



Diferencias fonológicas entre síndromes del neurodesarrollo: evidencias a partir de los procesos de simplificación fonológica más frecuentes

Irene Hidalgo de la Guía¹; Elena Garayzábal Heinze²

Recibido: 3 de enero de 2019/ Aceptado: 5 de abril de 2019

Resumen. Los trastornos del neurodesarrollo presentes en alteraciones como el síndrome de Down, el síndrome de Williams y el síndrome de Smith Magenis subyacen en las características cognitivas, conductuales y lingüísticas de quienes los padecen. Pese a tratarse de tres alteraciones genéticas que cursan con discapacidad intelectual y que comparten aspectos de su fenotipo, las investigaciones demuestran que cada síndrome presenta diferentes perfiles lingüísticos. En lo que respecta a las habilidades fonético-fonológicas de estos tres síndromes, se han identificado peculiaridades que podrían indicar relativa especificidad de ciertos patrones fonológicos para cada síndrome. La caracterización detallada de estos perfiles fónicos supone un avance en el proceso de evaluación del habla de estas alteraciones y una mejoría en la efectividad de la terapia logopédica gracias al diseño de herramientas específicas para cada alteración. Por ello se ha evaluado el habla de tres grupos de niños, adolescentes y adultos con síndrome de Down (SD), síndrome de Williams (SW) y síndrome de Smith Magenis (SSM). El primero, SD, está formado por 13 casos, el segundo grupo, SW, está formado por 15 casos y el tercero, por 21 participantes con SSM. La exploración del habla se ha realizado desde el nivel productivo en tareas de denominación, repetición y habla espontánea. Los resultados suponen hallazgos significativos que permiten ahondar en los mecanismos fonológicos más activos en cada una de estas tres poblaciones. Esto evidencia la necesaria descripción exhaustiva de los perfiles lingüísticos específicos para cada alteración del neurodesarrollo.

Palabras clave: síndrome de Down; síndrome de Williams; síndrome de Smith Magenis; Procesos de Simplificación Fonológica; perfiles fonético-fonológicos.

Phonological differences between syndromes with neurodevelopmental disorders: evidences from the most frequent phonological processes

Abstract. Neurodevelopmental disorders present in different genetic disorders such as Down syndrome, Williams syndrome and Smith Magenis syndrome underlie the cognitive, behavioral and linguistic characteristics of people who suffer from them. Despite these three genetic disorders have phenotype aspects in common, like intellectual disability, studies show that each syndrome has different linguistic profiles. Regarding the phonetic and phonological abilities of people with these three syndromes, peculiarities have been identified related to the way they develop their phonology. That might mean certain specificity of some phonological patterns for each syndrome. A prolix description about these phonic profiles implies an advance in the speech assessment process and an improvement in the effectiveness of speech therapy by the design of specific therapy tools for the linguistic conditions of each alteration. Thus, the speech of three groups of children, teenagers and adults with Down syndrome (DS), Williams syndrome (WS) and Smith Magenis syndrome (SMS) has been evaluated. The first one consists of 13

¹ Universidad Autónoma de Madrid
irenehidalgodelaguia@gmail.com

² Universidad Autónoma de Madrid

cases, the second group with SW is made up of 15 cases and the group with SMS is formed by 21 participants. The speech analysis has been carried out from the productive level by tasks of naming, repetition and spontaneous speech samples. The results represent significant findings that allow us to deepen the most active phonological processes in each of these three populations with intellectual disabilities. These findings highlight that it is necessary a thorough description of the specific linguistic profiles for each disease with neurodevelopmental disorders.

Keywords: Down syndrome; Williams syndrome; Smith Magenis syndrome; phonological processes, phonetic and phonological profile.

Cómo citar: Hidalgo, I.; Garayzábal, E. (2019). Diferencias fonológicas entre síndromes del neurodesarrollo: evidencias a partir de los procesos de simplificación fonológica más frecuentes. *Revista de Investigación en Logopedia*, 9(2), 81-106.

1. Introducción

El desarrollo de la fonología ha sido objeto de discusión de diferentes corrientes teóricas a lo largo de varias décadas. En este trabajo dedicado a la observación de las diferencias fonológicas de tres síndromes minoritarios se ha adoptado la perspectiva de la Fonología Natural como el enfoque desde el que abordar esta investigación por la practicidad de su metodología.

La Fonología Natural es una corriente teórica generativista según la cual el desarrollo del sistema fonológico en el niño consiste en la pérdida gradual de mecanismos o reglas de simplificación que operan entre el nivel subyacente del lenguaje (representaciones mentales que coinciden con el sistema adulto) y el nivel de producción (las emisiones del niño) que va variando a medida que este se desarrolla (Ingram, 1976; Stampe, 1969). En el ámbito de los trastornos fonológicos, la metodología de la Fonología Natural ha sido muy utilizada debido al pragmatismo del planteamiento de los Procesos de Simplificación Fonológica (PSF) como evidencias del particular desarrollo del niño. David Ingram es la figura más representativa de la Fonología Natural, denominada Fonología Clínica por él cuando se aplica al estudio de los trastornos fonológicos del habla infantil (Ingram, 1976; 1981).

Los Procesos de Simplificación Fonológica se conciben como mecanismos que operan entre los diferentes niveles de representación fonológica del niño y son los responsables de las producciones simplificadas que se observan en el habla infantil. Se han desarrollado diferentes repertorios de PSF en función de las unidades que se ven modificadas. En este trabajo se ha utilizado el repertorio de PSF de Bosch (2004), que ha sido la prueba empleada para la evaluación del habla de los grupos con síndromes genéticos del presente estudio.

La identificación de estos mecanismos de reducción supone una detección inmediata de cuáles son los segmentos o estructuras que podrían estar aún incompletos o que podrían constituir una unidad complicada para el niño. Además, la identificación de ciertos PSF y la edad a la que estos están activos en el niño posibilita observar el ritmo de desarrollo. Para ello se han tomado como referencia de normalidad los datos de la población normativa con desarrollo típico que proporciona Bosch (2004). Por lo tanto, la exploración basada en los PSF permite identificar cuáles son las particulares “plantillas” fonológicas que emplea un determinado hablante y que definen su perfil fonético-fonológico.

En el caso de poblaciones con síndromes genéticos que afectan al desarrollo neurológico, la observación de los PSF es igualmente ventajosa, pues permite conocer de manera casi inmediata cuáles son los patrones fonológicos más característicos de cada síndrome y, por ende, cuáles son las particularidades que esbozan un perfil fonético-fonológico asociado a cada alteración. Como se verá a continuación, existen diferencias entre los perfiles de habla de las poblaciones con síndromes genéticos que afectan al desarrollo neurológico pese a que muchas de ellas tengan en común rasgos clínicos y cognitivos. En concreto, en este trabajo se pretende comprobar que existen diferencias entre los perfiles fonético-fonológicos de los diagnosticados con síndrome de Down, con síndrome de Williams y con síndrome de Smith Magenis, tres anomalías genéticas que comparten rasgos neurocognitivos. Para ello, como se ha indicado, se observarán cuáles son los PSF más utilizados por cada población y si dichos procesos coinciden en los tres grupos o, por el contrario, son mecanismos que podrían asociarse a cada síndrome.

2. Síndromes genéticos que afectan al neurodesarrollo

En los síndromes genéticos que cursan con trastornos del neurodesarrollo se ve afectada la maduración del sistema nervioso central (SNC). En el desarrollo embrionario de quienes presentan un síndrome de origen genético se observan ya las consecuencias de la anomalía genética que los produce. El exceso o la ausencia de material genético se traduce en alteraciones diversas de la maduración embrionaria y del SNC, porque parte de los genes ausentes o mutados desempeñan un papel crucial en el desarrollo. Las consecuencias, a su vez, de este anómalo desarrollo neurológico se traducen en trastornos del neurodesarrollo muy diversos: déficit de atención, hiperactividad, trastornos específicos del aprendizaje, trastornos del lenguaje (de la expresión y de la comprensión),^f trastornos motores, problemas de sociabilización, entre otros.

2.1. El síndrome de Down: perfil neurocognitivo y peculiaridades fonético-fonológicas

Los trastornos del neurodesarrollo observados en el síndrome de Down (SD) son una consecuencia de la dosis génica adicional del cromosoma 21. Esta condición genética puede originarse por tres anomalías diferentes, la primera y la más común es la trisomía del cromosoma 21; la segunda es la translocación cromosómica y la tercera y menos común consiste en el fenómeno denominado mosaicismo (Roper y Reeves, 2006). El perfil neurológico del SD está caracterizado por la baja funcionalidad y calidad de las neuronas, y por la pobre mielinización que condiciona la neurotransmisión. Los genes extra en el SD generan una irregularidad en la concentración de algunas proteínas que intervienen en procesos neurológicos y que conforman la funcionalidad y la estructura de las neuronas, que están menos capacitadas para interconectarse y menos aptas para el fructífero desarrollo y la correcta maduración funcional del cerebro (Chamiz y Urbina, 2013; Shaikh, Gutiérrez-Aviño, Colonques, Ceron, Hämmerle, y Tejedor, 2016). Las consecuencias cognitivas de este cuadro de neuropatía son la discapacidad intelectual, la deficiente memoria a largo plazo,

la limitada memoria a corto plazo, las pobres funciones ejecutivas, el débil procesamiento de la información y el funcionamiento deficitario del bucle fonológico, entre otras (Chamiz y Urbina, 2013; Lanfranchi, Jerman, Dal Pont, Alberti y Vianello, 2010; Laws, 2004; Ribes, 2000).

Asimismo, las habilidades del lenguaje de las personas con SD son fruto del cuadro de déficits neurológicos y cognitivos. El lenguaje se considera retrasado y el ritmo al que evoluciona es muy lento en comparación con poblaciones con desarrollo típico (Rondal, 2009; Stoel-Gammon, 2001). En general, el nivel comprensivo es mejor que el nivel expresivo, y el área léxico-semántica y la pragmática se consideran más fuertes en comparación con la fonética, la fonología y la sintaxis (Galeote, 2012; Moraleda y Theirs, 2012). El nivel fonético-fonológico del SD constituye una de las áreas más empobrecidas del lenguaje de este síndrome. Uno de los condicionantes de ello son los rasgos anatómicos y clínicos de las personas con SD que influyen de forma negativa en el desarrollo del lenguaje. Por un lado, la hipoacusia característica del SD limita la percepción discriminativa de los fonemas y condiciona la fluidez con que estos y los patrones prosódicos particulares de una lengua se adquieren (Venail, Gardiner, y Mondain, 2004). Por otro lado, la cavidad oral estrecha, el paladar ojival y las diversas peculiaridades de su lengua (hipotonía y macroglosia) constriñen su repertorio fonético y dan lugar a los trastornos articulatorios (Hamilton, 1993; Perelló, Portabella y Trilla, 1985; Venail, Gardiner y Mondail, 2004). A ello se han de sumar las empobrecidas habilidades neuromotoras que generan problemas de articulación y colapsos en la planificación neuronal de los movimientos específicos de los órganos fonoarticulatorios en la pronunciación. Todo ello, junto con la disfemia, da lugar a la característica ininteligibilidad del habla de las personas con SD. En cuanto a la fonología, su adquisición es tardía, lenta y parece presentar una dirección diferente (Marín, 2014; Stoel-Gammon, 2001). Las simplificaciones fonológicas que se observan en las emisiones de los niños con SD son inestables, poco previsibles y parecen no regirse por ningún patrón en comparación con otras muestras con retraso mental igualadas en edad cognitiva (Dodd y Thompson, 2001). La desaparición de los procesos de simplificación también es muy lenta y poco progresiva. Stoel-Gammon (2001) apunta que mientras que la población normativa reduce un 38% sus mecanismos de simplificación en solo dos años hasta los tres años de edad, la población con SD solo lo hace un 6% cada año hasta los seis años de edad. En general, las investigaciones previas sobre el desarrollo de la fonología del SD señalan la tendencia de esta población a utilizar numerosos PSF aún pasados los 6 años de edad, y la propensión a las sustituciones, en concreto, a la frontalización de las velares, al avance del fonema /s/, y a la omisión y reducción de sílabas y de fonemas en palabras complejas (Dodd y Thompson, 2001; Hamilton, 1993; Marín, 2014; Perelló, Portabella y Trilla, 1985; Roberts et al., 2005; Rupela y Manjula, 2007; Stoel-Gammon, 2001).

Todos estos PSF identificados en la población con SD estarían evidenciando que, tal vez, sus problemas de habla a nivel expresivo se deban también, además de a sus alteraciones anatómicas, a cuestiones asociadas a su sistema fonológico.

Por lo tanto, el nivel fonético y fonológico del lenguaje del SD, en general, se caracteriza por el retraso del desarrollo y por la ininteligibilidad y las disfluencias del habla. Esta área del lenguaje está restringida por las condiciones anatómicas, cognitivas, neuronales y clínicas de esta alteración, por lo que se justifica la hipótesis de la existencia de un perfil fonético-fonológico específico de este síndrome.

2.2. El síndrome de Williams: perfil neurocognitivo y peculiaridades fonético-fonológicas

A diferencia del SD, el síndrome de Williams (SW) es una alteración genética considerada Enfermedad Rara por su baja prevalencia (1 de cada 7500 nacimientos) (Strømme, Bjørnstad, y Ramstad, 2002). La microdelección genética del cromosoma 7 que da lugar al SW es la causa de los trastornos del neurodesarrollo presentes en todos los diagnosticados. La morfología cerebral de los casos con SW es irregular. Los afectados presentan problemas de motricidad fina y gruesa, deficiente coordinación viso-motora, hipotonía, discapacidad intelectual, retraso del lenguaje y trastornos del aprendizaje (Antonell, Del Campo, Flores, Campuzano y Pérez-Jurado, 2006; García-Nonell, Rigau-Ratera, Artigas-Pallarés, García-Sánchez, Estévez-González, 2003; Meda, Pryweller, Thornton-Wells, 2012).

El SW es, tal vez, la alteración que más interés ha suscitado en el ámbito de la psicolingüística, ya que se ha mantenido durante años la postura de que las habilidades del lenguaje de los afectados estaban intactas a pesar de su discapacidad intelectual (Bellugi, Sabo y Vaid 1988). Esta afirmación se debió, en parte, al carácter locuaz y sociable de las personas con SW, a su inusual léxico y a los buenos resultados obtenidos en las pruebas verbales en comparación con las no verbales. Sin embargo, otros análisis exhaustivos de este patrón tan peculiar evidencian diversas dificultades de las personas con SW en determinadas destrezas comunicativas (Clahsen y Temple, 2003; Garayzábal y Cuetos, 2008; Karmiloff-Smith, 1997; Mervis y John, 2010; Osorio et al. 2012).

Por lo que respecta a las destrezas fonético-fonológicas del nivel productivo del habla de las personas con SW, a diferencia de la población con SD, estas constituyen una habilidad destacada en comparación con otras destrezas en las que está implicada la pragmática. Conviene diferenciar, no obstante, entre las habilidades de fonología suprasegmental y segmental en este síndrome, dado que entre las primeras se han destacado habilidades prosódicas deficitarias (Martínez-Castilla, Stojanovik y Sotillo, 2008). Se ha afirmado que el comienzo del desarrollo lingüístico en el SW es tardío y que los niños comienzan el balbuceo más tarde de lo normal (Garayzábal, 2005; Masataka, 2001; Mervis y John, 2010), aunque en estudios sobre la interacción de los bebés con SW y sus progenitoras se ha comprobado que existe cierta correlación entre el inicio del balbuceo canónico y el uso de determinados gestos con las extremidades (Masataka, 2001). Por lo que respecta a los rasgos de carácter puramente fonético, en ocasiones se detectan errores de pronunciación, emisiones poco claras y dislalias debido a la configuración de los órganos articulatorios. En lo que se refiere a la fonología, se han identificado mecanismos de simplificación en contextos de habla espontánea. Se cree que la espontaneidad de una conversación no controlada sobre un tema poco conocido por las personas con SW puede dar lugar a que las estructuras fonológicas pierdan su estabilidad y en su lugar aparezcan metátesis, asimilaciones y epéntesis (Garayzábal, 2005). En el estudio sobre la repetición de pseudopalabras de niños con SW, Garayzábal y Cuetos (2008) encontraron estos mismos procesos de simplificación. Por consiguiente, pese al aparente buen estado del nivel fonético y fonológico de la población con SW, parece que los niños con este síndrome inician el desarrollo fonológico de forma tardía y que cometen a menudo errores de inestabilidad

de las estructuras fonológicas (metátesis, asimilaciones, epéntesis, etc.) ligados al contexto conversacional. De este modo, se puede apreciar que dos poblaciones con una alteración del neurodesarrollo y con discapacidad intelectual, i.e. SD y SW, pueden no compartir destrezas lingüísticas. El ritmo al que evoluciona su fonología en la infancia, así como los mecanismos empleados en el proceso de adquisición, apuntan a ser específicos para cada alteración y la descripción de perfiles detallados, en cualquier nivel lingüístico, redundan en un mayor conocimiento del síndrome y una mejor efectividad de las evaluaciones y las terapias logopédicas.

2.3. El síndrome de Smith Magenis: perfil neuropsicológico y peculiaridades fonético-fonológicas

En cuanto al síndrome de Smith Magenis (SSM), se trata de una patología de reciente descubrimiento (año 1982 por Ann C. Smith y Ellen Magenis). El sí es considerado una Enfermedad Rara debido a su baja prevalencia (1 de cada 15/25000 casos) (Elsea y Girirajan, 2008). La anomalía genética que lo origina es una microdelección del cromosoma 17. Esta pérdida leve de material genético desencadena una serie de trastornos del neurodesarrollo: hipotonía, retraso madurativo, hiporreflexia, discapacidad intelectual, trastornos del aprendizaje, déficit de atención con hiperactividad e impulsividad y retraso del lenguaje (Greenberg et al., 1996; Gropman, Smith, Allanson y Greenberg, 1998; Udwin, Webber y Horn, 2001; Webber, 1999; Wolters et al., 2009).

Debido a que es un síndrome de reciente descubrimiento se ha investigado poco sobre sus habilidades lingüísticas en general y sobre sus destrezas fonético-fonológicas en particular. Se podría afirmar que, a grandes rasgos, existen dos características destacadas del habla de las personas con SSM: disfluencias y retraso del desarrollo fonológico (Garayzábal, Lens, Conde, Moura, Fernández, Sampaio, 2011; Gropman, Duncan, y Smith, 2006; Solomon, McCullah, Krasenwich, y Smith, 2002). El balbuceo y el desarrollo tardíos de la fonología en la infancia se debe en parte, como en los síndromes anteriores, a los trastornos del neurodesarrollo característicos de los afectados. En cuanto a cuestiones de carácter fonético, la hipotonía generalizada que afecta a los órganos fonoarticulatorios es un condicionante de las dificultades articulatorias de la población con SSM. La hipotonía se refleja en el bajo tono lingual, la protrusión de la lengua, los labios entreabiertos, la mandíbula caída y el exceso de salivación (Solomon et al., 2002; Sonies, Solomon, Ondrey, McCullagh, Greenberg, y Smith, 1997). Las dislalias que afectan la inteligibilidad del habla de los niños con SSM es otra probable consecuencia de la hipotonía oromotora (Garayzábal, Lens, Conde, Moura, Fernández y Sampaio, 2011; Garayzábal y Lens, 2013). Por otro lado, en lo que se refiere a cuestiones fonológicas, la presencia de PSF es constante en la población con SSM, incluso en edad adulta. En Lamônica et al. (2012) se observó que la mayoría de los mecanismos de simplificación utilizados por el niño portugués con SSM de 9 años de su estudio fueron la frontalización de velares, reducción de sílabas complejas y omisión de consonante final. Los procesos de simplificación observados en el adolescente portugués de 19 años con SSM de su estudio fueron la posteriorización de palatal, reducciones silábicas y omisión de codas. Por otro lado, los mecanismos de simplificación observados para la lengua española hasta la fecha en la población con

SSM son las omisiones, sustituciones, reducciones y asimilaciones (Garayzábal y Lens, 2013), aunque se desconoce el proceso concreto de adquisición del sistema fonológico y el ritmo al que tiene lugar. No se ha detallado aún qué fonemas aparecen antes y cuáles resultan más complejos para los niños con SSM, tampoco se ha descrito de forma exhaustiva cuáles son los PSF típicos de la población con esta alteración. Disponer de esta información supone conocer las peculiaridades fonético-fonológicas características de este síndrome.

Tras esta breve descripción de las habilidades fónicas generales del SD, del SW y del SSM, quedan manifiestas ciertas diferencias entre los tres grupos a pesar de compartir rasgos como la discapacidad intelectual y el retraso del desarrollo. Por ello se precisa indagar más en profundidad en las habilidades expresivas de estas poblaciones para conocer los sesgos fonológicos típicos de cada una de ellas. Disponer de perfiles fónicos específicos para cada alteración supondrá un avance en la efectividad de las terapias y en el diseño de herramientas logopédicas específicas y adaptadas a cada síndrome. Todo ello redundará en beneficio de los pacientes y agilizará el desarrollo de sus destrezas expresivas. El primer paso en la descripción de dichos perfiles es la identificación de los procesos fonológicos de simplificación más frecuentes en los tres grupos estudiados y la comprobación de que tales procesos difieren entre los síndromes analizados. Es necesario, además, observar si dichos procesos recurrentes en el habla de un grupo en concreto resultan ser inusuales en el resto de poblaciones. Estos hallazgos estarían esbozando los perfiles fonético-fonológicos particulares de cada uno de los síndromes genéticos examinados y, por lo tanto, permitirían una aproximación a las necesidades particulares de cada diagnosticado para su abordaje específico.

3. Metodología

3.1. Muestras poblacionales

Los participantes examinados presentan tres síndromes de origen genético que afectan al neurodesarrollo y que cursan con discapacidad intelectual: SD, SW y SSM. El grupo con SD está formado por 13 personas de entre 6 y 22 años pertenecientes al Centro Privado de Educación Especial María Corredentora (Madrid). La muestra con SW está constituida por 15 casos de entre 6 y 31 años pertenecientes a la Asociación Síndrome de Williams España (ASWE). Por último, el grupo con SSM está formado por 21 participantes de entre 6 y 33 años pertenecientes a la Asociación Smith Magenis España (ASME). Todos los participantes con SW y con SSM fueron diagnosticados a través de una técnica genética denominada FISH (Fluorescence *in situ* hybridization), utilizada en la detección de enfermedades raras. En ninguno de los casos existían problemas de comorbilidad clínica.

Todos los grupos examinados en este estudio participaron tras haber sido informados de la finalidad del mismo y del procedimiento de evaluación. Los padres y tutores de todos los casos dieron su consentimiento firmado.

Las muestras no se agruparon por edades por diversos motivos. En primer lugar, porque se trata de poblaciones con discapacidad intelectual y con alteraciones del neurodesarrollo, variables que también influyen, junto con la edad, en la

manera en que se desarrolla el lenguaje. En segundo lugar, no parecía oportuno establecer grupos por etapas sin conocer cuáles eran las tendencias fonológicas de las poblaciones, es decir, si tendían a un perfil común o, por el contrario, presentaban una gran dispersión en el tipo de producciones. Esto ocurría con la muestra con SSM, o incluso con la muestra con SW, ya que se trata de una alteración muy reciente y sobre la que no existen estudios exhaustivos de los PSF más utilizados para el habla española. Se consideró inadecuado, especialmente para el tratamiento estadístico de los datos, establecer grupos sin saber si existe un patrón común, puesto que esa agrupación podría sesgar y condicionar las conclusiones acerca de los patrones fonológicos de los participantes. Para presentar las tendencias fonológicas de estos tres síndromes por etapas primero es necesario conocer de manera detallada cuáles son los PSF más relevantes y si existe correlación entre dichos procesos y la edad cronológica. Podría ser que un determinado PSF fuera muy frecuente en la adolescencia y que desapareciera a lo largo de los años o que un PSF apareciera en la etapa adulta, por ejemplo; sin embargo, esas observaciones solo se podrían hacer a través de coeficientes de correlación, los cuales arrojan valores con alta confiabilidad si se posee una muestra amplia por cada etapa delimitada. Este fue el tercer motivo por el que no se agruparon las muestras por etapas. Era necesario poseer los datos de un buen número de participantes por cada etapa establecida, algo muy complicado tratándose de poblaciones con enfermedades minoritarias e infradiagnosticadas como son el SSM y el SW. No obstante, no se descarta realizar más adelante la descripción del desarrollo de la fonología de estos tres síndromes.

En la Tabla 1, Tabla 2 y Tabla 3 se presentan los datos referentes a las poblaciones examinadas.

Grupo con SD		
Participante	Sexo	Edad (año; meses)
SD-1	mujer	6;02
SD-2	hombre	6;04
SD-3	hombre	6;05
SD-4	mujer	6;11
SD-5	hombre	8;01
SD-6	hombre	10;11
SD-7	hombre	11;03
SD-8	hombre	11;07
SD-9	mujer	11;10
SD-10	hombre	13;01
SD-11	mujer	17;08
SD-12	mujer	18;06
SD-13	hombre	22;06

Tabla 1. Datos referentes al grupo con SD

Grupo con SW		
Participante	Sexo	Edad (año; meses)
SW-1	mujer	6;03
SW-2	mujer	6;10
SW-3	hombre	6;11
SW-4	hombre	7;02
SW-5	hombre	7;06
SW-6	mujer	7;07
SW-7	hombre	8;10
SW-8	mujer	10;08
SW-9	mujer	12;03
SW-10	mujer	13;02
SW-11	mujer	16;03
SW-12	mujer	21;10
SW-13	mujer	23;05
SW-14	mujer	27;04
SW-15	mujer	31;07

Tabla 2. Datos referentes al grupo con SW

Grupo con SSM		
Participante	Sexo	Edad (años; meses)
SSM-1	mujer	6;02
SSM-2	mujer	6;08
SSM-3	mujer	6;08
SSM-4	mujer	6;10
SSM-5	hombre	7;02
SSM-6	hombre	8;02
SSM-7	mujer	10;11
SSM-8	mujer	11;00
SSM-9	hombre	11;11
SSM-10	hombre	13;08
SSM-11	hombre	15;01
SSM-12	hombre	15;10
SSM-13	hombre	16;00
SSM-14	hombre	16;01
SSM-15	mujer	17;01
SSM-16	hombre	18;06
SSM-17	mujer	18;09
SSM-18	mujer	18;01
SSM-19	hombre	21;02
SSM-20	hombre	22;06
SSM-21	hombre	33;04

Tabla 3. Datos referentes al grupo con SSM

3.2. Materiales y herramientas para la exploración

Para llevar a cabo este trabajo se evaluó el habla productiva de tres grupos con síndromes del neurodesarrollo por medio de la prueba de *Evaluación fonológica del habla infantil* -prueba /fon- (Bosch, 2004). Se trata de una prueba ampliamente utilizada en España para la evaluación fonológica del habla del niño que tiene en cuenta las tareas de denominación, repetición y el habla espontánea desde un nivel productivo. Fue diseñada desde la concepción de la Fonología Natural de David Ingram (1976; 1981) y su objetivo es la identificación de Procesos de Simplificación Fonológica (PSF) activos en el habla del niño. En este caso, los PSF utilizados son: procesos segmentales o sistémicos (afectan a un rasgo o segmento), procesos estructurales o suprasedgmentales (tienen en cuenta las estructuras silábicas) y procesos asimilatorios (aquellos fenómenos no sistemáticos que se dan por influencia del contexto fónico). Esta prueba, además, presenta el desarrollo normativo de la fonología, fruto de la evaluación de 293 niños españoles de entre 3 y 7;11 meses de edad (Bosch, 1983).

La prueba consta de 12 láminas con dibujos en cuya descripción se contemplan 32 palabras clave con las que analizar la fonología de un niño. Un punto muy positivo que ha de destacarse de esta evaluación, motivo por el que fue seleccionada para este trabajo, es que, a diferencia de otras, en esta prueba se tiene en cuenta las estructuras suprasedgmentales. Además, permite observar el sistema fonológico del niño a partir de los PSF y no solo de un mero recuento de errores. Esto implica una “mejor caracterización de los patrones del habla y facilita la valoración diagnóstica del trabajo logopédico” (Bosch 2004, p. 43). Otro de los motivos por lo que se seleccionó esta prueba para esta investigación se relaciona con las características cognitivas y conductuales de las muestras poblacionales examinadas: déficit de atención, impulsividad, hiperactividad y trastornos del comportamiento. Estos rasgos son condicionantes que han de tenerse en cuenta en evaluaciones del habla expresiva y que obligan a seleccionar pruebas de corta duración.

En cuanto a los dispositivos empleados para la exploración, se utilizó un ordenador portátil para realizar las grabaciones de audio y para mostrar las diferentes láminas de la prueba de evaluación en lugar de utilizar la evaluación en papel. Esto resultó muy atractivo y motivador para los participantes de menor edad. Para la grabación de las emisiones se utilizó un micrófono de solapa, cardioide de la marca *Audio-Technica*: modelo ATR-3350. Se seleccionó un dispositivo de solapa para evitar las distracciones de los casos más pequeños, con hiperactividad y con alta tendencia a la distracción (rasgos muy comunes entre la población con estos tres síndromes).

3.3. Procedimiento de evaluación

Las exploraciones del habla de los casos con SD se realizaron en el centro María Corredentora. En el caso de los grupos de control con SSM y con SW, las exploraciones de habla se llevaron a cabo en las respectivas asociaciones. Todas las evaluaciones fueron individuales, de tal forma que durante el examen en la sala tan solo se encontraban la investigadora principal y el evaluado. Para todos los casos, el lugar donde se realizaron las pruebas eran salas aisladas de ruido, cuestión de relevancia para poder obtener datos tan discretos y finos como son los fonemas.

La prueba de evaluación fonológica consta de 12 láminas en blanco y negro que son presentadas de forma individual al evaluado. Este se encarga de describir la escena representada en dichas láminas. La investigadora le muestra la lámina al participante y le invita a describir lo que ve a través de unas sencillas preguntas: “Ahora te voy a mostrar unos dibujos. Cuéntame, ¿qué ocurre aquí?, ¿qué hacen estas personas?” Lo interesante es que las emisiones del evaluado sean naturales. En los casos en los que las palabras clave no hayan sido producidas por el participante, el evaluador recurre a la interrogación más directa: “¿Y qué es esto que hay aquí? ¿Qué me habías dicho que era esto?” Esta instrucción persigue propiciar la espontaneidad del evaluado y evitar una mera denominación de objetos, a la que se recurrió tan solo cuando la palabra diana no fue producida por el participante; en las pocas ocasiones que esto ocurrió, se señalaba directamente y se le pedía que dijese su nombre.

En cuanto al registro de las emisiones, se grabaron en audio todas las exploraciones de habla realizadas para evitar posibles errores de transcripción en el momento de la evaluación y para registrar aquellas conversaciones espontáneas más allá de las pruebas que pudieran resultar útiles. Las transcripciones y anotaciones realizadas en el momento de la prueba se recogieron en las fichas de registro incorporadas en la prueba de evaluación. Por otro lado, la grabación de las exploraciones resultó ser muy ventajosa, dado que, en el registro de los resultados, meses después de las evaluaciones, se encontraron errores en la transcripción realizada en el momento de la evaluación, fruto, probablemente, del contexto.

Durante la evaluación ya se observaron ciertos procesos de simplificación y errores de producción recurrentes entre los participantes, como las simplificaciones de ataques complejos (*libro* > *libo*, *flecha* > *fecha*), las omisiones de coda (*estrella* > *etella*, *bolso* > *boso*) o las posteriorizaciones de vibrantes (*rojo* > *gojo*).

4. Resultados

A continuación, se presentan los resultados concernientes a los PSF detectados tras las evaluaciones de habla de todos los participantes. Como se ha mencionado más arriba, se considera que un determinado PSF es utilizado por un hablante cuando este aparece en más de una ocasión (Bosch, 2004). Esto es lo que nos indica que un proceso en concreto está activo en la fonología del participante, por este motivo, a continuación, no se muestra un recuento de procesos, sino que se indica si están o no presentes en las emisiones de los grupos evaluados. Este es el motivo por el que los datos se exponen a partir del porcentaje del grupo que utiliza un determinado proceso en lugar de la media y desviación estándar.

Así pues, en primer lugar, se exponen los PSF detectados en los tres grupos por edades. En segundo lugar, se presentan los PSF identificados en los tres síndromes en conjunto, sin establecer distinciones de edad, a partir del porcentaje del grupo que utiliza un determinado proceso.

Los PSF se clasifican en: procesos sistémicos o segmentales (afectan a un segmento), procesos estructurales o suprasegmentales (se dan en el contexto de la sílaba) y procesos asimilatorios.

PROCESOS DE SIMPLIFICACIÓN FONOLÓGICA SISTÉMICOS O SEGMENTALES										
Edad	Casos	FRONTALIZ.	POSTERIOR.	POSTERIOR. VIBRANTE	INSONORIZ.	FRICATIZ.	OCLUSIV.	DESAFRIC.	AVANCE DE /S/ (ceceo)	ESTRID. FRICAT. (seseo)
6 años	SD-1									
	SD-2									
	SD-3									
	SD-4									
	SW-1									
	SW-2									
	SW-3									
	SSM-1									
	SSM-2									
7 años	SSM-3									
	SSM-4									
	SW-4									
	SW-5									
	SW-6									
8 años	SSM-5									
	SD-5									
	SW-7									
	SW-8									
10 años	SSM-6									
	SD-6									
	SW-9									
11 años	SSM-7									
	SD-7									
	SD-8									
	SD-9									
	SSM-8									
13 años	SSM-9									
	SD-10									
	SW-10									
15 años	SSM-10									
	SSM-11									
	SSM-12									
16 años	SW-11									
	SSM-13									
	SSM-14									
17 años	SD-11									
	SSM-15									
18 años	SD-12									
	SSM-16									
	SSM-17									
	SSM-18									
>20 años	SD-13									
	SW-12									
	SW-13									
	SW-14									
	SW-15									
	SSM-19									
SSM-20										
SSM-21										

Tabla 4. PSF segmentales identificados en las emisiones de los participantes con SD, con SW y con SSM por edades

Edad	Casos	PALATALIZ. FRICAT.	SONORIZ. FRICATI.	SEMICONS. LIQUIDAS	AUSENC. LATERAL /l/	LATERAL. VIBRAN.	AUSENC. VIBR. MULT.	AUSENC. VIBR. SIMPLE	APROX. /d/ A LIQUIDA
6 años	SD-1								
	SD-2								
	SD-3								
	SD-4								
	SW-1								
	SW-2								
	SW-3								
	SSM-1								
	SSM-2								
7 años	SSM-3								
	SSM-4								
	SW-4								
	SW-5								
8 años	SW-6								
	SSM-5								
	SD-5								
10 años	SW-7								
	SW-8								
	SSM-6								
11 años	SD-6								
	SW-9								
	SSM-7								
13 años	SD-7								
	SD-8								
	SD-9								
15 años	SSM-8								
	SSM-9								
	SD-10								
16 años	SW-10								
	SSM-10								
	SSM-11								
17 años	SSM-12								
	SW-11								
	SSM-13								
18 años	SSM-14								
	SD-11								
	SSM-15								
	SD-12								
>20 años	SSM-16								
	SSM-17								
	SSM-18								
	SD-13								
	SW-12								
	SW-13								
	SW-14								
SSM-19									
SSM-20									
SSM-21									

 PSF identificado
 PSF ausente

PROCESOS DE SIMPLIFICACIÓN FONOLÓGICA SUPRASEGMENTALES										
Edad	Casos	OMISIÓN SILABA ÁTONA	OMISIÓN CONSON. INICIAL	SIMPLIF. ATAQUE COMPLEJO	METÁTESIS	COALES-CENCIA	EPÉN-TESIS	REDUPLI-CACIÓN	SIMPLIF. NÚCLEO COMPL.	OMISI. CODA
6 años	SD-1									
	SD-2									
	SD-3									
	SD-4									
	SW-1									
	SW-2									
	SW-3									
	SSM-1									
	SSM-2									
	SSM-3									
7 años	SSM-4									
	SW-4									
	SW-5									
	SW-6									
8 años	SSM-5									
	SD-5									
	SW-7									
10 años	SW-8									
	SSM-6									
	SD-6									
11 años	SW-9									
	SSM-7									
	SD-7									
	SD-8									
	SD-9									
13 años	SSM-8									
	SSM-9									
	SD-10									
15 años	SW-10									
	SSM-10									
	SSM-11									
16 años	SSM-12									
	SW-11									
	SSM-13									
	SSM-14									
17 años	SD-11									
	SSM-15									
18 años	SD-12									
	SSM-16									
	SSM-17									
	SSM-18									
>20 años	SD-13									
	SW-12									
	SW-13									
	SW-14									
	SW-15									
	SSM-19									
SSM-20										
	SSM-21									

 PSF identificado
 PSF ausente

Tabla 5. PSF estructurales identificados en las emisiones de los participantes con SD, con SW y con SSM por edades

PROCESOS DE SIMPLIFICACIÓN FONOLÓGICA ASIMILATORIOS								
Edad	Casos	PUNTO					MODO	
		VELAR	LABIAL	PALATAL	DENTAL	OTROS	NASAL	LATERAL
6 años	SD-1							
	SD-2							
	SD-3							
	SD-4							
	SW-1							
	SW-2							
	SW-3							
	SSM-1							
	SSM-2							
	SSM-3							
7 años	SSM-4							
	SW-4							
	SW-5							
	SW-6							
8 años	SSM-5							
	SD-5							
	SW-7							
	SW-8							
10 años	SSM-6							
	SD-6							
	SW-9							
11 años	SSM-7							
	SD-7							
	SD-8							
	SD-9							
13 años	SSM-8							
	SSM-9							
	SD-10							
15 años	SW-10							
	SSM-10							
16 años	SSM-11							
	SSM-12							
17 años	SW-11							
	SSM-13							
18 años	SSM-14							
	SD-11							
	SSM-15							
	SD-12							
>20 años	SSM-16							
	SSM-17							
	SSM-18							
>20 años	SD-13							
	SW-12							
	SW-13							
	SW-14							
	SW-15							
>20 años	SSM-19							
	SSM-20							
>20 años	SSM-21							

	PSF identificado
	PSF ausente

Tabla 6. PSF asimilatorios identificados en las de los participantes con SD, con SW y con SSM por edades

En primer lugar, cabe destacar el alto número de PSF identificados en los grupos SSM y SD en comparación con los detectados en las emisiones de los participantes con SW.

En segundo lugar, destaca la presencia de PSF en los tres grupos examinados en edades a partir de los 7 años, ya que deberían haber desaparecido si se tiene en cuenta el desarrollo fonológico normativo. Asimismo, resulta llamativo el número alto de PSF encontrados entre los adolescentes y adultos de las muestras evaluadas. No parece manifestarse una reducción de PSF en los participantes de mayor edad. Este fenómeno evidencia el retraso del desarrollo de la fonología como rasgo común entre las poblaciones con SD, SW y SSM.

Por último, cabe destacar el fenómeno de la semiconsonantización de líquidas, que, en este estudio, es un proceso que afecta al fonema lateral palatal que se da en el 100% de los grupos evaluados. La semiconsonantización de /λ/ o yeísmo es un fenómeno fonológico del español que consiste en la pérdida del rasgo lateral de /λ/ y su articulación como [j] o [ɣ]. La semiconsonantización de lateral o yeísmo implica la ausencia del fonema /λ/ en el repertorio fonológico del hablante y no se considera un error de producción sino un fenómeno del español actual.

A continuación, una vez confirmado el retraso con el que la fonología se desarrolla en los tres síndromes con trastornos del neurodesarrollo estudiados, se expondrán los anteriores datos en conjunto, esto es, sin distinciones de edad. Esta visión global por grupo permitirá detectar cuáles son las diferencias entre las tres muestras y, sobre todo, cuáles son los PSF más frecuentes en cada uno de los síndromes genéticos analizados. En las figuras 1-4 se expone el porcentaje de los grupos que utiliza un determinado mecanismo de simplificación. Pese a haber utilizado la prueba de L. Bosch como herramienta de evaluación, la clasificación de los procesos asimilatorios en nuestro estudio difiere en que se ha hecho una distinción de los mismos por punto y modo de articulación, diferenciación que no se encuentra en la citada prueba y que permite describir con mucho más detalle lo que realmente está sucediendo en los diferentes sistemas fonológicos de los grupos que se estudian.

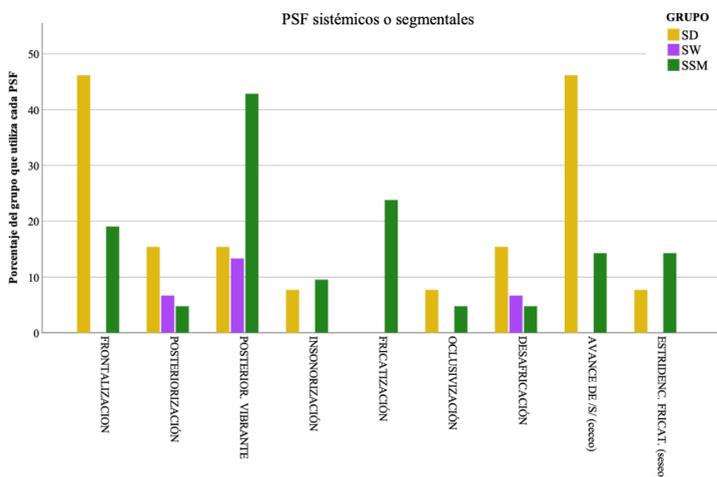


Figura 1. Porcentaje de participantes con SD, SW y SSM que usa cada uno de los PSF segmentales

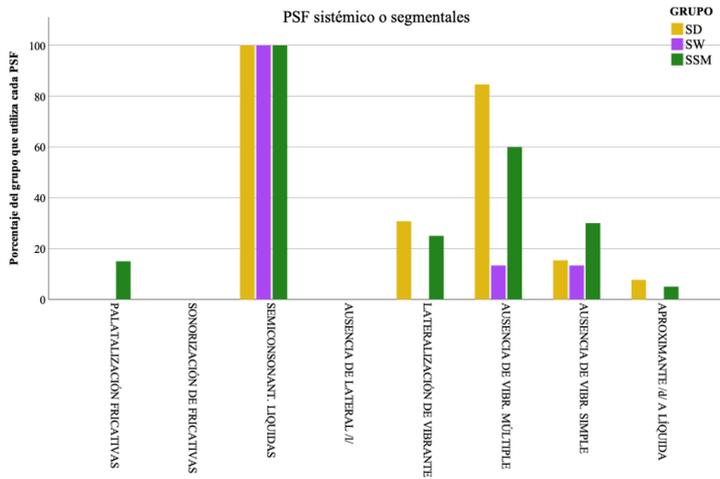


Figura 2. Porcentaje de participantes con SD, SW y SSM que usa cada uno de los PSF segmentales

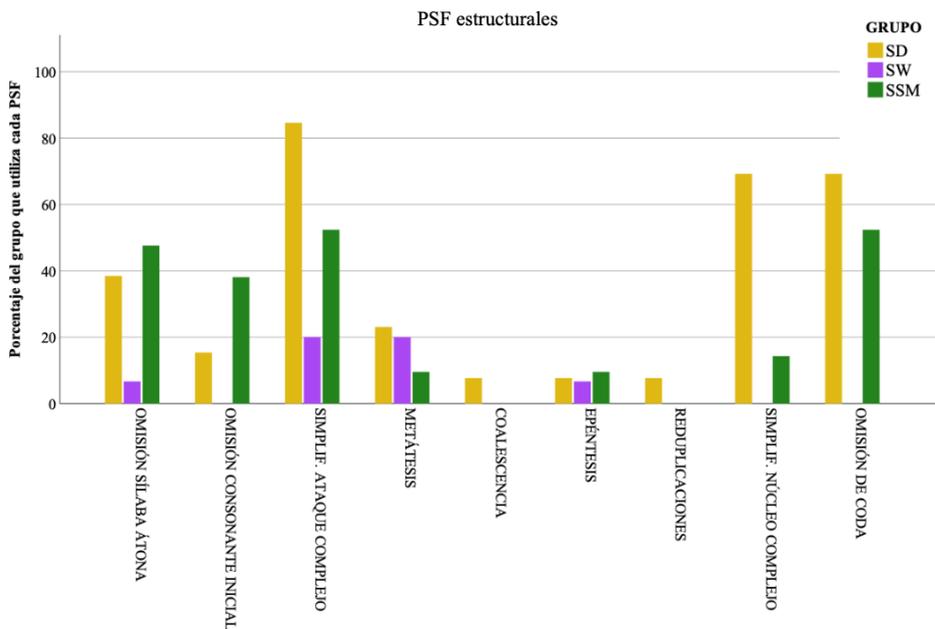


Figura 3. Porcentaje de participantes con SD, SW y SSM que usa cada uno de los PSF estructurales

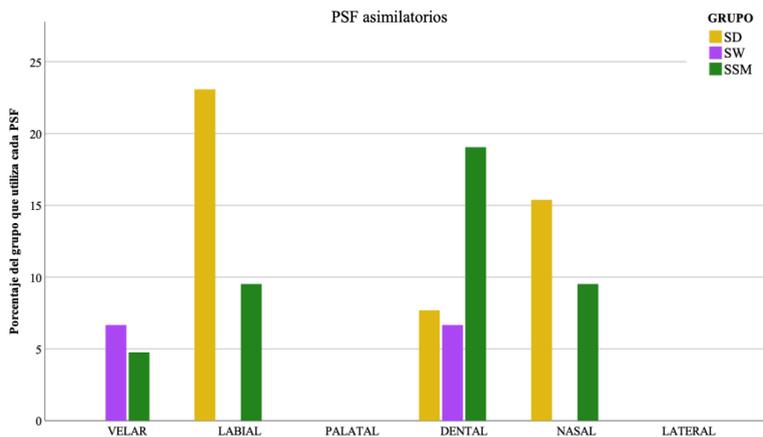


Figura 4. Porcentaje de participantes con SD, SW y SSM que usa cada uno de los PSF asimilatorios

Tras la observación de las figuras anteriores se comprueba que existen diferencias en los PSF de cada población. Se distinguen dos grupos de procesos que establecen las diferencias entre los tres síndromes evaluados. El primer grupo de PSF está formado por aquellos mecanismos de simplificación más frecuentes, más utilizados por cada población. Por otro lado, el segundo grupo de PSF está formado por aquellos mecanismos que son muy infrecuentes o inexistentes en la mayoría de poblaciones excepto en un grupo.

4.1. PSF más utilizados por cada grupo

La mayoría de este tipo de procesos son comunes en los tres grupos analizados, pero la diferencia se encuentra en el porcentaje de población que los realiza. En el caso de la muestra con SD, los PSF segmentales o sistémicos (aquellos que afectan a un segmento) más utilizados son (Figura 1 y Figura 2): ausencia de vibrante múltiple (84,62% del grupo), frontalización (46,15% del grupo), avance de /s/ (46,15%). En cuanto a los PSF suprasegmentales o estructurales (aquellos que afectan la estructura de la sílaba) más frecuentes en el grupo con SD son (Figura 3): simplificación de ataque complejo (84,62%), simplificación de núcleo complejo (diptongo) (69,23% del grupo) y omisión de coda (69,23%). Por último, en lo que se refiere a las asimilaciones identificadas en el habla del grupo con SD (Figura 4), las que afectan el punto labial y el modo nasal son las más recurrentes, pues se detectaron en el 23,08% y el 15,38% del grupo, respectivamente.

Los PSF identificados en el grupo con SW son menos frecuentes en comparación con las muestras con SD y SSM. Los mecanismos de simplificación más frecuentes en el grupo con SW son: posteriorización de vibrante (13,33% del grupo), ausencia de vibrantes (13,33%), simplificación de ataque complejo (20%) y metátesis (20% del grupo). Además, el porcentaje de los participantes con SW que los produce también es inferior en comparación con los otros dos grupos.

En cuanto al grupo con SSM, los PSF segmentales más frecuentes son (Figura 1 y Figura 2): ausencia de vibrante múltiple (61,90%), posteriorización de vibrante (42,86% del grupo) y fricativización (23,81%). Los PSF que afectan a la estructura silábica más recurrentes en el grupo con SSM son (Figura 3): simplificación de ataque complejo y de coda (52,38%) y omisión de sílaba átona (47,62%). En cuanto a las asimilaciones más frecuentes (Figura 4), destacan las referentes al punto articulatorio dental (19,05%).

4.2. PSF atípicos muy utilizados por cada grupo

Estos procesos son considerados atípicos debido a que aparecen en menos de 10% de la población con desarrollo típico a los 3 años de edad (Bosch, 2004) y en menos del 10% de las poblaciones de este estudio. Son procesos que apenas se observan en el desarrollo normativo del habla -ni de forma habitual en las producciones de los grupos con síndromes de este estudio- pero que, sin embargo, sí tienden a aparecer en un grupo en concreto. Podría decirse que este último grupo de PSF marcan la especificidad fonético-fonológica de las poblaciones estudiadas.

Esos PSF atípicos que parecen no ser tan infrecuentes para los participantes con SD de este trabajo son: posteriorización -que no posteriorización de vibrante- (15,38% del grupo con SD frente al 6,67% de SW y 0% de SSM), desafricación (15,38 % del grupo con SD frente al 6,67% de SW y el 4,76% de la muestra con SSM) y, por último, la asimilación del punto labial (23,08% de SD frente al 0% de SW y el 9,25% del grupo con SSM).

Con relación al grupo con SW, no se han observado PSF en esta población que sean muy poco frecuentes en el resto de grupos. Los procesos identificados en el habla de este grupo son habituales en el resto de poblaciones.

En cuanto a los PSF atípicos recurrentes en la muestra con SSM, destacan: fricativización (23,81% del grupo con SSM frente al 0% del resto de grupos), palatalización de fricativas (14,29% de la muestra con SSM frente al 0% del resto de grupos), omisión de consonante inicial (38,10% del grupo con SSM frente a 0% de SW y 15,38% de SD) y asimilaciones del punto dental (19,05% de SSM frente al 6,67% de SW y 7,69% del grupo con SD).

5. Discusión

La finalidad principal de esta investigación era la identificación de los PSF más frecuentes en poblaciones con discapacidad intelectual y diagnosticadas con síndromes del neurodesarrollo, puesto que darían cuenta de un desarrollo fonológico diferente en las tres poblaciones. Como se ha expuesto en el apartado segundo, pese a que estos síndromes presentan muchos rasgos clínicos, cognitivos y lingüísticos en común (alteraciones del neurodesarrollo, anomalías neurológicas, discapacidad intelectual, retraso del desarrollo del lenguaje, balbuceo tardío, entre otras), son más numerosos los aspectos que los separan, si se observan con detenimiento. Esta observación prolija es muy ventajosa en el diseño y en el éxito de terapias logopédicas, puesto que los ritmos evolutivos, el orden de adquisición de las unidades lingüísticas, así como las habilidades comunicativas innatas de una población no son los mismos para dos

grupos que, *a priori*, son muy semejantes por tratarse de poblaciones con discapacidad intelectual. Por ello, se precisa disponer de los perfiles lingüísticos detallados sobre los aspectos más particulares del habla y del lenguaje de una determinada alteración que afecta al neurodesarrollo, ya que así se abordarán de forma más específica las necesidades que presenta cada diagnosticado y, por consiguiente, se mejorará la efectividad de las terapias logopédicas.

Para demostrar que, en efecto, cada síndrome genético presenta diferentes ritmos evolutivos y sus propios sesgos y mecanismos de aprendizaje, se realizó una exploración del habla a nivel productivo de tres poblaciones con alteraciones genéticas que cursan con trastornos del neurodesarrollo: SD, SW y SSM. ¿Existían, acaso, diferencias entre los PSF más utilizados en cada grupo que pudieran indicar la manera particular en que estas poblaciones desarrollan su nivel fonético-fonológico?

En cuanto a los resultados obtenidos, en primer lugar, cabe destacar un hallazgo esperable: el total de los participantes evaluados presentó un desarrollo fonológico retrasado. La mayoría de los PSF observados en los participantes adolescentes y adultos (> de 13 años) con SD, SW y SSM son procesos encontrados en el habla de niños con desarrollo típico de 3 y 4 años: simplificaciones de ataques complejos, omisiones de codas, ausencia de vibrante múltiple, metátesis, etc. (Bosch, 2004). Estos procesos han desaparecido casi por completo a los 6 años, etapa final del desarrollo del sistema fonológico (Díez-Itza y Martínez, 2004; Bosch, 1983; 1984; 2004). Además, el porcentaje de niños con desarrollo típico que realiza algunos de los procesos citados a los 3 años es inferior al porcentaje de casos de mayor edad con SD, SW y SSM que los realiza. Por este motivo, esta observación estaría evidenciando el retraso del desarrollo fonológico de los tres síndromes evaluados.

Pese a que en este estudio solo se han observado los PSF y podría ser insuficiente para afirmar la existencia de un retraso del habla, el tipo de procesos identificados y el porcentaje de los grupos que utiliza cada uno alerta de un acusado retraso en comparación con los datos de normalidad aportados por Bosch (2004) referentes al desarrollo fonológico típico. Este hallazgo está en consonancia con las investigaciones previas sobre el desarrollo del habla del SD, en las que se afirma el acusado retraso con que la fonología se desarrolla en este síndrome (Rondal, 2009; Stoel-Gammon, 2001); se corresponde con los trabajos de Garayzábal (2005) y Mervis y John (2010), entre otros, en los que se señala el retraso del lenguaje de la población con SW; y por último, también está en consonancia con las investigaciones realizadas sobre las habilidades expresivas del SSM en las que se afirma el retraso del habla de esta población (Garayzábal et al., 2011; Gropman, Duncan y Smith, 2006; Solomon et al., 2002).

Por otro lado, tras la observación de los resultados, se encontró la primera diferencia entre estos tres síndromes. Se comprobó que el porcentaje de participantes del grupo con SW que produce PSF es menor en comparación con los grupos con SD y con SSM. Esta podría ser la primera evidencia de que, en efecto, el desarrollo del habla y el ritmo al que este tiene lugar no es el mismo en todas las alteraciones genéticas que afectan el neurodesarrollo. En este punto se podría pensar que esta diferencia observada entre los tres síndromes analizados se debe, precisamente, a que las habilidades lingüísticas del SW han sido uno de los aspectos más destacados de esta alteración por encontrarse “relativamente” preservadas respecto a otras habilidades cognitivas y respecto a determinadas descripciones previas del síndrome (Bellugi et al., 1988). Sin embargo, se han descrito limitaciones en relación a esa “preservación” de las mismas (Clahsen y Temple, 2003; Garayzábal y Cuetos, 2008;

Karmiloff-Smith, Grant, Berthoud, Davies, Howlin, y Udwin, 1997; Mervis y John, 2010; Osorio et al. 2012).

Tras esta primera diferencia señalada entre los tres síndromes evaluados, destaca el resto de hallazgos que apuntan a que cada población se vale de diferentes modos de aprendizaje y que, por lo tanto, presenta perfiles fonético-fonológicos particulares. Se han identificado distintos PSF “predilectos” para cada síndrome examinado. Además, se ha comprobado que algunos de estos PSF habituales para uno de los grupos resultan ser inexistentes o infrecuentes en el resto de poblaciones y se consideran procesos atípicos entre la población de menor edad con desarrollo típico (Bosch, 2004).

Así pues, la población con SD tiende a utilizar PSF que no resultan ser los más frecuentes entre las poblaciones con SW y SSM. Estos PSF recurrentes entre la población con SD son: la frontalización, la desafricación, el avance de /s/, la coalescencia, la reduplicación y las asimilaciones que afectan al punto labial. Estos hallazgos coinciden con las investigaciones previas sobre el desarrollo de la fonología del SD en las que se señala la tendencia de esta población a utilizar numerosos PSF aún pasados los 6 años de edad y la propensión a las sustituciones y a las omisiones, en concreto, a la frontalización de las velares y a la omisión de sílabas y de fonemas en palabras complejas (Hamilton, 1993; Marín, 2014; Perelló et al., 1985; Rupela y Manjula, 2007; Stoel-Gammon, 2001).

Por otro lado, la muestra con SW se diferencia del resto de grupos en el bajo porcentaje de participantes que utiliza PSF; aunque parecen existir algunas simplificaciones que podrían definir el perfil fonético-fonológico de este síndrome en tanto que son identificadas en un porcentaje alto de casos con SW alto en relación al porcentaje de participantes de este grupo que se vale de otros PSF. Estos procesos más frecuentes en el grupo con SW son la simplificación de ataques complejos y la metátesis. Estos hallazgos están en consonancia con lo apuntado por Garayzábal (2005) y por Garayzábal y Cuetos (2008) sobre las metátesis y las epéntesis que tienen lugar en conversaciones espontáneas con personas con SW.

Por su parte, los PSF observados en el grupo con SSM, que contrastan con el resto de grupos por el porcentaje de casos que los utiliza y por tratarse de procesos atípicos son: posteriorización de vibrante, fricativización, palatalización de fricativas, omisión de consonante inicial y asimilaciones del punto dental. Los hallazgos se corresponden con lo apuntado por Lamônica et al. (2012) sobre las simplificaciones de sílabas complejas realizadas por los casos con SSM de su estudio. Los PSF más frecuentes identificados en anteriores trabajos en la población con este síndrome son las omisiones, sustituciones y simplificaciones incluso en los casos adultos (Garayzábal et al., 2011; Garayzábal y Lens, 2013), algo que se corresponde con los hallazgos de este estudio.

A partir de las observaciones hasta aquí expuestas, se podría decir que mientras que la población con SD tiende articular muchos fonemas en la zona anterior -motivo de las frontalizaciones y del avance de /s/-, parece que los hablantes con SSM tienden a articular ciertos sonidos conflictivos en la parte posterior de la cavidad oral (posteriorización de /r/). Parte del grupo con SSM coincide con la muestra con SD en el avance de /s/, sin embargo, la diferencia se encuentra en que el porcentaje de hablantes con SD que realiza tal proceso es mayor que el porcentaje del grupo con SSM. Esta sería una diferencia evidente entre ambos grupos. El grupo con SSM, por su parte, tiende a fricativizar y a palatalizar fonemas, fenómeno que no se observa

en ningún caso con SD y con SW. Estas tendencias fonológicas estarían individualizando el perfil del grupo con SSM. Asimismo, el grupo con SD tiende a realizar reduplicaciones de segmentos, lo que no se ha observado en el resto de grupos. Por lo que respecta a la muestra con SW, tan solo parece coincidir con los grupos anteriores en la posteriorización de vibrantes y en la ausencia de estas, aunque el porcentaje del grupo que utiliza este proceso es notablemente inferior en comparación con el grupo con SSM y el grupo con SD. Las diferencias entre el porcentaje de casos con SW que utiliza PSF sistémicos y el resto de síndromes son destacadas. Por último, con independencia del tipo de proceso, los hablantes con SD de este estudio han realizado más PSF sistémicos que el resto de hablantes con SW y con SSM.

En cuanto a los PSF estructurales, se ha podido comprobar que, mientras que la población con SD tiende a simplificar todas las estructuras silábicas complejas (ataques y núcleos complejos y codas), el grupo con SSM simplifica sobre todo ataques complejos y codas. Los núcleos complejos no parecen ser estructuras tan conflictivas para los hablantes con SSM. En cuanto a la producción de estas estructuras por los hablantes con SW, únicamente se identifican simplificaciones de ataques complejos, aunque la diferencia es destacada entre el porcentaje de hablantes con SW que simplifica ataques y el porcentaje de casos con SD y con SSM. Así pues, se observa que los hablantes con SD son los que más simplifican las sílabas complejas, puesto que reducen ataques, núcleos y codas. Por otro lado, cabe destacar la propensión del grupo con SSM a omitir la sílaba átona y la consonante inicial, en comparación con el porcentaje de casos con SD y con SW que realiza estas reducciones. Asimismo, sobresale la tendencia del grupo con SW a realizar metátesis, puesto que contrasta con el bajo porcentaje del grupo que utiliza PSF, además de porque es el único fenómeno fonológico que parece tener en común el grupo con SD y el grupo con SW.

Finalmente, en lo que se refiere a los PSF asimilatorios, de nuevo se han encontrado tendencias diferentes entre los tres síndromes. Mientras que el grupo con SD tiende a realizar asimilaciones que afectan al punto labial y al modo nasal, los hablantes con SSM presentan una clara tendencia a asimilar el punto dental. Por su parte, los hablantes con SW tienden a asimilar el punto velar y el dental.

Así pues, esta comparación entre las tendencias fonológicas de los grupos con SD, con SW y con SSM estaría definiendo los perfiles fonético-fonológicos de cada síndrome, los cuales explicarían la manera en que estas poblaciones desarrollan el habla y adquieren las diferentes reglas fonológicas del español. En cuanto a las causas subyacentes en estos mecanismos de simplificación, parte de ellas girarían en torno a las condiciones anatómicas y neurocognitivas específicas de cada alteración, por lo que resulta comprensible que las estrategias fonológicas de los diagnosticados sean diferentes.

Con estos hallazgos se podría corroborar la hipótesis inicial sobre la existencia de diferencias fonológicas entre estos tres síndromes genéticos que afectan al neurodesarrollo y se lograría esbozar un perfil fonético-fonológico específico para cada uno de los síndromes estudiados con el fin de particularizar las herramientas y las intervenciones logopédicas.

6. Conclusiones

La motivación que llevó a realizar este estudio fue la comprobación de que, a pesar de las múltiples semejanzas entre síndromes que cursan con trastornos del neurodesarrollo, existían peculiaridades en la forma en que sus habilidades lingüísticas se desarrollaban. Por lo que respecta al presente estudio, parece existir un perfil específico para cada síndrome genético analizado que evidencia que cada alteración adopta diferentes sesgos fonético-fonológicos en el desarrollo de la fonología del español, lo que apuntaría a la existencia de perfiles fónicos específicos del SD, del SW y del SSM.

En el presente trabajo se ha constatado la necesidad de describir los mecanismos de desarrollo de la fonología de síndromes minoritarios, puesto que los tres grupos aquí evaluados presentan discapacidad intelectual y retraso del habla. Como se ha visto, se valen de PSF diferentes y demuestran un desarrollo de la fonología a ritmos distintos. No basta, por lo tanto, diseñar una terapia a partir de la etiqueta generalizadora de “retraso del lenguaje”, puesto que cada población tiene necesidades específicas y se vale de estrategias de aprendizaje diferentes. Así pues, a partir del conocimiento de los perfiles fonológicos típicos de un síndrome determinado, en una evaluación logopédica sería posible discernir aquellos PSF atípicos -poco frecuentes entre quienes presentan esa patología- de aquellos otros procesos usuales, que forman parte de su perfil fonológico pese a considerarse procesos infrecuentes si se toma como referencia la población con desarrollo típico. Por otro lado, conocer el perfil fonético-fonológico particular de una determinada patología permite trazar terapias más concretas que se ajusten a las necesidades precisas del paciente. Este abordaje más específico da lugar a intervenciones logopédicas más exitosas de las necesidades fonético-fonológicas de cada diagnosticado.

Agradecimientos

Agradecemos la colaboración de todos los participantes y sus familias en esta investigación. Este trabajo, además, ha sido posible gracias a la colaboración de las diferentes asociaciones y de los profesionales que trabajan en los centros a los que pertenecen los participantes del estudio: Asociación Smith Magenis España (ASME), Asociación Williams España (ASWE) y el Centro Privado de Educación Especial María Corredentora (Madrid).

Bibliografía

- Antonell, A., Del Campo, M., Flores, R., Campuzano, V., y Pérez-Jurado, L. A. (2006). Síndrome de Williams: aspectos clínicos y bases moleculares. *Revista de Neurología*, 42(Supl. 1), 569-75.
- Bellugi, U., Sabo, H., y Vaid, J. (1988). Spatial deficits in children with Williams syndrome. *Spatial Cognition: Brain bases and development*, 298, 273.
- Bosch, L. (1983). La evaluación del desarrollo fonológico en niños de 3 a 7 años. *Anuario de Psicología*, 28, 86-114

- Bosch, L. (1984). El desarrollo fonológico infantil: una prueba para su evaluación. En M. Siguan (Ed.), *Estudios sobre Psicología del Lenguaje Infantil* (pp. 33-57). Barcelona. Pirámide.
- Bosch, L. (2004). *Evaluación fonológica del habla infantil*. Barcelona. Masson.
- Chamiz, A. M., y Urbina, G. N. R. (2013). Síndrome de Down, cerebro y desarrollo. *Summa psicológica UST (En línea)*, 10(1), 143-154.
- Clahsen, H., y Temple, C. M. (2003). Words and rules in children with Williams syndrome in Levy, Y., y Schaeffer, J. C. (Eds.), *Language competence across populations: Toward a definition of specific language impairment* (323-352). Nueva Jersey. Lawrence Earlbaum Associates.
- Diez-Itza, E., y Martínez, V. (2004). Las etapas tardías de la adquisición fonológica: procesos de reducción de grupos consonánticos. *Anuario de psicología*, 35(2), 177-202.
- Dodd, B. y Thompson, L. (2001). Speech disorder in children with Down's syndrome. *Journal of Intellectual Disabilities Research*, 45(4), 308-16.
- Elsea, S. H., y Girirajan, S. (2008). Smith-Magenis syndrome. *European Journal of Human Genetics*, 16(4), 412-421.
- Galeote, M., Soto, P., Sebastián, E., Rey, R. y Checa, E. (2012). La adquisición del vocabulario en niños con síndrome de Down: datos normativos y tendencias de desarrollo. *Infancia y Aprendizaje*, 35(1), 111-122.
- Garayzábal Heinze, E. (2005). Habilidades lingüísticas y comunicativas en el Síndrome de Williams. El perfil clásico a debate. En Serra, E y M. Veyrat (eds.). *Estudios de lingüística clínica*, 4, 21-38. Valencia. Universitat de València.
- Garayzábal Heinze, E. y Cuetos Vega, F. (2008). Aprendizaje de la lectura en los niños con síndrome de Williams. *Psicothema*, 20(4), 672-677.
- Garayzábal Heinze, E., Lens Villaverde, M., Conde, T, Moura, LF, Fernández, M. y Sampaio, A. (2011). Funcionamiento cognitivo general y habilidades psicolingüísticas en niños con síndrome de Smith-Magenis. *Psicothema*, 23(4), 725-731.
- Garayzábal Heinze, E. y Lens, M. (2013). *Guía de intervención logopédica: el síndrome de Smith-Magenis*. Madrid. Síntesis.
- García-Nonell, C., Rigau-Ratera, E., Artigas-Pallarés, J., García-Sánchez, C. y Estévez-González, A. (2003). **Síndrome de Williams**: memoria, funciones visuoespaciales y funciones visuoespaciales. *Revista de Neurología*, 37(9), 826-830.
- Greenberg, F., Lewis, R. A., Potocki, L., Glaze, D., Parke, J., Killian, J., Murphy, M.A., Williamson, D., Brown, F., Dutton, R. y McCluggage, C. (1996). Multi-disciplinary clinical study of Smith-Magenis syndrome (deletion 17p11. 2). *American journal of medical genetics*, 62(3), 247-254.
- Gropman, A., Smith, A.C.M., Allanson, J.E y Greenberg, F. (1998). Smith Magenis syndrome: aspects of the infant phenotype. *The American Journal of Human Genetics*, 63(Suppl), A19.
- Gropman, A.L., Duncan, W.C., y Smith, A.C. (2006). Neurologic and developmental features of the Smith-Magenis syndrome (del 17p11.2). *Pediatric Neurology*, 34(5), 337-350.
- Hamilton, C. (1993). Investigation of the articulatory patterns of young adults with Down's syndrome using electropalatography. *Down Syndrome Research and Practice*, 1(1), 15-21.
- Ingram, D. (1976). *Phonological disability in children*. Londres. Edward Arnold.
- Ingram, D. (1981). *Procedures for the phonological analysis of children's language*. Baltimore. University Park Press.
- Karmiloff-Smith, A., Grant, J., Berthoud, I., Davies, M., Howlin, P., y Udwin, O. (1997).

- Language and Williams syndrome: How intact is “intact”? *Child development*, 68(2), 246-262.
- Lamônica, D. A. C., Silva, G. K., Furlan, R. H., Abramides, D.V. M., Vieira, G. H., Moretti-Ferreira, D. y Giacheti, C. M. (2012). Características clínicas, comportamentais, cognitivas e comunicativa na síndrome Smith-Magenis. *Revista CEFAC*, 14(6), 1226-1233.
- Lanfranchi, S., Jerman, O., Dal Pont, E., Alberti, A. y Vianello, R. (2010). La función ejecutiva en los adolescentes con síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down*, 2, 59-62.
- Laws, G. (2004). Contributions of phonological memory, language comprehension and hearing to the expressive language of adolescents and young adults with Down syndrome. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 45(6), 1085–1095.
- Marín, J. M. S. (2014). Comparación del desarrollo fonético-fonológico de niños con Síndrome de Down y desarrollo típico: influencia de los aspectos madurativos y cognitivos. Tesis Doctoral. Universidad de Murcia.
- Martínez-Castilla, P., Stojanovik, V. y Soplillo, M. (2008). Habilidades prosódicas en niños con síndrome de Williams de habla española e inglesa: Un estudio translingüístico. *Actas del VIII Congreso de Lingüística General*. Madrid. Universidad Autónoma de Madrid
- Masataka, N. (2001). Why early linguistic milestones are delayed in children with Williams syndrome: late onset of hand banging as a possible rate-limiting constraint on the emergence of canonical babbling. *Developmental Science*, 4(2), 158-164.
- Meda, S. A., Pryweller, J. R., Thornton-Wells, T. A. (2012). Regional Brain Differences in Cortical Thickness, Surface Area and Subcortical Volume in Individuals. *PLoS ONE*, 7(2), e31913.
- Mervis, C. B., y John, A. E. (2010). Cognitive and behavioral characteristics of children with Williams syndrome: implications for intervention approaches. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 154(2), 229-248.
- Moraleda, E. y Theirs, C. I. (2012). Desarrollo de un programa morfosintáctico en niños con Síndrome de Down. *Siglo Cero*, 43(1), 134-135.
- Osório, A., Cruz, R., Sampaio, A., Garayzábal, E., Martínez-Regueiro, R., Gonçalves, Ó.F., Carracedo, Á. y Fernández-Prieto, M. (2012). How executive functions are related to intelligence in Williams syndrome. *Research in developmental disabilities*, 33(4), 1169-1175.
- Perelló, E., Portabella, A. y Trilla, A. (1985). Estudio de los problemas de audición y articulación y sus repercusiones en el nivel de lenguaje en el síndrome de Down. *Revista de Logopedia y Fonoaudiología*, V(1), 3-12.
- Ribes, R. y Sanuy, J. (2000). Indicadores cognitivos del proceso de envejecimiento en las personas con síndrome de Down. *Revista Multidisciplinar de Gerontología*, 10(1), 15-19.
- Roberts, J., Long, S. H., Malkin, C., Barnes, E., Skinner, M., Hennon, E. A., y Anderson, K. (2005). A Comparison of Phonological Skills of Boys With Fragile X Syndrome and Down Syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 48, 980–995.
- Rondal, J. A. (2009). Atención temprana: comunicación y desarrollo del lenguaje. *Revista de Síndrome de Down*. 26, 26-31.
- Roper, R. J. y Reeves, R. H. (2006). Comprender el fundamento de los fenotipos del síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down*, 23, 59-67.
- Rupela, V. y Manjula, R. (2007). Phonotactic patterns in the speech of children with Down syndrome. *Clinical Linguistics y Phonetics*, 21(8), 605-622.
- Shaikh, M. N., Gutierrez-Aviño, F., Colonques, J., Ceron, J., Hämmerle, B., y Tejedor, F. J. (2016). Minibrain drives the Dacapo-dependent cell cycle exit of neurons in the *Drosophila* brain by promoting *asense* and *prospero* expression. *Development*, 143(17), 3195-3205.

- Skinner, B.F. (1957). *Verbal behavior*. Nueva York. Appleton-Century-Crofts.
- Solomon, B., McCullah, L., Krasenwich, D., y Smith, A.C. (2002). Oral sensory motor, swallowing and speech findings in Smith Magenis syndrome: A research update. *American Society of Human Genetic Research*, 71(4), 271.
- Sonies, B.C., Solomon, B.I., Ondrey, F., McCullagh, L., Greenberg, F., y Smith, A.C. (1997). Oral-motor and otolaryngologic findings in 14 patients with Smith-Magenis syndrome (17pll2): Results of an interdisiplinary study. *American Journal of Human Genetics*, 61(4), A5.
- Smith, A., McGavran, L., y Waldstein, G. (1982). Deletion of the 17 short arm in two patients with facial clefts. *American Journal of Human Genetics*, 34(Suppl.), A410.
- Stampe, D. (1969). The acquisition of phonetic representation. In *Papers from the 5th Regional Meeting, Chicago Linguistic Society*. Chicago Linguistic Society.
- Stoel-Gammon, C. (2001). Down syndrome phonology: development patterns and intervention strategies. *Down Syndrome Research and Practice*. 7(3), 93-100.
- Strømme, P., Bjømstad, P. G., y Ramstad, K. (2002). Prevalence estimation of Williams syndrome. *Journal of Child Neurology*, 17(4), 269-271.
- Udwin, O., Webber, C., y Horn, I. (2001). Abilities and attainment in Smith-Magenis syndrome. *Development Medicine and Child Neurology*, 43(12), 823-828.
- Venail, F., Gardiner, Q., y Mondain, M. (2004). ENT and speech disorders in children with Down's syndrome: an overview of pathophysiology, clinical features, treatments, and current management. *Clinical Pediatrics*, 43(9), 783-791.
- Webber, C. (1999). *Cognitive and Behavioural Phenotype of Children with Smith-Magenis Syndrome*. Tesis doctoral. University of Leicester.
- Wolters, P.L., Gropman, A.L., Martin, S.C., Smith, M.R., Hildenbrand, H.L., Brewer, C.C., y Smith, A.C. (2009). Neurodevelopment of children under 3 years of age with Smith-Magenis syndrome. *Pediatric Neurology*, 41(4), 250-258.