- - Cepstral peak prominence (CPP) significativamente bajo vs. población normofónica (poblac. infantil) (Hidalgo et al., 2021).
- - Presencia de subarmónicos en la fonación (poblac. infantil) (Martínez-Olalla et al., 2022).
  - Posible relación entre los trastornos de conducta y el perfil fonatorio.
  - Posible relación entre la neuropatía y los subarmónicos.





# Referencias propias

- Hidalgo, I., Vilda, P. G., & Garayzábal, E. (2018). Biomechanical Description of phonation in children affected by Williams syndrome. *Journal of Voice*, 32(4), 515-e15. <https://doi.org/10.1016/j.jvoice.2017.07.002>
- Hidalgo, I. (2019). El nivel fónico de la población con síndrome de Smith Magenis: particularidades fonatorias y fonético-fonológicas. Comparativa con síndrome de Williams, síndrome de Down y desarrollo típico (Doctoral dissertation, Universidad Autónoma de Madrid). <http://hdl.handle.net/10486/688872>
- Hidalgo-De la Guía, I., Garayzábal-Heinze, E., & Gómez-Vilda, P. (2020). Voice characteristics in smith–magenis syndrome: an acoustic study of laryngeal biomechanics. *Languages*, 5(3), 31. <https://doi.org/10.3390/languages5030031>
- Hidalgo-De la Guía, I., Garayzábal, E., Gómez-Vilda, P., & Palacios-Alonso, D. (2021). Specificities of phonation biomechanics in Down syndrome children. *Biomedical Signal Processing and Control*, 63, 102219. <https://doi.org/10.1016/j.bspc.2020.102219>
- Hidalgo-De la Guía, I., Garayzábal-Heinze, E., Gómez-Vilda, P., Martínez-Olalla, R., & Palacios-Alonso, D. (2021). Acoustic Analysis of Phonation in Children With Smith–Magenis Syndrome. *Frontiers in Human Neuroscience*, 15, 661392. <https://doi.org/10.3389/fnhum.2021.661392>
- Martínez-Olalla, R., Palacios-Alonso, D., Hidalgo-de la Guía, I., Garayzábal-Heinze, E., & Gómez-Vilda, P. (2022, May). Evaluation of the Presence of Subharmonics in the Phonation of Children with Smith Magenis Syndrome. In *Artificial Intelligence in Neuroscience: Affective Analysis and Health Applications: 9th International Work-Conference on the Interplay Between Natural and Artificial Computation, IWINAC 2022*, Puerto de la Cruz, Tenerife, Spain, May 31–June 3, 2022, Proceedings, Part I (pp. 353-362). Cham: Springer International Publishing. [https://dl.acm.org/doi/abs/10.1007/978-3-031-06242-1\\_35](https://dl.acm.org/doi/abs/10.1007/978-3-031-06242-1_35)

# Otras referencias de la presentación

- Albertini, G., Bonassi, S., Dall'Armi, V., Giachetti, I., Giaquinto, S., & Mignano, M. (2010). Spectral analysis of the voice in Down syndrome. *Research in developmental disabilities*, 31(5), 995-1001. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2010.04.024>
- Jeffery, T., Cunningham, S., & Whiteside, S. P. (2017). Analyses of Sustained Vowels in Down Syndrome (DS): A Case Study Using Spectrograms and Perturbation Data to Investigate Voice Quality in Four Adults With DS. *Journal of Voice*. <https://doi.org/10.1016/j.jvoice.2017.08.004>
- Kent, R. D., & Vorperian, H. K. (2013). Speech impairment in Down syndrome: A review. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 56(1), 178-210. [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2012/12-0148\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2012/12-0148))
- Pinto, C.; Cunha, L. M.; Vilarinho H.; Cunha M. J.; Freitas, D.; Palha, M.; Pueschel, S. M. y Pais-Clemente, M. (2006): "Voice Parameters in Children with Down Syndrome". *Journal of Voice*, 22(1), 34-42.
- Pryce, M. (1994). The voice of people with Down syndrome: An EMG biofeedback study. *Down Syndrome Research and Practice*, 2(3), 106-111.
- Vaux, K. K., Wojtczak, H., Benirschke, K., y Jones, K. L. (2003). Vocal cord abnormalities in Williams syndrome: A further manifestation of elastin deficiency. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 119(3), 302-304. [doi.org/10.1002/ajmg.a.20169](https://doi.org/10.1002/ajmg.a.20169)
- Watts, C. R., Awan, S. N., y Marler, J. A. (2008). An investigation of voice quality in individuals with inherited elastin gene abnormalities. *Clinical Linguistics & Phonetics*, 22(3), 199-213. [doi.org/10.1080/02699200701803361](https://doi.org/10.1080/02699200701803361)
- Watts, C. R., Knutsen, R. H., Ciliberto, C., y Mecham, R. P. (2011). Evidence for heterozygous abnormalities of the elastin gene (ELN) affecting the quantity of vocal fold elastic fibers: a pilot study. *Journal of Voice*, 25(2), e85-e90. [doi.org/10.1016/j.jvoice.2010.04.006](https://doi.org/10.1016/j.jvoice.2010.04.006)