

José Alonso Aguilar-Valera [1]

Tomás Caycho-Rodríguez [2]

Contribuciones al Análisis Neuropsicolingüístico del Síndrome de Williams.

Contributions to the Neuropsycholinguistic Analysis of the Williams Syndrome.

Contribuições para a Análise de Neuropsicolinguística da Síndrome de Williams.

[1] Universidad Nacional Mayor de San Marcos

[2] Universidad Privada del Norte

RESUMEN

El síndrome de Williams es una anomalía peculiar del neurodesarrollo con un fenotipo conductual característico. El artículo muestra una revisión teórica de las características clínicas y lingüísticas del síndrome de Williams, a partir una cuidadosa síntesis bibliográfica. Estas características se describirán bajo un enfoque neuropsicolingüístico, poniendo énfasis en las variables cognitivas (componente semántico, pragmático y procesamiento léxico-semántico) como ejes principales en déficit en la conducta verbal del síndrome de Williams. Asimismo, se reconocen los aportes de la neurolingüística de Luria. Se exponen criterios para la comprensión de los principios organizativos del lenguaje, asociados a las alteraciones del lenguaje del síndrome de Williams. El artículo propone algunos aportes, desde la neuropsicología infantil, para la mayor comprensión de

ABSTRACT

Williams's syndrome is an unusual abnormality of neurodevelopment with a characteristic behavioral phenotype. The article shows a theoretical review of the clinical and language characteristics of this syndrome features, from a careful bibliographical synthesis. These will be described under a neuropsycholinguistic approach, with emphasis on semantic and pragmatic components of language and lexical-semantic information processing, being the main axes analyzed the deficit in verbal behavior of Williams's syndrome. Also recognize the neuro-linguistic contributions of Luria. It is showed criteria for the understanding of the organizational principles of the language, associated with changes in the language of Williams's syndrome. The article provides, from a child neuropsychology perspective, a greater understanding of

RESUMO

Síndrome de Williams é uma anormalidade do neurodesenvolvimento especial com um fenótipo comportamental característico. O presente trabalho mostra uma revisão teórica das características clínicas e lingüísticas da síndrome de Williams, a partir de uma síntese bibliográfica cuidadosa. Estas características serão descritas de acordo com um enfoque neuropsicolingüístico dando ênfase à abordagem de variáveis cognitivas (componente semântico, pragmático e processamento léxico- semântico) como eixos principais de déficits no comportamento verbal da síndrome de Williams. Além disso, as contribuições de neurolingüística de Luria são reconhecidas. Se mostram critérios para entender os princípios organizacionais da linguagem, associados com distúrbios de linguagem da síndrome de Williams. O artigo leva, a partir da

las alteraciones neuropsicolingüísticas del síndrome de Williams y también para que futuras intervenciones resulten fortalecidas conceptualmente.

Palabras clave: neuropsicolingüística; síndrome de Williams; trastornos del neurodesarrollo

abnormal neuropsycholinguistic features of Williams's syndrome and conceptual strengthen for a future intervention.

Keywords: neuropsycholinguistic; Williams syndrome; neurodevelopmental disorders.

neuropsicologia infantil, a uma maior compreensão de distúrbios neuropsicolingüísticos síndrome de Williams e para o fortalecimento conceitual da sua intervenção futura.

Palavras-chave: neurolingüística; síndrome Williams; perturbações do desenvolvimento neurológico.

Se conocen como trastornos del neurodesarrollo (TND) a todas aquellas entidades clínicas de naturaleza congénita, asociadas a procesos madurativos anormales del sistema nervioso, cuyos correlatos estructurales y funcionales sobre el sistema nervioso dependen de variables genéticas, tanto específicas como inespecíficas (Artigas-Pallarés, Guitart, & Gabau-Vila, 2013; Artigas-Pallarés & Narbona, 2011; Blackburn, Read, & Spencer, 2012; Patel, Greydanus, Omar, & Merrick, 2011).

Dentro de la clasificación de estas patologías, propias del desarrollo neurológico, se encuentran los TND sindrómicos, donde están presentes todos aquellos cuadros clínicos cuya etiología es específica, debido a una localización cromosómica definida que compromete el funcionamiento normal del sujeto y, por consiguiente, a los procesos neurobiológicos propios de la maduración del sistema nervioso. Entre estos, se incluyen los síndromes de Angelman, Prader-Willi, X-Frágil, entre otros, que presentan fenotipos conductuales específicos, y que están asociados a distintos deterioros físicos y psicológicos, generando una condición de discapacidad.

Un fenotipo conductual es entendido como toda aquella manifestación comportamental (motora, cognitiva, emocional y social) que tiene una etiología genética, siendo, por consiguiente, de carácter no aprendido (Artigas-Pallarés, 2002; Pérez-Álvarez & Timoneda-Gallart, 1999; Ruggieri & Arberas, 2003). A pesar de que existe cierto acuerdo entre algunos sistemas de clasificación y especialistas relacionados con esta temática acerca de la homogeneidad común de rasgos conductuales presentes en distintos TND (v.g.: las deficiencias cognitivas, emocionales y sociales presentes en el síndrome de Prader-Willi, la discapacidad intelectual y el trastorno del espectro autista), algunos de estos perfiles presentan características conductuales únicas que los diferencian del resto de entidades clínicas (v.g.: los palmoteos evidentes en las niñas con diagnóstico de síndrome de Rett) (Artigas-Pallarés, et al., 2006). Dentro de este grupo singular de trastornos, el fenotipo conductual del Síndrome de Williams (SW) ha sido investigado con mayor detenimiento, dadas las peculiares características clínicas que lo constituyen, especialmente en relación al lenguaje, y que permiten realizar una serie

de estudios comparativos, para fines de investigación básica y aplicada, con otros TND afines (Artigas-Pallarés & Narbona, 2011).

En función de todo lo mencionado, el presente estudio es teórico de tipo narrativo (Ato, López & Benavente, 2013) caracterizado por ser una revisión teórica a partir de estudios primarios de un área temática en particular. En este sentido, se tiene como objetivos definir y describir el perfil clínico del síndrome de Williams, seguido de un análisis neuropsicolingüístico general, enfatizando en particular el funcionamiento de los componentes semántico, pragmático y el procesamiento léxico-semántico. Para finalizar, se analizará las funciones comunicativas del SW, en base a los aportes de la perspectiva sociolingüística de Aleksander Luria.

Síndrome de Williams. Definición y características clínicas

El SW o de Williams-Beuren, fue descrito a inicios de los años sesenta, de modo independiente, por los cardiólogos Williams y Beuren (Pober, 2010; Puente, Fernández, Alvarado, & Jiménez, 2011) y es un trastorno del desarrollo neurológico poco frecuente (Cashon, Ha, Estes, Saffran & Mervis, 2016) con una incidencia de 1/7500 recién nacidos (Strømme, Bjørnstad & Ramstad, 2002). Clínicamente, se caracteriza por presentar rasgos faciales típicos, enfermedades cardiovasculares (v.g.: vasculopatía con estenosis aórtica supravalvular), anomalías endocrinas (v.g.: hipercalcemia ocasional en la infancia) y a nivel del tejido conectivo, discapacidad intelectual leve o moderada, con deterioros notables en algunas funciones psicológicas (v.g.: psicomotricidad, integración visoespacial) y relativa preservación de otras (v.g.: lenguaje, percepción musical), además de acompañarse de un comportamiento afiliativo excesivo e hipersociable (Antonell, del Campo, Flores, Campuzano, & Pérez-Jurado, 2006; Pascual-Castroviejo et al., 2004; Pober, 2010).

En el SW, las funciones cognitivas presentan una serie de características peculiares. Numerosos hallazgos muestran que a pesar de presentarse un cuadro general de discapacidad intelectual, los componentes formales

del lenguaje (fonología, morfología y sintaxis), la memoria semántica y las capacidades para el reconocimiento de caras se encuentran preservados. No obstante, las habilidades visoespaciales, el aprendizaje implícito, los componentes de contenido y uso del lenguaje (léxico, semántica y pragmática), las funciones ejecutivas (metacognición, autorregulación, cognición social e inhibición conductual) se encuentran notablemente alteradas (Bellugi, Lichtenberger, Jones, Lai, & George, 2000; Don, Schellenberg, Reber, DiGirolamo, & Wang, 2003; Fishman, Yam, Bellugi, & Mills, 2011; Martens, Wilson, & Reutens, 2008). Como resultado de ello, han surgido algunas posibles hipótesis que sostienen que el perfil neurocognitivo de este tipo de casos se debe posiblemente a una anomalía anatómico-funcional a nivel del hemisferio cerebral derecho, las subdivisiones del córtex prefrontal, la amígdala cerebral, el cuerpo calloso y otras regiones subcorticales (Gothelf et al., 2008; Levitin et al., 2003; Schmitt, Eliez, Bellugi, & Reiss, 2001).

Desde el descubrimiento de las bases moleculares que explican su incidencia, la investigación en la última década ha avanzado de manera notable en el conocimiento de los aspectos clínicos, neuropsicológicos y la etiología específica del SW (Crespi & Hurd, 2014). Actualmente se conoce con mayor detalle la evolución y las complicaciones físicas que pueden acompañar a este síndrome, además del fenotipo conductual y de las vías del sistema nervioso central cuyas funciones se encuentran alteradas, gracias a las nuevas tecnologías en neuroimagen y de carácter electrofisiológico (Aravena et al., 2002; Galaburda & Bellugi, 2000; Meyer-Lindenberg, Mervis, & Faith, 2006). Al respecto, se determinó que este síndrome era producto de una microdelección del brazo largo del cromosoma 7q1123, asociada a la delección de un alelo del gen de la elastina, que daba como resultado un perfil neurocognitivo y neuroconductual concreto (García-Nonell, Rigau-Ratera, Artigas-Pallarés, García-Sánchez, & Estévez-González, 2003; Wang & Blum, 2003).

Neuropsicolingüística del paciente con SW

Para un mayor entendimiento de la complejidad del procesamiento lingüístico y psicolingüístico

en poblaciones clínicas, es menester recurrir a la neuropsicolingüística, dado que no solo se trata de comprender las alteraciones que existen entre las bases cerebrales y el comportamiento lingüístico, sino que también es necesario conocer en qué medida se encuentran intactos o deficientes aquellos mecanismos y/o sistemas de procesamiento que constituyen la base de la arquitectura cognitiva (Diéguez-Vide & Peña-Casanova, 2012; García & Carpintero, 2000).

Durante las últimas dos décadas, han surgido una serie de modelos de corte neuropsicolingüístico, como consecuencia de la creciente investigación realizada en neuropsicología cognitiva del lenguaje, que intentan explicar tanto el complejo comportamiento verbal, a partir de la participación conjunta de distintos componentes lingüísticos y procesos cognitivos, como la existencia de posibles correlaciones anatómico-funcionales, específicas de dominio y de modularidad determinada, mediante la exploración de una serie de indicadores clínicos y paraclínicos, obtenidos bajo una cuidadosa metodología de estudios de caso y de grupos controlados, dirigidos tanto a poblaciones infantiles como adultas (Benedet, 2013; Narbona & Chevrie-Muller, 2000; Thomas & Karmiloff-Smith, 2003).

El surgimiento de este tipo de modelos ha permitido comprender, con mayor detalle, aquellas diferencias cualitativas existentes entre los distintos perfiles del SW, teniendo en consideración que no en todos los casos se presentan deficiencias lingüísticas regulares y bien definidas (Porter & Coltheart, 2005). De acuerdo con un análisis detallado de la neuropsicolingüística del SW, en base al estudio de las disociaciones resultantes entre las estructuras cerebrales relativas a una determinada conducta verbal y los sistemas psicolingüísticos responsables de su procesamiento, tanto los procesos expresivos como comprensivos del lenguaje pueden presentar diferencias altamente significativas. Estas diferencias se observan especialmente a nivel de las dimensiones contextuales y sociales (relativos a los componentes semántico y pragmático), además de presentar variaciones a nivel de la memoria operativa verbal, con un vocabulario relativamente deficiente y verborreico, en el curso de la realización del acto comunicativo, signo clínico conocido bajo la denominación de hiperverbalismo. Esto suele acompañarse de una

expresión verbal provista de ecolalias-sintagmas aislados o frases-, emitidas por un interlocutor, utilizando palabras complejas (v.g.: condicionales, pasivas), de carácter infrecuente, siendo empleadas en contextos erróneos, denotando un claro déficit a nivel de las habilidades pragmáticas (v.g.: oraciones bien formuladas sin valor comunicativo y fuera de contexto). Respecto a esto último, en relación al componente pragmático, las habilidades conversacionales se acompañan de una prosodia alterada, al igual que dificultades para el uso de recursos durante la realización del acto inter-locutivo; asimismo, estos mecanismos extralingüísticos pueden estar enmascarando importantes déficit al momento de aportar información relevante y de contextualizar los significados de las palabras y/o expresiones en situaciones comunicativas que afectan a su función referencial del lenguaje, la cual resulta inadecuada e imprecisa (Garayzabal & Cuetos, 2010).

Existen también, aunque con baja frecuencia, alteraciones en los componentes computacionales. En relación a la fonología, se observó que procesos como la asimilación, la omisión, la epéntesis y la metátesis siguen ocurriendo más allá de las edades establecidas para su recuperación; igualmente, presentan ciertas variaciones los aspectos suprasegmentales (v.g.: en entonación, intensidad, establecimiento de pausas). No difieren de aquellos sujetos con desarrollo normal, la realización de tareas de segmentación ni la repetición de palabras ni de pseudopalabras. A nivel morfológico, las dificultades son de carácter diverso aunque transitorias, tanto en la comprensión como en la producción de morfemas derivativos, al igual que en la repetición de estructuras complejas (v.g.: uso de verbos y formación del plural), con algunas dificultades léxicas y gramaticales, de carácter general (Brock, 2007; Krishnan, Bergström, Alcock, Dick, & Karmiloff-Smith, 2015; Mulas, Etchepareborda, Díaz-Lucero, & Ruiz-Andrés, 2006). No obstante, a pesar de existir una postura tradicional por parte de los especialistas en el área respecto a lo descrito en el presente párrafo, algunas evidencias empíricas demuestran lo contrario respecto a la conservación de estos componentes respecto a los de contenido (semántica) y uso (pragmática) (Musolino, Chunyo, & Landau, 2010).

Si bien, las alteraciones del lenguaje en los sujetos con SW no pueden constituirse como un síntoma primario,

puede afirmarse que no esté totalmente preservado en todos los casos de esta patología (Van Den Heuvel, Manders, Swillen & Zink, 2016). Como bien se ha descrito en líneas anteriores, una serie de trabajos indican que el perfil lingüístico del SW presenta diferencias considerables en cada uno de sus componentes, aunque con una mayor incidencia en la semántica y la pragmática, al igual que a nivel del procesamiento psicolingüístico léxico-semántico, como las cuales se detallará en los párrafos siguientes.

Análisis del componente semántico en el SW.

Diversos estudios confirman que el perfil lingüístico del SW es peculiar, al presentar un conjunto de alteraciones relacionadas con el comportamiento verbal como la comprensión limitada, falta de contenido semántico en palabras y frases y habla irrelevante e inapropiada (Danielsson, Henry, Messer, Carney & Rönnerberg, 2016). El componente semántico en estos casos resulta exagerado, acompañado de una adquisición léxica inusualmente buena-con un amplio y fluido vocabulario-, sintácticamente correcta, con una gran locuacidad, aunque contextualmente no tan adecuada; esta aparente habilidad parece ser un indicio llamativo de una posible aberración en el uso selectivo del campo semántico. Algunos autores relacionan estas características con un signo clínico denominado hipertrofia semántica (Garayzabal, Prieto, Sampaio, & Gonçalves, 2007).

El lenguaje de las personas con SW se mantiene especialmente bien preservado cuando el contenido de la comunicación es preferentemente afectiva; no obstante, esto no ocurre cuando la comunicación implica contenidos declarativos de mayor complejidad (v.g.: conocimiento de los tiempos pasivos en los verbos), al igual que relaciones espaciales, por ejemplo, cuando es necesario el uso de preposiciones de lugar (v.g.: bajo, hacia, desde, entre, sobre, tras) (Galaburda, et al., 2003; Perovic, 2010).

Análisis del componente pragmático en el SW

La pragmática es el componente del lenguaje de mayor complejidad, en el cual se encuentran implicados tanto aspectos verbales (v.g.: coherencia, cohesión, relevancia) como no verbales (v.g.: conductas

paralingüísticas, kinésicas, proxémicas), regidos por un conjunto de reglas y principios enmarcados dentro de un determinado contexto (Owens, 2003). Durante el desarrollo de la última década hasta la fecha, se ha prestado mayor atención a las habilidades pragmáticas en el SW, con la finalidad de establecer criterios diferenciales objetivos, para precisar su diagnóstico clínico a partir del desarrollo tanto de estudios instrumentales (Hoffmann, Martens, Fox, Rabidoux, & Andridge, 2013) como de trabajos comparativos en relación a otros TND afines (v.g.: Síndrome de Down) (Laws & Bishop, 2004). Estas habilidades se han formulado sobre un conjunto de competencias cognitivas, lingüísticas y sociales. Desde el momento en que estas competencias son diferentes en el SW, es esperable que también lo sea el componente pragmático. Un trabajo en habla hispana realizado por Gallardo (2010), encontró una serie de deficiencias en aquellas habilidades que guardan relación con el principio de cooperación. Este principio permite la comunicación efectiva entre los hablantes de una lengua determinada.

El patrón clásico del SW defendía que había un uso adecuado de las habilidades pragmáticas, puesto que quienes presentaban este perfil se desenvolvían correctamente en las interacciones sociales, y frente a una narración no perdían el curso ni la trama alrededor de la cual se desarrollaba la misma. Hoy en día, se concluye que si bien logran construir y contar largas historias, obteniendo altas puntuaciones en las algunas medidas estructurales del lenguaje, sus narraciones son frecuentemente deficientes, acompañándose de falta a nivel de la trama y ausencias de cohesión con constantes incoherencias; además, no tienen en cuenta el contexto ni establecen relaciones de causa-efecto (Garayzabal et al., 2007). Hay quienes consideran que su narración no es relevante y se pierden datos importantes en ella (Gonçalves, et al., 2010); otros, señalan la importancia que tienen los errores encontrados en la fluidez verbal, de acuerdo a registro de las narraciones orales (Freitas, Sampaio, Gonçalves, & Giacheti, 2011). Estas afirmaciones se encuentran estrechamente relacionadas con el papel que tienen las inferencias en el desarrollo normal del lenguaje y de la adquisición de la lecto-escritura (Monfort & Monfort, 2013).

Análisis del procesamiento léxico-semántico en el SW

El modelo neuropsicolingüístico adaptado para los fines del presente artículo plantea la existencia de una serie de sistemas de procesamiento tanto centrales (entre recuadros) como intermedios (entre líneas), los cuales presentan un conjunto de correlatos neuroanatómicos, estrechamente relacionados con los componentes del lenguaje y, asimismo, vinculados con una determinada conducta verbal; además, se muestran los principales procesos psicolingüísticos responsables de la formulación de estos comportamientos (Castaño, 2003; Narbona & Chevrie-Muller, 2000). En este modelo, se pueden apreciar tres grandes sistemas: el primero, conocido como operativo-instrumental, estaría encargado del procesamiento perceptual-fonológico y la organización de planes articulatorios; el segundo, denominado de mediación, de la facilitación del acceso léxico y la programación sintáctica; y, finalmente, el tercero, llamado semántico, encargado del procesamiento semántico y pragmático de alto nivel. Esta descripción es válida, tanto a nivel de los procesos receptivos (comprensión) como expresivos (producción).

Existe una independencia modular a nivel psicolingüístico en el SW, lo que puede explicar por qué algunos sistemas encapsulados se mantienen intactos respecto a otros (Garayzabal & Cuetos, 2008). De acuerdo a los estudios realizados en este tipo de población, el procesamiento léxico-semántico-a diferencia de los demás sistemas psicolingüísticos-es característico principalmente por su peculiaridad y por evidenciar una serie de dificultades a nivel de los sistemas de mediación, especialmente aquellos que tienen que ver con la identificación y el acceso léxico (aunque también son importantes los mecanismos cognitivos implicados en el procesamiento de la semántica y la pragmática, estos ya han sido descritos en apartados que tienen que ver con la descripción de sus componentes respectivos). Estas deficiencias se pueden observar cuando los sujetos son examinados mediante determinadas tareas experimentales, relacionadas con la denominación de imágenes, la producción oral y la precisión lectora, a partir de las cuáles se han obtenido discrepancias entre

las edades mentales y cronológicas, la selectividad de una palabra respecto a otras pertenecientes a la misma categoría semántica y el vocabulario relacional (Garayzábal & Cuetos, 2008; Garayzábal & Cuetos, 2010). Cabe mencionar que estos mismo resultados han sido encontrados en las etapas más tempranas del desarrollo léxico de los sujetos con SW, como consecuencia de la realización de estudios comparativos, tanto con poblaciones normales como con otros TND afines (v.g.: síndrome de Down) (Bello, Capirci, & Volterra, 2004; Vicari, et al., 2004).

Algunos autores plantean que la principal dificultad en el acceso léxico por parte de los sujetos con SW se debe a su deficiente memoria fonológica de corto plazo. Sin embargo, los estudios realizados a este respecto descartan esta hipótesis (Brock, McCormack, & Boucher, 2005; Gathercole, Tiffany, Briscoe, Thorn, & The ALSPAC team, 2004; Sampaio, Sousa, Fernández, Henriques, & Gonçalves, 2008). Asimismo, se han demostrado una serie de correlatos neurofisiológicos relacionados con este tipo específico de procesamiento, mediante el registro de técnicas no invasivas (Pinheiro, Galdo-Álvarez, Sampaio, Niznikiewicz, & Gonçalves, 2010).

Aspectos a considerar según las aportes neurolingüísticos de Alexander R. Luria

Luria (1984) señaló que una de las funciones comprometidas en la realización del acto comunicativo y la actuación de los elementos lingüísticos propiamente dichos es la que denominada función reguladora. Al respecto, señala el autor que es la palabra la “célula” de la conciencia, pero ofrece una importante aclaración: siendo la palabra el elemento principal del lenguaje, es la frase la unidad fundamental del proceso comunicativo. En efecto, en la comunicación no se analizan simplemente sonidos ni palabras aisladas, sino el comportamiento lingüístico que se ve realizado a partir de la formulación de frases, oraciones y proposiciones; estructuras a las que Luria denomina alocuciones. Estas, son las reales manifestaciones del habla y de la conducta verbal.

Se mencionan además, dos grandes principios de organización del lenguaje: uno paradigmático, que guarda relación interna con los componentes computacionales

del lenguaje; y otro sintagmático, estrechamente relacionado con la sintaxis compleja y la semántica, estudiado a partir de las alocuciones. Luria señala que el análisis del conjunto de estructuras presentes en la oración permitirá brindar una aproximación respecto a la comprensión del significado de las palabras, tal como se correlaciona con aquellos estudios desarrollados por la lingüística estructural (Luria, 1984).

Desde la propuesta teórica de Luria, la cual intenta dilucidar la inmensa complejidad del comportamiento lingüístico desde una visión neurolingüística centrada estrictamente en los aspectos formales y de contenido del lenguaje, podría afirmarse que en el SW las alteraciones relativas al componente semántico, antes mencionado, guardan una estrecha similitud y coherencia con los déficits a nivel del principio sintagmático. Además, el autor menciona la existencia de “enlaces”, unidades que permiten la realización de los actos comunicativos, dividiéndose estos en dos grandes clases: asociativos, de carácter paradigmático, y predicativos, de tipo sintagmático. A menudo, los pacientes con SW presentan una aguda crisis en relación al empleo de los segundos. De igual forma, la unidad representativa de la oración se encontraría gravemente afectada en estos casos.

Conclusiones


Las anomalías del desarrollo neurológico temprano son conocidas como TND, los cuales se caracterizan por presentar, en ciertos casos, un fenotipo conductual definido y característico. Dentro de estos, el síndrome de Williams (SW) es un trastorno del neurodesarrollo peculiar, en cuanto a las características clínicas que presentan los pacientes con este perfil y sus implicancias tanto cognitivas como lingüísticas, sobre todo en los componentes semántico y contextual, en las cuales se han hallado un conjunto de evidencias neuroconductuales, como resultado de la exploración conjunta mediante las técnicas de neuroimagen y las evaluaciones neuropsicológicas realizadas a partir de los diversos estudios publicados hasta la fecha.

Desde el análisis neuropsicolingüístico, una interacción entre comportamientos verbales, procesos cognitivos y correlatos neurales, se han descrito las

principales alteraciones del lenguaje relacionadas con los sistemas de mediación, las cuales acompañan a este trastorno, siendo en su mayoría heterogéneas, a pesar de preservarse intactas en ciertos casos. Como consecuencia del análisis experimental, se han identificado principalmente deterioros significativos en los componentes lingüísticos semántico (hipertrofia semántica) y pragmático (relativos al principio de cooperación), dificultando los procesos cognitivos relacionados con el acceso léxico y el intercambio comunicativo efectivo respectivamente, tanto en sus modalidades receptivas como expresivas.

Por otro lado, la propuesta neurolingüística de Luria, centrada con mayor énfasis en el análisis de los comportamientos verbales, destaca tanto la relación que existe entre los componentes y los principios de organización del lenguaje (el paradigmático y el sintagmático), como aquellos estudios realizados en torno a la semántica estructural. Según esta propuesta, se enfatiza tanto el contenido como la formalidad de la estructura, del cual será extraído el significado general de la frase u oración (alocución). En los casos con SW, las alteraciones se encontrarían a nivel de la función sintagmática, que guarda un estrecho vínculo con el análisis del componente semántico. Asimismo, los aspectos relacionados con la actuación comunicativa presentan una serie de déficits, tanto en los procesos receptivos como productivos relativos al campo semántico, más que con aquellos aspectos lingüísticamente formales.

Finalmente, es importante considerar la posibilidad de establecer nuevas líneas de investigación respecto al SW, buscando generar una mayor información para un buen diagnóstico y tratamiento (Aguilar-Valera & Caycho, 2016). Así por ejemplo, resultaría valioso estudiar a profundidad la relación entre el perfil lingüístico de personas con SW y la aparición de trastornos del comportamiento, teniendo en consideración información que sugiere que la ausencia de categorías gramaticales tendría origen en comportamientos obsesivo-compulsivo o hipomanía (García-Medall & Arranz, 2016), así como las respuestas empáticas y comportamientos de ayuda en los niños con SW (Plesa Skwerer & Tager-Flusberg, 2016). Asimismo, es necesario estudiar el papel de los miembros de la

familia de estos pacientes y los problemas emocionales que puedan presentar (Fernandes, Ribeiro, Cunha, Triguero & Rodrigues, 2016). Todo esto, no hace más que enfatizar la importancia de un mejor esclarecimiento de las características clínicas y lingüísticas del SW, para la generación de evidencia científica que permita delimitar y orientar políticas en materia de salud, referidas al tema (Barboza-Palomino, Caycho & Castilla-Cabello, 2017; Pollitt, 2005). 

Received: 19/11/2016
Accepted: 28/04/2017

REFERENCIAS

- Aguilar, A. & Caycho, T. (2016). Análisis conductual aplicado en neuropsicología: fundamentos teóricos, experimentales y empíricos. *Cuadernos de Neuropsicología*, 10(1), 45-54. doi: 10.7714/CNPS/10.1.203.
- Antonell, A., del Campo, M., Flores, R., Campuzano, V. & Pérez-Jurado, L. (2006) Síndrome de Williams: Aspectos clínicos y bases moleculares. *Revista de Neurología*, 42 (Supl.1), S69-S75.
- Aravena, T., Castillo, S., Carrasco, X., Mena, I., López, J., Rojas, J., Rosemberg, C., Schröter, C., & Aboitiz, F. (2002). Síndrome de Williams: Estudio clínico, citogenético, neurofisiológico y neuroanatómico. *Revista Médica de Chile*, 130(6), 631-637. doi: 10.4067/S0034-98872002000600005
- Artigas-Pallarés, J. (2002). Fenotipos conductuales. *Revista de Neurología*, 34 (Supl.1), S38-S48.
- Artigas-Pallarés, J., Gabu-Villa, E., & Guitart-Feliubadaló, M. (2006). Fenotipos conductuales en el retraso mental de origen genético. *Revista de Neurología*, 42(Supl.1), S15-S19.
- Artigas-Pallarés, J. & Narbona, J. (2011). *Trastornos del neurodesarrollo*. Madrid: Viguera.
- Ato, M., López, J. J., & Benavente, A. (2013). Un sistema de clasificación de los diseños de investigación en psicología. *Anales de psicología*, 29(3), 1038-1059.
- Barboza-Palomino, M. & Caycho, T. & Castilla-Cabello, H. (2017). Políticas Públicas en salud basadas en evidencia. Discusión en el contexto peruano. *Salud Pública de México*, 59(1), 2-3.
- Bello, A., Capirci, O., & Volterra, V. (2004). Lexical production in children with Williams syndrome: Spontaneous use of gesture in a naming task. *Neuropsychologia*, 42(2), 201-213. doi: 10.1016/S0028-3932(03)00172-6
- Bellugi, U., Lichtenberger, L., Jones, W., Lai, Z. & George, M. (2000). The neurocognitive profile of Williams syndrome: A complex pattern of strengths and weaknesses. *Journal of Cognitive Neuroscience*, 12(1), 7-29. doi: 10.1162/089892900561959
- Benedet, M. (2013). *Cuando la dislexia no es dislexia. Un acercamiento desde la neurociencia cognitiva*. Madrid: Ciencias de la Educación Preescolar y Especial.
- Blackburn, C., Read, J. & Spencer, R. (2012). Children with neurodevelopmental disabilities. In C. Lemer (Ed.), *Chief Medical Officer's annual report 2012: Our Children Deserve Better: Prevention Pays* (pp- 1-13). London: Department of Health.
- Brock, J. (2007). Language abilities in Williams syndrome: A critical review. *Development and Psychopathology*, 19(1), 97-127. doi: 10.1017/S095457940707006X
- Brock, J., McCormack, T., & Boucher, J. (2005). Probed Serial Recall in Williams's syndrome: Lexical influences on phonological short-term memory. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 48, 360-371. doi:10.1044/1092-4388(2005/025).
- Cashon, C. H., Ha, O. R., Estes, K. G., Saffran, J. R., & Mervis, C. B. (2016). Infants with Williams syndrome detect statistical regularities in continuous speech. *Cognition*, 154, 165-168. doi: 10.1016/j.cognition.2016.05.009
- Castaño, J. (2003). Bases neurobiológicas del lenguaje y sus alteraciones. *Revista de Neurología*, 36(8), 781-785.
- Crespi, B. & Hurd, P. (2014). Cognitive-behavioral phenotypes of Williams syndrome are associated with genetic variation in the GTF2I gene, in a healthy population. *BMC Neuroscience*, 15(127), 1-6. doi: 10.1186/s12868-014-0127-1

- Danielsson, H., Henry, L., Messer, D., Carney, D. P., & Rönnerberg, J. (2016). Developmental delays in phonological recoding among children and adolescents with Down syndrome and Williams syndrome. *Research in developmental disabilities, 55*, 64-76. doi: 10.1016/j.ridd.2016.03.012.
- Diéguez-Vide, F. & Peña-Casanova, J. (2012). *Cerebro y lenguaje. Una sintomatología neurolingüística*. Madrid: Médica Panamericana.
- Don, A., Schellenberg, E., Reber, A., DiGirolamo, K., & Wang, P. (2003). Implicit learning in children and adults with Williams syndrome. *Developmental Neuropsychology, 23*(1-2), 201-225. doi: 10.1080/87565641.2003.9651892
- Fernandes, M.A., Ribeiro, A., Cunha, L., Triguero, M.C. & Rodrigues, L.R. (2016). Grupo de suporte socioemocional para pais de crianças e adolescentes com síndrome de Williams. *Cadernos de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento, 16*(1), 35-45.
- Fishman, I., Yam, A., Bellugi, U., & Mills, D., (2011). Language and sociability: Insights from Williams syndrome. *Journal of Neurodevelopmental Disorders, 3*, 185-192. doi: 10.1007/s11689-011-9086-3
- Freitas, N., Sampaio, A., Gonçalves, O., & Giacheti, C. (2011). Analysis of speech fluency in Williams syndrome. *Research in Developmental Disabilities, 32*(6), 2957-2962. doi: 10.1016/j.ridd.2011.05.006
- Galaburda, A. & Bellugi, U. (2000). Multi-level analysis of cortical neuroanatomy in Williams syndrome. *Journal of Cognitive Neuroscience, 12*(1), 74-88. doi:10.1162/089892900561995
- Galaburda, A., Holinger, D., Mills, D., Reiss, A., Korenberg, J., & Bellugi, U. (2003). El síndrome de Williams: Un resumen de hallazgos cognitivos, electrofisiológicos, anatomofuncionales, microanatómicos y genéticos. *Revista de Neurología, 36*(Supl.1), S132-S137.
- Gallardo, B. (2010). Habilidades lingüísticas pragmáticas en el síndrome de Williams. *Revista de Investigación, 34*(70), 85-108.
- Garayzabal, E. & Cuetos, F. (2008). Aprendizaje de la lectura en los niños con síndrome de Williams. *Psicothema 20*(4), 672-677.
- Garayzabal, E. & Cuetos, F. (2010). Procesamiento léxico-semántico en el síndrome de Williams. *Psicothema 22*(4), 732-738.
- Garayzabal, E., Prieto, M., Sampaio, A., & Gonçalves, O. (2007). Valoración interlingüística de la producción verbal a partir de una tarea narrativa en el síndrome de Williams. *Psicothema, 19* (3), 428-434.
- García, E. & Carpintero, H. (2000). La modularidad de la mente: Aproximación multidisciplinar. *Revista de Psicología General y Aplicada, 53*(4), 609-631.
- García-Medall, J & Arranz, E. (2016). Perfil psicolingüístico y trastornos de comportamiento en un adulto con síndrome de Williams. *Moenia, 21*, 229-242.
- García-Nonell, C., Rigau-Ratera, E., Artigas-Pallarés, J., García-Sánchez, C., & Estévez-González, A. (2003). Síndrome de Williams: Memoria, funciones visuoespaciales y funciones visuoespaciales. *Revista de Neurología, 37*(9), 826-830.
- Gathercole, S., Tiffany, C., Briscoe, J., Thorn, A. & The ALSPAC team (2004). Developmental consequences of poor phonological short-term memory function in childhood: A longitudinal study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 45*(0), 1-14. doi: 10.1111/j.1469-7610.2004.00379.x
- Gonçalves, O., Pinheiro, A., Sampaio, A., Sousa, N., Fernández, M., & Henriquez, M. (2010). The narrative profile in Williams syndrome: There is more to storytelling than just telling a story. *British Journal of Developmental Disabilities, 56*(111), 89-109. doi: 10.1179/096979510799102943

- Gothelf, D., Searcy, Y., Reilly, J., Lai, P., Lanre-Amos, T., Mills, D., Korenberg, J., Galaburda, A., Bellugi, U., & Reiss, A. (2008). Association between cerebral shape and social use of language in Williams syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 146A(21), 2753-2761. doi: 10.1002/ajmg.a.32507
- Hoffmann, A., Martens, M., Fox, R., Rabidoux, P., & Andridge, R. (2013). Pragmatic language assessment in Williams syndrome: A comparison of the Test of Pragmatic Language-2 and the children's Communication Checklist-2. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 22, 198-204. doi:10.1044/1058-0360(2012/11-0131)
- Krishnan, S., Bergström, L., Alcock, K., Dick, F., & Karmiloff-Smith, A. (2015). Williams syndrome: A surprising deficit in oromotor praxis in a population with proficient language production. *Neuropsychologia*, 67, 82-90. doi: 10.1016/j.neuropsychologia.2014.11.032
- Laws, G. & Bishop, D. (2004). Pragmatic language impairment and social deficits in Williams syndrome: A comparison with Down's syndrome and specific language impairment. *International Journal of Language & Communication Disorders*, 34(1), 45-64. doi: 10.1080/13682820310001615797
- Levitin, J., Menon, V., Eric, J., Eliez, S., White, C., Glover, G., Kadis, J., Korenberg, J., Bellugi, U. & Reiss, A. (2003). Neural correlates of auditory perception in Williams Syndrome: An fMRI study. *NeuroImage*, 18(1), 74-82. doi: 10.1006/nimg.2002.1297
- Luria, A. (1984). La estructura sintáctica y semántica de la frase. En A. Luria (Ed.), *Conciencia y lenguaje* (pp. 133-147). Madrid: Visor.
- Martens, M., Wilson, S., & Reutens, D. (2008). Williams syndrome: A critical review of the cognitive, behavioral, and neuroanatomical phenotype. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 49(6), 576-608. doi: 10.1111/j.1469-7610.2008.01887.x
- Meyer-Lindenberg, A., Mervis, C., & Faith, K. (2006). Neural mechanisms in Williams syndrome: a unique window to genetic influences on cognition and behavior. *Neuroscience*, 7, 380-393. doi:10.1038/nrn1906.
- Monfort, I. & Monfort, M. (2013). Inferencias y comprensión verbal en niños con trastornos del desarrollo del lenguaje. *Revista de Neurología*, 56(S1), 141-146.
- Mulas, F., Etchepareborda, M., Díaz-Lucero, A., & Ruiz-Andrés, R. (2006). El lenguaje y los trastornos del neurodesarrollo. Revisión de las características clínicas. *Revista de Neurología*, 42(S.1), S103-S109.
- Musolino, J., Chunyo, G., & Landau, B. (2010). Uncovering knowledge of core syntactic and semantic principles in individuals with Williams syndrome. *Language Learning and Development*, 6(2), 126-161. doi: 10.1080/15475440903507772.
- Narbona, J. & Chevrie-Muller, C. (2000). *El lenguaje del niño. Desarrollo normal, evaluación y trastornos*. Barcelona: Masson.
- Owens, R. (2003). *El desarrollo del lenguaje*. Madrid: Pearson.
- Pascual-Castroviejo, I., Pascual-Pascual, S., Moreno, F., García-Guereta, L., Gracia-Bouthelie, R., Navarro, M., Delicado, A., López-Pajares, D., & Palencia, R. (2004). Síndrome de Williams-Beuren: Presentación de 82 casos. *Anales de Pediatría*, 60(6), 530-536. doi:10.1016/S1695-4033(04)78322-8
- Patel, D., Greydanus, D., Omar, H., & Merrick, J. (2011). *Neurodevelopmental disabilities. Clinical care for children and young adults*. New York: Springer Science+Business Media.
- Pérez-Álvarez, F. & Timoneda-Gallart, C. (1999). Fenotipos conductuales: Explicación cognitiva y emocional. *Revista de Neurología*, 29(12), 1153-1159.
- Perovic, A. (2010). Development of verbal passive in Williams syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 53, 1294-1306. doi:10.1044/1092-4388(2009/07-0188)

- Pinheiro, A., Galdo-Álvarez, S., Sampaio, M., Niznikiewicz, M., & Gonçalves, O. (2010). Electrophysiological correlates of semantic processing in Williams syndrome. *Research in Developmental Disabilities, 31*(6), 1412-1425. doi: 10.1016/j.ridd.2010.06.017.
- Pober, B. (2010). Williams–Beuren syndrome. *The New England Journal of Medicine, 362*, 239-252. doi: 10.1056/NEJMra0903074.
- Pollitt, E. (2005). Acerca de las agendas de investigación en la política social. *Socialismo y Participación, 99*, 43-50
- Porter, M. & Coltheart, M. (2005). Cognitive heterogeneity in Williams syndrome. *Developmental Neuropsychology, 27*(2), 275-306. doi: 10.1207/s15326942dn2702_5
- Puente, A., Fernández, M., Alvarado, J., & Jiménez, V. (2011). Síndrome Williams: Una enfermedad rara con sintomatología contradictoria. *Revista Latinoamericana de Psicología, 43*(2), 217-228.
- Ruggieri, V. & Arberas, C. (2003). Fenotipos conductuales. Patrones neuropsicológicos biológicamente determinados. *Revista de Neurología, 37*(3), 239-253.
- Sampaio, A., Sousa, N., Fernández, M., Henriques, M., & Gonçalves, O. (2008). Memory abilities in Williams syndrome: Dissociation or developmental delay hypothesis? *Brain and Cognition, 66*(3), 290-297. doi: 10.1016/j.bandc.2007.09.005.
- Schmitt, J., Eliez, S., Bellugi, U., & Reiss, A. (2001). Analysis of cerebral shape in Williams syndrome. *Archives of Neurology, 58*(2), 283-287. doi:10.1001/archneur.58.2.283
- Strømme, P., Bjørnstad, P. G., & Ramstad, K. (2002). Prevalence estimation of Williams syndrome. *Journal of Child Neurology, 17*, 269–271. <http://dx.doi.org/10.1177/088307380201700406>
- Plesa Skwerer, D. & Tager-Flusberg, H. (2016) Empathic responsiveness and helping behaviours in young children with Williams syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research, 60*(10), 1010–1019. doi: 10.1111/jir.12302.
- Thomas, M. & Karmiloff-Smith, A. (2003). Modeling language acquisition in atypical phenotypes. *Psychological Review, 110*(4), 647-682. doi: 10.1037/0033-295X.110.4.647
- Van Den Heuvel, E., Manders, E., Swillen, A., & Zink, I. (2016). Developmental trajectories of structural and pragmatic language skills in school-aged children with Williams syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research, 60*(10), 903-919. doi: 10.1111/jir.12329.
- Vicari, S., Brizzolara, D., Carlesimo, G., Pezzini, G., & Volterra, V. (1996). Memory abilities in children with Williams syndrome. *Cortex, 32*(3), 503-514. doi: 10.1016/S0010-9452(96)80007-4
- Wang, P. & Blum, N. (2003). Williams syndrome. In M. Wolraich (Ed.), *Disorders of development and learning* (pp. 283-298). Ontario: BC Decker Inc.