

RESUMEN JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

Probable efecto de un gen fundador en la alta prevalencia de trastorno específico de lenguaje en la isla Robinson Crusoe

Villanueva P., De Barbieri Z., Peirano B., García M., Fernández M. A., Palomino H. M.
Escuela de Fonoaudiología y Facultad de Odontología. Universidad de Chile.

Introducción: El trastorno específico del lenguaje (TEL) (MIM 602081) es uno de los trastornos de la comunicación oral más frecuente en los niños preescolares, con prevalencias entre un 6 y 8 % y relativamente constantes en las distintas poblaciones. Se ha determinado una alta heredabilidad, postulándose la presencia de genes mayores y posteriormente la determinación de sitios génicos en algunos cromosomas relacionados con TEL. Según CENSO 2002 la Isla de Robinson Crusoe, tiene 633 habitantes y su población actual se inicia de un grupo de 6 a 8 familias que repobló la isla en la última década del siglo XIX. Una de las causas de las elevadas frecuencias de alelos deletéreos de una patología es la deriva génica, siendo el efecto fundador una de sus formas.

Objetivo: Este trabajo pretende analizar el probable efecto fundador subyacente a la prevalencia de TEL en la isla Robinson Crusoe

Material y método: Se evaluó la totalidad de menores entre 3.0 y 8 años 11 meses de la población endémica de la Isla Robinson Crusoe (n:40), en base a entrevistas a los padres, antecedentes pediátricos y evaluaciones de la inteligencia no verbal (Test de Columbia); audiométrica (Screening Auditivo de Tonos Puros 500, 1, 2 y 4 kHz a 20 dB); del nivel fonológico del lenguaje (TEPROSIF) y nivel morfosintáctico (STSG). Para confeccionar genealogías extensas, se analizó la historia familiar de los niños y se obtuvo del Registro Civil las actas de nacimiento de todos los habitantes de la isla desde 1902, que corresponde a la primera generación de nacidos en Robinson Crusoe desde su recolonización.

Resultados: En la actualidad el 77% de la población infantil tiene al menos uno de los apellidos del grupo colonizador, indicativo de un probable mayor grado de consanguinidad poblacional, lo que se evidencia al analizar las genealogías extensas. El 35 % de los niños evaluados se diagnosticaron como afectados de TEL n:14 (7 varones y 7 mujeres). De los menores afectados el 85% (n:12) derivan de a una misma familia colonizadora.

Conclusión: La prevalencia de TEL en la isla es mayor a las cifras publicadas nacionales e internacionales. Esta alta prevalencia asociado a las características de mayor consanguinidad en sus familias, sustenta el planteamiento de la presencia de mecanismos genéticos en la transmisión del TEL basados en el efecto de un gen fundador relacionado con esta patología, cuyo gen candidato será analizado molecularmente.
Financiado por DI UCHILE MULT 05/05-2