

# 1

## *Habilidades pragmáticas de comunicación social en los trastornos del neurodesarrollo*

*Eliseo Diez-Itza<sup>1</sup>, Iria Botana<sup>2</sup>, Clara Andrés-Roqueta<sup>3</sup>,  
Inmaculada Baixauli<sup>4</sup>, Verónica Martínez<sup>1</sup>, Manuel Peralbo<sup>2</sup>, Raquel Flores-Buils<sup>3</sup>,  
Carmen Berenguer<sup>5</sup>, Tamara Pérez-Sanjurjo<sup>1</sup>, Aitana Viejo<sup>1</sup>, Alfonso Igualada<sup>6</sup>,  
Belén Roselló<sup>5</sup>, Maite Fernández-Urquiza<sup>1</sup> y Ana Miranda<sup>5</sup>*

*<sup>1</sup>Universidad de Oviedo. <sup>2</sup>Universidad de La Coruña. <sup>3</sup>Universitat Jaume I. <sup>4</sup>Universidad Católica de Valencia San Vicente-Mártir. <sup>5</sup>Universitat de València. <sup>6</sup>Universitat Oberta de Catalunya*

Correspondencia a Eliseo Diez-Itza (ditza@uniovi.es)

El enfoque pragmático en el estudio del desarrollo del lenguaje, con énfasis en los aspectos funcionales y comunicativos, surge hace más de medio siglo como alternativa a los análisis formalistas centrados en la competencia gramatical. Se conjuga con la noción amplia de una competencia comunicativa que emerge al hilo de la interacción social temprana con el lenguaje como “el principal medio para construir y regular el mundo social” (Bruner, 1984).

En esa misma época, se produce una radical redefinición del autismo, como trastorno del desarrollo y de la comunicación e interacción social, por lo que las dificultades pragmáticas se destacan inmediatamente entre sus aspectos integrales (Evans, 2013). Sin embargo, también se observan casos de trastornos del desarrollo del lenguaje “sin autismo”, para los que se acuñan los términos “trastorno semántico-pragmático” (Rapin y Allen, 1983) y “trastorno pragmático del lenguaje” (Bishop, 1998). A pesar de una larga controversia, se incluyen también en el del *DSM-5* (APA, 2013), con la denominación de “trastorno (pragmático) de la comunicación social”, como una entidad diagnóstica independiente, lo que plantea importantes dilemas clínicos y de investigación en cuanto a su relación con el espectro del autismo y otros trastornos del neurodesarrollo (Brukner-Wertman *et al.*, 2016; Topal *et al.*, 2018).

Para solventar estas dificultades, aproximaciones posteriores abogan por considerar las habilidades pragmáticas de comunicación social como una dimensión que debería analizarse transversalmente en los distintos trastornos del neurodesarrollo

(Alfieri *et al.*, 2022; Diez-Itza *et al.*, 2022; Norbury, 2014). Se hace así necesario el desarrollo y el uso de procedimientos e instrumentos específicos para la evaluación de las habilidades pragmáticas, lo que plantea retos importantes, ante la amplitud del ámbito pragmático, en el que interactúan multitud de variables lingüísticas y extralingüísticas, internas y externas, cognitivas, sociales y situacionales (Diez-Itza, 1993). Además, el tradicional análisis de las unidades gramaticales no permite dar cuenta de la perspectiva del discurso y su desarrollo emergente, desde los actos comunicativos tempranos a la conversación y la narración, de modo que los procedimientos de evaluación pragmática y los estudios clínicos son todavía limitados (Diez-Itza, 2022; Prieto *et al.*, 2021).

El presente capítulo pretende ofrecer una visión actualizada de la evaluación de habilidades pragmáticas, a través de distintos estudios de pragmática en trastornos del neurodesarrollo, incluyendo la adaptación de pruebas para edades tempranas, el desarrollo de una herramienta digital para la evaluación e intervención pragmática en niños, el estudio longitudinal de la relación entre las habilidades pragmáticas y variables socioemocionales y conductuales en la adolescencia, y el análisis del discurso narrativo y conversacional en niños y adultos.

### **1.1. Evaluación de las habilidades pragmáticas tempranas a través de la *Escala de Desarrollo Pragmático* y *The Pragmatics Profile***

Para dominar el discurso y la conversación, son necesarios no solo prerrequisitos comunicativos, lingüísticos y sociales, sino también cognitivos y sensoriales, cuyo desarrollo se puede observar desde los primeros meses, ya antes del habla. En uno de los estudios pioneros del desarrollo pragmático, Bates *et al.* (1975) establecen una cronología de los actos comunicativos tempranos, desde sus primeras manifestaciones ilocutivas y prelocutivas hasta la aparición de los actos locutivos, con formas lingüísticas e intenciones comunicativas. Su detallado análisis abrió camino a la evaluación pragmática en edades tempranas, que puede revelar distintas alteraciones en este proceso, siendo así crucial en la detección de los trastornos del neurodesarrollo.

Los datos recogidos por Cabrerizo *et al.* (2013) muestran que la categoría diagnóstica más frecuente en los servicios de atención temprana es “trastornos del desarrollo de la comunicación y el lenguaje”, seguida de “trastornos de la regulación y el comportamiento” y “trastornos del espectro autista”. Es decir, los trastornos de mayor prevalencia en los centros de atención temprana son aquellos que cursan con alteraciones pragmáticas significativas. Una evaluación pragmática eficaz y precoz permite mejorar los pronósticos, lo que hace posible adelantar significativamente la edad de detección de distintos trastornos del neurodesarrollo.

Las herramientas de cribado pragmático desempeñan, pues, un papel crucial en la detección y el diagnóstico precoz de dichos trastornos, ya que la posibilidad de aplicarlas desde edades muy tempranas las sitúa en clara ventaja frente a otros

cribados basados en aspectos más formales del lenguaje. Se han llevado a cabo diferentes intentos de formalizar y sistematizar la valoración pragmática, con el fin de contribuir a la identificación y la caracterización de los posibles perfiles pragmáticos. Prieto *et al.* (2021) solo mencionan doce instrumentos de evaluación pragmática en castellano, lo que es un repertorio escaso, más aún si hablamos de los dirigidos a edades anteriores a los cuatro años. Se presentan aquí dos nuevas herramientas, validadas en dicha lengua, que permiten el cribado de déficits pragmáticos desde los seis hasta los 48 meses: la *Escala de Desarrollo Pragmático* (EDPRA) y la adaptación española de *The Pragmatics Profile* (TPP(e)).

La EDPRA (Botana, 2021) es un instrumento de cribado de aplicación directa y está dirigida a niños de seis a 48 meses. Su estructura consta de tres ejes principales (funciones comunicativas, respuesta a la comunicación e interacción en la conversación), siguiendo la clasificación de los trabajos de Dewart y Summers (1995), y en cada uno de ellos se recogen las dimensiones que se detallan en el cuadro 1.1. La escala consta, por un lado, de cuatro hojas de respuestas, una para cada grupo de edad (6-12 meses, 13-24 meses, 25-36 meses y 37-48 meses), con un máximo de 18 ítems, descritos a partir de situaciones de juego interactivo, que se plantean a los niños. Y, por otro lado, de un manual de aplicación, puntuación y corrección, en el que se indica cómo aplicar cada ítem de modo que se mantenga en el formato preciso para la elicitación de la acción requerida, a la vez que asegura un criterio de corrección común. La EDPRA permite la cuantificación de aspectos pragmáticos y su comparación con el grupo de edad de referencia.

El TPP(e) (Botana y Peralbo, 2022) es un cuestionario parental basado en la entrevista del “TPP Preschool” de Dewart y Summers (1995). Al igual que la EDPRA, mantiene una estructura en tres ejes, que recoge funciones comunicativas, respuesta a la comunicación y la interacción, así como conversación, en un único cuestionario de aplicación rápida. El TPP(e) está formado por 35 preguntas de respuesta múltiple, en las que los padres valoran de 1 a 3 la conducta que más se aproxime a la que a diario observan en sus hijos. Dispone de baremos que permiten la obtención de una puntuación centil, de gran funcionalidad en la detección y en la valoración clínica.

La aplicación de cada una de las pruebas por separado ofrece no solo una cuantificación de los logros en habilidades pragmáticas y una baremación respecto al grupo de edad que pudiera indicar un signo de alerta en el neurodesarrollo, sino también una clasificación de puntos fuertes y débiles, de utilidad en el planteamiento de la intervención terapéutica. Paralelamente, la aplicación de las dos pruebas de manera simultánea permite una valoración de discrepancias entre la percepción del clínico en contexto terapéutico y la de los padres, ofreciendo a su vez información sobre las percepciones del desarrollo infantil por parte de estos y dando información al clínico sobre cómo abordar los objetivos dirigidos al contexto familiar.

Estas escalas muestran su utilidad para evaluar la afectación del componente pragmático y poder aproximarnos a una caracterización de perfiles pragmáticos

con afectación primaria o secundaria (Monfort *et al.*, 2004). Las dificultades pragmáticas primarias son mayores y constituyen la causa principal de errores y fracasos en la comunicación, como en el “trastorno del espectro autista” y el “trastorno de la comunicación social”. Las dificultades pragmáticas secundarias se observan, por ejemplo, en niños con trastorno del lenguaje que no disponen del léxico necesario para expresarse adecuadamente; en aquellas alteraciones que interfieran en el desarrollo adaptativo-social, la interacción con el otro y la comprensión del contexto, o en niños con alteraciones en su vínculo de apego o que se desarrollen en un entorno que no permita disponer de experiencias para establecer una estructura comunicativa funcional.

CUADRO 1.1. *Estructura de los tres ejes principales de la EDPRA*

<i>Funciones comunicativas</i>	<i>Respuesta a la comunicación</i>	<i>Interacción y conversación</i>
Uso de señales sin intención comunicativa específica	Prestar atención a la cara humana	Interacciones tempranas básicas (turnos, alternar miradas, juegos repetitivos)
Uso de un rango de expresiones con intención comunicativa	Responder a la interacción	Interacciones tempranas con gestos
Uso de holofrases para autoexpresión y autoafirmación	Respuestas de anticipación	Acciones de atención conjunta (protoimperativos y protodeclarativos)
Uso del lenguaje imaginativo	Comprensión de órdenes simples	Cierre e inicio de interacción
Uso del lenguaje para hablar de sucesos pasados y futuros	Percepción de cambios en rutinas lingüísticas conocidas	Respuesta a preguntas (gestual y verbal)
Formas modales	Comprensión de solicitudes indirectas	Respuesta a requerimientos de clarificación y solicitud de clarificación a otros
Recontado simple	Requerimiento de clarificación	Conversación en distintos contextos con distinto rol
Uso del lenguaje para mantener la atención del adulto	Seguimiento de instrucciones de iguales y respuesta a sus demandas comunicativas	Respuesta a conversación ajena
Uso del lenguaje para hacer negociaciones		Transiciones básicas entre temas de conversación

Las primeras aplicaciones de la EDPRA y el TPP(e) en grupos clínicos permiten establecer diferencias entre grupos clínicos con afectación pragmática secundaria y primaria, siendo evaluable esta discrepancia a través de las dos escalas. Se manifiestan diferencias por ejes tanto en el TPP(e) como en la EDPRA, al mostrar perfiles más planos en los niños con afectación pragmática primaria, frente a los perfiles en sierra del grupo de afectación pragmática secundaria.

Estos resultados iniciales sustentan el establecimiento de perfiles pragmáticos diferenciados en edades tempranas que permitan adelantar las edades de detección de los trastornos del neurodesarrollo. Al mismo tiempo, un mayor conocimiento de los perfiles de desarrollo pragmático hace posible diseñar programas de intervención orientados específicamente al desarrollo de habilidades pragmáticas de comunicación social.

## **1.2. PleaseApp: una herramienta digital para evaluar las habilidades pragmáticas en niños**

La herramienta digital PleaseApp (Andrés-Roqueta *et al.*, en preparación) se ha desarrollado como un instrumento para valorar de manera global las habilidades pragmáticas y de comunicación social de tipo receptivo en niños de cinco a 12 años con trastornos del neurodesarrollo. El formato digital facilita, entre otras cosas, la portabilidad, el uso y la incorporación de multimodalidad (audios, imágenes estáticas y móviles, y textos escritos), que las herramientas clásicas no permiten. El instrumento está basado en evidencias empíricas previas (Matthews, 2014) y contiene distintos componentes pragmáticos: comprensión de lenguaje figurado, habilidades narrativas, habilidades de referencia, comprensión de peticiones indirectas, comprensión de humor visual y verbal, integración gesto-habla, fórmulas de cortesía y comprensión de intencionalidad compleja (bajo expresiones irónicas).

Los instrumentos estandarizados existentes para evaluar el uso pragmático del lenguaje lo suelen hacer obviando parcialmente algunas dimensiones que la investigación ha considerado importantes, como las habilidades de referencia (Adams, 2015), lo cual impide realizar una valoración global de este componente y detectar las dificultades específicas de cada niño o niña para planificar intervenciones adaptadas a sus necesidades reales. Las habilidades pragmáticas suponen utilizar el lenguaje para comunicarse de una manera efectiva y apropiada en contextos sociales, lo que requiere no solo emplear habilidades lingüísticas estructurales para decodificar los mensajes de los interlocutores (por ejemplo, morfosintéticas, léxico-semánticas), sino también de tipo sociocognitivo (habilidades de teoría de la mente para la correcta inferencia de sus estados mentales e intenciones comunicativas).

Los niños con diferentes trastornos del neurodesarrollo que manifiestan un patrón de desarrollo lingüístico y sociocognitivo atípico presentan dificultades pragmáticas en mayor o menor medida (Norbury, 2014). Estas han sido más estudiadas en las personas con trastorno del espectro autista (TEA), estando integradas en el criterio A “comunicación social” para su diagnóstico en el *DSM-5* (APA, 2013). Las primeras evidencias empíricas demostraron que estas personas tenían dificultades pragmáticas para detectar violaciones de máximas conversacionales, usar el lenguaje figurado, emplear el contexto para desambiguar palabras, mantener el tema de la conversación, comprender el humor, hacer inferencias desde narraciones o entender insinuaciones y peticiones indirectas (ver la revisión en Andrés-Roqueta y Katsos, 2017). Sin embargo, estudios más recientes sugieren que, en algunas áreas o componentes de la pragmática, las personas con TEA no manifiestan dificultades cuando sus habilidades lingüísticas son buenas (Chevallier *et al.*, 2010; Deliens *et al.*, 2018). Es más, aunque los factores sociocognitivos son fundamentales en la comprensión de intenciones comunicativas, sobre todo si estas están escondidas bajo enunciados irónicos, los factores lingüísticos, como el lenguaje estructural, predicen las habilidades pragmáticas en la población con TEA en general (Gernsbacher y Pripas-Kapit, 2012; Kalandadze *et al.*, 2018; Norbury, 2005).

Los niños con trastorno del desarrollo del lenguaje (TDL) también pueden mostrar dificultades en el uso pragmático del lenguaje en algunos componentes mencionados en el párrafo anterior (ver la revisión en Andrés-Roqueta e Igualada, 2023) y como consecuencia de su déficit en el lenguaje estructural (Andrés-Roqueta y Katsos, 2017). Además, existen subgrupos dentro del TDL con mayor afectación en este componente en riesgo de desarrollar retraso en la adquisición de algunas habilidades de teoría de la mente (Andrés y Clemente, 2010).

Se ha llevado a cabo una evaluación mediante PleaseApp con el objetivo de comparar diferentes habilidades pragmáticas del lenguaje en niños con TEA (con diferentes niveles lingüísticos estructurales), niños con TDL y niños con desarrollo típico (DT), equiparados por edad y sexo. Los resultados intergrupales revelaron una ejecución de los grupos con TEA y TDL inferior a la del grupo con DT, en todas las dimensiones de la herramienta PleaseApp. Además, cuando el grupo TEA se subdividió en función de la afectación lingüística (es decir, del menor o mayor nivel de lenguaje estructural), también se observaron diferencias significativas entre ambos subgrupos con TEA en algunos de los componentes.

Por todo ello, se concluye que la herramienta digital PleaseApp permite detectar si los niños con trastornos del neurodesarrollo presentan dificultades pragmáticas y de comunicación social en función de su edad y de una manera global. Asimismo, la herramienta también contribuye a especificar qué debilidades y fortalezas tiene cada niño en particular para poder planificar intervenciones individualizadas y ajustadas a sus necesidades reales.

### **1.3. Evaluación pragmática en la niñez con el CCC-2 y su relación con dificultades sociales, emocionales y conductuales en adolescentes con TEA**

Algunas investigaciones de carácter transversal llevadas a cabo en la población con TEA han demostrado la asociación de los problemas de lenguaje –y, particularmente, de la pragmática– con diversos indicadores del desarrollo social, emocional y conductual (Dolata *et al.*, 2022; Volden *et al.*, 2009). Aunque todavía escasos, también los estudios longitudinales han constatado la capacidad predictiva de la competencia pragmática tanto en la socialización (McKernan y Kim, 2022) como en la severidad de los problemas de conducta de carácter externalizante (Rodas *et al.*, 2017).

Los niños con trastorno del espectro autista (TEA) sin discapacidad intelectual (DI) manifiestan déficits nucleares en el componente pragmático del lenguaje que afectan a la conversación, el manejo de la información relevante o la comunicación no verbal, entre otros aspectos (Ying Sng *et al.*, 2018). Teniendo en cuenta estos datos de la investigación previa, se plantea un estudio longitudinal que tiene como objetivo analizar el impacto que las dificultades de comunicación en la niñez puedan suponer en el funcionamiento social, emocional y conductual en la adolescencia. Los participantes fueron 45 adolescentes, de entre 12 y 15 años, con un diagnóstico clínico de TEA sin DI.

El nivel comunicativo alcanzado en la niñez, cuando los participantes tenían entre siete y 11 años, fue valorado a través de las estimaciones de los padres, quienes cumplieron *The Children's Communication Checklist Second Edition (CCC-2)* (Bishop, 2003). El CCC-2 es un cuestionario compuesto por 70 ítems, agrupados en 10 subescalas, que evalúan diferentes aspectos de la comunicación: la estructura lingüística, la pragmática, las relaciones sociales y los intereses restringidos. Este estudio se centró únicamente en las subescalas que miden aspectos pragmáticos: inicios inapropiados, lenguaje estereotipado, uso del contexto y comunicación no verbal. Además, se calculó la puntuación general en pragmática, que se obtiene sumando las puntuaciones de las cuatro escalas.

Las capacidades y dificultades de los adolescentes en las áreas social, emocional y conductual fueron evaluadas por los padres, a través del *Cuestionario de Capacidades y Dificultades (Strengths and Difficulties Questionnaire, SDQ; Goodman, 1997)* en su versión en español (Rodríguez-Hernández *et al.*, 2014). Este cuestionario consta de 25 ítems, distribuidos en cinco factores: hiperactividad, síntomas emocionales, problemas de comportamiento, problemas en las relaciones con iguales y conducta prosocial.

El grupo fue dividido en dos subgrupos, en función del nivel comunicativo alcanzado en la niñez en el CCC-2: un subgrupo de 14 participantes, con mejores habilidades en comunicación, y un subgrupo con habilidades comunicativas inferiores, configurado por 31 participantes. Se realizó un análisis multivariado

de la varianza (MANOVA), a fin de comparar las puntuaciones obtenidas en las diferentes escalas del SDQ por los dos grupos, que no reveló diferencias significativas. Sin embargo, los resultados de los ANOVA detectaron diferencias con significación estadística ( $F_{(1,43)} = 4,58; p = ,038; \eta_p^2 = ,10$ ) en la escala que valora relaciones con los iguales.

La perspectiva longitudinal adoptada en este estudio permite observar la asociación entre las habilidades pragmáticas medidas con el CCC-2 y las relaciones sociales, de tal modo que los participantes con TEA con una mejor competencia pragmática en la niñez mostraron mejores relaciones con iguales en la adolescencia. Sin embargo, los resultados no lograron determinar relaciones entre el rendimiento en pragmática en la niñez y las dificultades de tipo emocional o conductual en la adolescencia, aunque el grupo con peores habilidades comunicativas presentó más sintomatología de tipo emocional y conductual, de acuerdo con las percepciones de sus padres. Los datos obtenidos están en consonancia con los aportados por estudios transversales que vinculan mejores habilidades pragmáticas con una menor severidad de las alteraciones sociales (Volden *et al.*, 2009). También siguen la línea de las investigaciones longitudinales, que corroboran el poder predictor de la pragmática sobre el funcionamiento social; en particular, sobre las relaciones con compañeros durante el juego (McKernan y Kim, 2022). Se confirma así la importancia de la evaluación de las habilidades pragmáticas y su valor predictivo en relación con el funcionamiento social en niños y adolescentes con TEA.

Además, la pragmática es un área crucial en la intervención y el acompañamiento en niños con TEA, especialmente si consideramos sus implicaciones en el desarrollo social, tal y como sugieren los datos del estudio. En este sentido, los metaanálisis que han revisado las intervenciones en pragmática en esta población muestran los prometedores resultados de algunas aproximaciones, sobre todo las que incluyen a niños y padres en la intervención (Parsons *et al.*, 2017). Sin embargo, todavía se desconocen los efectos en el seguimiento y la generalización del aprendizaje en diferentes contextos. Por tanto, son necesarias más investigaciones longitudinales que documenten los efectos de la intervención en pragmática, su impacto en otras áreas del desarrollo y la persistencia de su efectividad a largo plazo, al tiempo que orienten sobre las modificaciones que deben ser llevadas a cabo en el transcurso del ciclo vital.

#### **1.4. Evaluación de habilidades pragmáticas narrativas y conversacionales a partir de muestras de habla mediante el protocolo PREP-CORP**

Existe un amplio consenso en cuanto a la necesidad de complementar la evaluación pragmática basada en instrumentos estandarizados con análisis directos y más válidos ecológicamente de las habilidades pragmáticas narrativas y conversacionales.



les en situaciones comunicativas naturales (Baixauli *et al.*, 2018; Diez-Itza, 2022; Ketelaars y Embrechts, 2017).

En el marco del proyecto CHILDES (MacWhinney, 2000) y del proyecto SYNDROLING (Diez-Itza *et al.*, 2014), se ha desarrollado el Protocolo de Evaluación Pragmática de Corpus (PREP-CORP) (Fernández-Urquiza *et al.*, 2017), que permite analizar sistemáticamente en muestras de habla distintos niveles de la pragmática: enunciativa (máximas de cooperación de Grice), textual (microestructura y macroestructura de las narraciones) e interactiva (análisis de los turnos conversacionales). Se presentan aquí dos estudios que muestran la utilidad del PREP-CORP para el análisis de la competencia narrativa y conversacional en distintos síndromes genéticos neuroevolutivos.

#### *1.4.1. Evaluación online de la estructura narrativa en niños con síndrome de Noonan*

El síndrome de Noonan (SN) es un trastorno del neurodesarrollo causado por distintas mutaciones genéticas en la vía RAS-MAPK (Carcavilla *et al.*, 2020). Los estudios del fenotipo cognitivo difieren en cuanto al funcionamiento intelectual, que se describe en unos casos como inferior a la media, con procesamiento entelecido y déficits en lenguaje, memoria, atención y funcionamiento ejecutivo, con CI manipulativo superior al verbal (Roelofs *et al.*, 2016), mientras que otros observan puntuaciones de CI entre 70 y 120 e incluso por encima (Cesarini *et al.*, 2009; Pierpont *et al.*, 2013).

A pesar de la incidencia relativamente alta del SN (1:1000-2500), existen pocos estudios sobre el lenguaje y menos aún sobre las habilidades pragmáticas en esta población. Pierpont *et al.* (2010) señalan que el 40% de los sujetos con SN evaluados presentaban dificultades pragmáticas, elevándose este porcentaje al 76,5% en el estudio realizado por Selås y Helland (2016).

El estudio que se presenta aquí se enmarca en la segunda fase del proyecto SYNDROLING (2022-2026), que tiene como objetivo analizar los perfiles lingüísticos específicos de distintos síndromes genéticos neuroevolutivos y, en sinergia con el proyecto IMPULSO(R), explorar las posibilidades de la evaluación *online*. La telepráctica, impulsada por la ASHA desde hace ya casi dos décadas como método alternativo que facilita el acceso a una evaluación lingüística clínica, ha demostrado su validez y fiabilidad para la evaluación del discurso narrativo y conversacional en estudios clínicos y de escolares con DT (Burchell *et al.*, 2022; Iuliu y Martínez, 2021).

Las participantes fueron seis niñas con SN (edad: 7-11 años), pertenecientes a diferentes asociaciones de España, y seis niñas con DT, emparejadas por edad cronológica. La evaluación se llevó a cabo *online* a través de Google Meet y Zoom. La elicitación de las narraciones se hizo a partir de una película muda de dibujos

animados de la serie Tom y Jerry. Las narraciones se grabaron y fueron transcritas y analizadas con el *software* CLAN del proyecto CHILDES. Para la codificación se utilizó el protocolo PREP-CORP. Se analizaron la productividad (enunciados, cláusulas y *tokens*) y la complejidad (longitud media de enunciados, *types* y marcadores discursivos) de la microestructura narrativa y la productividad de la macroestructura (escenarios, eventos, episodios y personajes).

Las participantes con SN obtuvieron puntuaciones que sugieren menor productividad y complejidad de la microestructura narrativa, excepto en longitud de enunciados. Los análisis de la productividad de la microestructura narrativa también muestran menor recuerdo de personajes y del detalle de los eventos, que se compensa con narraciones más integradas de los episodios y escenarios. Las participantes con SN producían menos palabras y cláusulas para narrar la historia, utilizaban menos marcadores discursivos, y referían menos eventos y personajes, recordando, por tanto, la historia de una forma más global y con menor detalle. Estos resultados son consistentes con los de otros estudios, que indican que los sujetos con SN presentan dificultades en cuanto a la coherencia y la cohesión en sus narraciones (Pierpont *et al.*, 2010; Selås y Helland, 2016).

El perfil comparado con otros síndromes lo aproxima al observado en el síndrome de Down, en el que las limitaciones lingüísticas afectan más a la microestructura, mientras que el recuerdo global de la estructura narrativa es mejor del esperable para el nivel verbal (Channell *et al.*, 2015). En cambio, en el síndrome de Williams, en el que el procesamiento secuencial y el focal superan al simultáneo y global, se observa un mejor desempeño en habilidades lingüísticas de base, que se refleja también en un mejor recuerdo de eventos, pero no en el recuerdo de la estructura episódica, que es menor del esperable para el nivel verbal (Diez-Itza *et al.*, 2018).

Aunque las participantes con SN mostraron menos habilidades pragmáticas que sus pares con DT, presentaron importantes diferencias individuales relacionadas con los niveles lingüísticos y cognitivos, tal y como se había observado en la investigación previa (Pierpont *et al.*, 2013). La heterogeneidad en sujetos con mutaciones genéticas en la vía RAS-MAPK se relaciona con la afectación individual de los genes (Cesarini *et al.*, 2009). Estos hallazgos, los primeros en español, ponen de relieve la necesidad de estudiar mejor la pragmática en el SN y abren nuevas perspectivas para la telepráctica en la evaluación de los trastornos del neurodesarrollo.

#### *1.4.2. Análisis de los turnos conversacionales en adultos con síndrome X frágil y síndrome de Williams*

El síndrome X frágil (SXF) (mutación del gen FMR1, Xq27.3) y el síndrome de Williams (SW) (hemidelección de 26-28 genes, 7q11.23) son síndromes genéticos

neuroevolutivos caracterizados por perfiles fenotípicos específicos con relativas fortalezas y debilidades en el dominio neurocognitivo, incluyendo discapacidad intelectual y problemas conductuales (Royston *et al.*, 2019; Smith *et al.*, 2012). El perfil lingüístico de ambos síndromes revela relativa debilidad en el área de la pragmática, aunque muy pocos estudios han indagado en la naturaleza diferencial de estas dificultades pragmáticas tal y como se manifiestan en la conversación espontánea (Stojanovik, 2006; Sudhalter y Belser, 2001). Un estudio más reciente ha observado que en ambos síndromes se producen violaciones de las máximas de cooperación conversacional: producción verbal reducida (cantidad), repeticiones y reformulaciones (manera), lenguaje tangencial y perseverativo (relación) o no ajustado a la realidad (calidad), así como respuestas conversacionales que muestran incompreensión, literalidad, impulsividad y ecolalia (Diez-Itza *et al.*, 2022).

El estudio que aquí se presenta, con la misma metodología reseñada en el apartado anterior de muestras de conversaciones espontáneas (total >100 000 palabras) y codificación mediante el PREP-CORP, analiza la microestructura y los turnos conversacionales de 18 adultos (edad 18-56): seis con SW, seis con SXF y seis con desarrollo típico (DT). Se analizaron variables de la microestructura (frecuencia de turnos, diversidad léxica, longitud media de turnos y enunciados) y de la adecuación de los turnos (predictibilidad, prioridad y movimientos).

En ambos síndromes, se observaron elementos microestructurales suficientes para el intercambio conversacional, aunque con turnos más cortos y menor diversidad léxica, especialmente en el SXF. La predictibilidad fue comparable en el SW y en el DT, mientras que en el SXF fue significativamente menor. La adecuación de la prioridad y los movimientos dentro del turno en el SW fueron significativamente mayores que en el SXF y menores que en el DT. Así pues, los perfiles pragmáticos de ambos síndromes muestran similitudes y especificidades en distintos aspectos no investigados hasta la fecha.

En conjunto, los estudios que se presentan en este capítulo ponen de relieve la importancia que reviste la evaluación de las habilidades pragmáticas de comunicación social en los trastornos del neurodesarrollo y la complejidad metodológica y conceptual de la misma. Las habilidades pragmáticas precisan de una evaluación más detallada y completa que contribuya al diagnóstico etiológico multifactorial y a la planificación de necesidades de apoyo en los trastornos del neurodesarrollo.