

## SÍNDROME DE RETT.

## CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y AVANCES GENÉTICOS

**Resumen.** Introducción. El síndrome de Rett (SR), una enfermedad neurológica del desarrollo que constituye la segunda causa de retraso mental profundo en el sexo femenino, es provocada en la mayoría de los casos por mutaciones de novo en un gen situado en el cromosoma X, gen que codifica la proteína de unión a las metil-CpG (MECP2); se han descubierto mutaciones en este gen en aproximadamente un 80% de los casos comprobados que presentan la forma clásica del SR. También se encontraron mutaciones en el gen MECP2 en aproximadamente un tercio de los casos de SR no clásicos e incluso en otras enfermedades: mujeres con retraso mental leve o profundo, niños con autismo e incluso niños con encefalopatía neonatal o con un cuadro clínico similar al del SR. Desarrollo. Los estudios de correlación genotipo-fenotipo en el SR clásico sugieren que el patrón de inactivación del cromosoma X tiene un efecto más importante en la determinación de la gravedad de la enfermedad que el tipo o la localización de la mutación. Sin embargo, cuando se considera la totalidad de los fenotipos asociados a las mutaciones MECP2, se comprueba que el tipo de mutación tiene alguna correlación con la presentación clínica o la gravedad de la enfermedad. Conclusión. Los recientes avances en la genética del SR presentan, por lo tanto, aplicaciones concretas en el panorama clínico, y proporcionan marcadores auxiliares de diagnóstico y posibles indicadores de pronóstico, así como para el consejo genético a las familias de pacientes con SR. [REV NEUROL 2002; 34 (Supl 1): S54-8]

**Palabras clave.** Autismo. Encefalopatía. MECP2. Retraso mental. Síndrome de Angelman. Síndrome de Rett.

## SÍNDROME DE RETT.

## CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E AVANÇOS GENÉTICOS

**Resumo.** Introdução. A síndrome de Rett (SR), uma doença neurológica do desenvolvimento que constitui a segunda causa de atraso mental severo no sexo feminino, é causada na maioria dos casos por mutações de novo no gene situado no cromossoma X que codifica para a proteína de ligação às metil-CpG (MECP2), tendo-se encontrado mutações neste gene em cerca de 80% dos probandos com a forma clássica de SR. Também foram encontradas mutações no gene MECP2 em cerca de um terço dos casos de SR não clássicos e ainda numa variedade de outras patologias: mulheres com atraso mental ligeiro ou severo, crianças com autismo e ainda rapazes com encefalopatía neonatal ou com uma apresentação clínica semelhante à da SR. Desenvolvimento. Os estudos de correlação genótipo-fenótipo na SR clássica sugerem que o padrão de inativação do cromossoma X tem um efeito mais importante na determinação da gravidade da doença do que o tipo ou localização da mutação. Contudo, quando a totalidade de fenótipos associados com as mutações MECP2 é considerada, verifica-se que o tipo de mutação tem alguma correlação com a apresentação clínica e gravidade da doença. Conclusão. Os avanços recentes na genética da SR têm assim implicações concretas para a clínica, fornecendo marcadores auxiliares de diagnóstico e possíveis indicadores de prognóstico, e também para o aconselhamento genético das famílias de doentes com SR. [REV NEUROL 2002; 34 (Supl 1): S54-8]

**Palavras chave.** Atraso mental. Autismo. Encefalopatía. MECP2. Síndrome de Angelman. Síndrome de Rett.

## Comunicación y lenguaje en el espectro autista: el autismo y la disfasia

J. Martos<sup>a</sup>, R. Ayuda<sup>b</sup>

### COMMUNICATION AND LANGUAGE IN THE AUTISTIC SPECTRUM: AUTISM AND DYSPHASIA

**Summary.** Introduction. The alterations of language and communication seen in children with autistic spectrum disorders (TEA) have some similar and some dissimilar features to those seen in children with specific language disorders (TEL). The basic disorder of TEA seems to be due to alterations in the social and mental use of codes of communication, both verbal and non-verbal. Children with TEL however have better non-verbal and practical abilities. Objective. In view of this, we decided to determine the qualitative difference in function in communication and language between the two populations. Patients and methods. The great heterogeneity between persons with autistic spectrum disorders and even variation between individuals makes investigation of large groups difficult. It is therefore necessary to study individual cases or groups with small numbers. If we fix our attention on language and communication, it is important to define subtypes of function with the population affected by the autistic spectrum of disorders at an early age, in the fields of communication, receptive language and expressive language in our small sample of persons; taking the normal course of development in each field as the parameter for comparison. This is a pilot study within a long term research project. Results. The results reported here are the preliminary findings of what will be a more extensive study with fuller analysis of the results. Conclusions. The preliminary findings suggest that there are different linguistic and communication function profiles in the different populations compared. [REV NEUROL 2002; 34 (Supl 1): S58-63]

**Key words.** Autism. Communication. Language. Communication function profile. Pragmatic. Autistic spectrum disorders. Specific receptive-expressive language disorders.

### INTRODUCCIÓN

Los trastornos que afectan a la comunicación y lenguaje son prototípicos de la población con trastornos de espectro autista (TEA) y forman parte esencial de los criterios diagnósticos que se manejan en la actualidad, tal y como se refleja en las clasificaciones

internacionalmente aceptadas de la Asociación de Psiquiatría Americana (APA) [1] y la Organización Mundial de la Salud (OMS) [2]. Los trastornos específicos que afectan la comunicación y el lenguaje y, más en concreto, el trastorno específico del lenguaje receptivo-expresivo (TELRE), comparten alteraciones y déficit

Recibido: 21.01.02. Aceptado: 22.02.02.

<sup>a</sup> Director y asesor técnico de DELETREA (Diagnóstico, Evaluación del Lenguaje y Tratamiento del Espectro Autista). Asesor técnico de APNA. Director del Centro Leo Kanner. <sup>b</sup> Equipo DELETREA. Madrid, España.

Correspondencia: Dres. Juan Martos y Raquel Ayuda. DELETREA. P.º Reina Cristina, 28, bajo. E-28014 Madrid. E-mail: deletrea@terra.es

© 2002, REVISTADENEUROLOGÍA

similares a los que se describen en los TEA hasta el punto de que en la literatura es relativamente habitual la confusión y solapamiento entre estos grupos de trastornos.

La mayor parte de los autores coinciden en señalar la importancia, desde el punto de vista de la evolución posterior, de la intervención temprana en la comunicación y el lenguaje. El nivel de competencia comunicativa mostrado por las personas de espectro autista parece ser uno de los mejores predictores del pronóstico del trastorno validados experimentalmente [3,4]. Una afirmación similar puede realizarse en relación a los trastornos específicos del lenguaje. Sin embargo, desde el punto de vista del diagnóstico diferencial y del pronóstico, sería conveniente conocer con más profundidad si existe o no un perfil de funcionamiento distinto en cuanto a comunicación y lenguaje entre ambos trastornos. La enorme variabilidad y heterogeneidad de las capacidades comunicativas y lingüísticas que se observan en ambas poblaciones remite inmediatamente a la difuminación de los límites que diferencian ambos trastornos.

En el presente trabajo queremos mostrar algunos resultados preliminares que informan de un perfil de funcionamiento diferente en comunicación y lenguaje cuando se compara a niños con TEA y niños con trastornos específicos del lenguaje. Para una mejor comprensión de los datos que aportamos, realizamos, en primer lugar, una aproximación a las características generales que presentan, en las dimensiones propuestas, los niños con trastornos de espectro autista y los niños con trastornos del lenguaje. Posteriormente, describimos alguno de los instrumentos diseñados para comprobar si existen las diferencias a las que hacíamos referencia. Por último, comentamos y valoramos los datos preliminares que se presentan.

## COMUNICACIÓN Y LENGUAJE EN LOS TRASTORNOS DE ESPECTRO AUTISTA (TEA)

La enorme heterogeneidad sintomática que presentan las personas con TEA en las distintas dimensiones que se manejan [5] también se refleja en el lenguaje y la comunicación, dando lugar a un espectro de funcionamiento que abarca desde la ausencia de conductas con intencionalidad comunicativa hasta el empleo de conductas de mayor complejidad funcional y formal. La mayor parte de los autores coinciden en que, en el desarrollo normal, existe una clara continuidad entre la comunicación preverbal y la comunicación verbal, y los niños normales preverbales constantemente desarrollan aptitudes y construyen esquemas comunicativos que son fundamentales para el posterior desarrollo del lenguaje [6-9].

Algunos de estos aspectos son la regulación temporal del intercambio social –que Newson [10] define como ‘el modo en que regulamos temporalmente nuestra comunicación verbal o no verbal en relación con la otra persona’–, las pautas de atención y acción conjunta [11], la expresión facial, las miradas de referencia conjunta y los primeros gestos, principalmente el gesto de señalar. Muchos de los niños pequeños con autismo que acuden a consulta de evaluación por primera vez no presentan la conducta de señalar o, si ésta aparece, es con una función protoimperativa; resulta inexistente el matiz protodeclarativo que suele aparecer en los niños con desarrollo normal antes del primer año de edad.

Los niños con TEA muestran dificultades en la adquisición de las primeras etapas del lenguaje dentro del período crítico natural. La mitad de la población, es decir, un 50% de los casos, no desarrolla jamás un lenguaje funcional [12], y la mayor parte de las conductas comunicativas que producen se realizan a través de modalidades de carácter no verbal poco elaboradas, generalmen-

te mediante un repertorio restringido de conductas instrumentales. Cuando los niños con autismo son capaces de comunicarse mediante el uso de lenguaje oral, generalmente acceden a éste mediante la ecolalia (inmediata y diferida), con escasez de lenguaje creativo [13]. Se ha propuesto que la ecolalia podría responder a un estilo global de análisis del lenguaje, es decir, que el niño con autismo utilizaría los mensajes que recibe como un todo, sin analizar las diferentes partes del enunciado de forma separada y sin entender el sentido general.

Tradicionalmente, se han restringido las dificultades en el lenguaje de los niños con autismo a los componentes semántico y pragmático. Esta concepción responde a las observaciones que se han realizado sobre el uso social del lenguaje tan peculiar que muestran las personas con autismo. Las alteraciones graves en la pragmática contrastan con una adecuada estructura formal del lenguaje, al menos en los casos de alto funcionamiento. El lenguaje de los niños con nivel alto de autismo y de los niños con síndrome de Asperger se caracteriza por dificultades en la comprensión de actos de habla indirectos, metáforas, bromas, etc., y en el uso de un lenguaje retórico, poco ajustado al interlocutor, con ausencia de verbos mentalistas, dificultades en el uso de la deixis y de vocabulario abstracto, y escaso uso o uso inadecuado de las preguntas, que tienden a ser repetitivas [14]. Sin embargo, parecen tener dificultades semejantes a las que aparecen en niños con retraso mental equiparados en edad mental no verbal, en los componentes fonológico, morfológico y sintáctico [15].

Como han señalado Belinchón et al [16], ‘no existe ningún síntoma lingüístico específico que sea patognomónico y exclusivo del autismo’. Con frecuencia, los padres acuden a especialistas de la audición por sospechas de sordera o pérdida auditiva grave y las quejas de los padres y educadores se centran muchas veces en las dificultades de los niños autistas para expresar y comunicar mediante el lenguaje. En general, los niños con autismo que no desarrollan lenguaje muestran dificultades graves en la producción de gestos protodeclarativos y dificultades importantes en la comprensión del lenguaje, principalmente de aquellas emisiones que requieren un análisis preciso de las intenciones comunicativas del interlocutor. Sin embargo, las semejanzas en las características del lenguaje entre los niños con autismo y los niños con trastornos específicos del lenguaje receptivo son evidentes. Este hecho llevó a algunos autores a proponer que el autismo, entendido como un trastorno específico, y la disfasia receptiva formaban parte de un mismo continuo, siendo el autismo el extremo más grave de ese continuo. Estos mismos autores abandonaron tal hipótesis con posterioridad [17].

Desde las teorías neuropsicológicas explicativas del autismo también se analiza el funcionamiento de la comunicación y el lenguaje. La hipótesis de la función ejecutiva (responsable de la planificación, control de impulsos, inhibición de respuestas inadecuadas, búsqueda organizada y flexibilidad de pensamiento y acción [18]) cumple una función importante en el lenguaje. Los niños con autismo no utilizan el lenguaje de modo espontáneo para autorregular su acción adecuadamente y de forma compleja. Cuando aparece este uso del lenguaje, se observan errores en la elaboración de un pensamiento verbal que sirva para planificar el futuro a largo plazo y que vaya más allá de los intereses limitados que se describen en los niños con autismo.

También se ha descrito que las dificultades de comprensión de oraciones que muestran los niños con autismo pueden relacionarse no específicamente con una alteración en la comprensión gramatical, sino con la tendencia a centrarse en detalles del con-

texto y con la falta de integración de información que algunas de las instrucciones requieren [19]. Ello podría explicarse desde la teoría neuropsicológica de la coherencia central [20].

La comprensión de capacidades de teoría de la mente también se relaciona con el lenguaje y, específicamente, con la reciprocidad en la comunicación y el desarrollo de capacidades de comunicación mentales característicamente humanas. No obstante, la emergencia del lenguaje—y, en particular, las funciones de tipo declarativo—no exige necesariamente, al menos en los primeros momentos, la presencia de capacidades mentales complejas, que se adquieren evolutivamente más tarde. Una prueba de ello es que los niños con trastornos del lenguaje son capaces de responder adecuadamente a las tareas clásicas de teoría de la mente y, sobre todo, utilizan con mayor rapidez y espontaneidad estas capacidades en contextos naturales, siempre que sean capaces de comprender las emisiones verbales que aparecen en la tarea [21].

En general, los niños con alto nivel de autismo que se comunican mediante lenguaje muestran un perfil de menor gravedad o de retraso en la adquisición de los componentes formales del lenguaje, mientras que los componentes semántico y pragmático y la fonología suprasegmental son los más alterados [16]. Por el contrario, los niños situados en los niveles de mayor gravedad del espectro presentan alteraciones mucho más graves en todos los componentes del lenguaje; frecuentemente encontramos ausencia de éste o de conductas comunicativas elementales.

## COMUNICACIÓN Y LENGUAJE EN DISFASIA

Los niños con trastornos específicos del desarrollo del lenguaje, que presentan afectación tanto en la comprensión como en la expresión, muestran también un abanico de conductas heterogéneas. Al igual que ocurre en la población con TEA, cuando la alteración se centra específicamente en el lenguaje, hay también una enorme variabilidad intra e intergrupar [22]. Estos aspectos se traducen en dificultades a la hora de generar taxonomías de los trastornos del lenguaje. A lo largo de la historia ha supuesto un reto la definición de los criterios diagnósticos y de clasificación de las dificultades graves del lenguaje, y todavía no existe un consenso claramente establecido sobre la mejor forma de clasificar los trastornos del lenguaje y, sobre todo, más allá de la categoría diagnóstica, no existe un acuerdo unánimemente aceptado sobre el significado real de esas categorizaciones propuestas [23].

Con frecuencia, al observar a niños pequeños con TELRE, aparecen asociadas grandes dificultades de atención al lenguaje; esto se relaciona con las conductas de desconexión, escasa duración en la interacción y problemas de conducta. Sin embargo, los niños pequeños con TELRE frecuentemente utilizan estrategias comunicativas de carácter no verbal para compensar sus dificultades. Algunas de ellas son la expresión facial, las miradas de referencia conjunta y los gestos, como es la conducta protoimperativa y protodeclarativa. Sin embargo, las diferencias individuales generan un espectro de conductas comunicativas de menor a mayor complejidad en los niños con TELRE.

Actualmente coexisten diferentes teorías explicativas de las dificultades que se observan en los trastornos específicos del lenguaje (TEL). Las investigaciones, que parten de posturas teóricas diferentes, se apoyan en resultados semejantes que se interpretan de formas muy variadas. Fundamentalmente, vamos a describir de manera sucinta las características del lenguaje y la comunicación en niños con TEL en los diferentes componentes del lenguaje, sin entrar en el análisis de las distintas perspectivas teóricas.

Los niños con TEL muestran dificultades en el componente pragmático del lenguaje. Algunos autores proponen que los niños con TEL no integrarían adecuadamente los componentes formales del lenguaje con un 'sistema funcional' [24]. En un estudio cuya muestra estaba formada por niños con TEL y niños normales, equiparados en edad de comprensión del lenguaje, se comparó su eficacia mientras realizaban tareas de comprensión de metáforas, dichos, refranes, etc. Los resultados indicaron que los niños con TEL resolvían estas tareas de manera semejante a como lo hacían los niños normales más pequeños, frente a los niños con trastorno semántico y pragmático, que realizaban significativamente peor esta tarea [25]. En el estudio de Bishop y Adams [26] se describen las dificultades importantes de los niños con TEL para procesar información que se presenta secuencialmente, como son las narraciones, incluso cuando se apoyan con información visual. Otros autores, sin embargo, no han observado diferencias significativas entre el rendimiento de los niños con TEL y niños control en tareas de comprensión oral de narraciones [27]. Los niños con TEL muestran dificultades narrativas que se caracterizan por mostrar un orden temporal inadecuado, omisión de elementos cruciales para que el interlocutor comprenda lo que expresan, omisión de palabras de función, producción de más disfluencias que los niños control y emisión de respuestas incoherentes y escasamente coordinadas con el sentido global de la narración, entre otros aspectos [28].

Cuando analizamos las características fonológicas y fonéticas de los niños con TEL, observamos que muestran dificultades en la percepción y discriminación de sonidos del lenguaje y que producen errores de sustitución, omisión y asimilación de sonidos, haciendo ininteligible, en ocasiones, su habla. Algunos niños con TELRE presentan mejores competencias fonológicas expresivas que los niños con trastorno específico del lenguaje expresivo (TELE) [29,30].

La diversidad léxica y la riqueza verbal son menores en los niños con TEL que en los niños normales [31]. Con frecuencia, se observa un discurso entrecortado, con circunloquios, abuso de deícticos, pausas y uso de gestos para compensar los problemas de evocación [32].

El desarrollo morfosintáctico de los niños con TEL se caracteriza por la presencia de errores en los morfemas gramaticales nominales y verbales. Son frecuentes la hiperregularización de verbos irregulares, los errores en las concordancias de género y número, el uso inadecuado de la elipsis y de la inflexión, etc. Se ha demostrado que los niños con TEL no utilizan *bootstrapping* sintáctico para incorporar verbos desconocidos o pseudoverbos. Las dificultades morfosintácticas aparecen también en la comprensión. Los niños con TEL cometen errores a la hora de identificar formas irregulares erróneamente regularizadas y de comprender oraciones reversibles. En general, los niños pequeños con TEL muestran un desfase en edad de comprensión del lenguaje [30,33,34].

## ALGUNOS DATOS PROCEDENTES DE LA INVESTIGACIÓN COMPARADA ENTRE TELRE Y TEA

Se han realizado diferentes estudios comparativos del funcionamiento en comunicación y lenguaje en los niños con TEA y los niños con TEL. Comentamos a continuación algunos de los trabajos que se han centrado en las diferencias entre ambas poblaciones en aspectos relevantes como son la atención conjunta y la simbolización.

Algunos autores defienden la hipótesis de que los formatos de atención conjunta se relacionan con el desarrollo del juego, de las

respuestas emocionales más complejas y de las habilidades de relación [35]. Así mismo, se ha planteado que el desarrollo de capacidades de atención conjunta resulta un hito importante para el posterior desarrollo del lenguaje [36]. Cuando se han comparado ambas poblaciones en estos aspectos se observa que, efectivamente, los niños con autismo presentan menor atención dirigida hacia objetos y hacia el adulto que los niños con TEL [37].

En relación al uso de símbolos, los niños con autismo muestran menor uso de vocalizaciones para expresar intenciones en etapas tempranas del desarrollo del lenguaje, cuando se comparan con niños con TEL, niños con retraso mental y niños normales equiparados en edad lingüística [38]. Del mismo modo, los niños con autismo no utilizan otros gestos simbólicos convencionales (señalar, saludar con la mano, negar con la cabeza, etc.), a diferencia de los niños con TEL y niños que presentan pérdida auditiva [38]. Además, los niños con autismo no suelen compensar la ausencia de lenguaje con otras modalidades de comunicación no verbal, como los gestos.

En otro estudio, y en relación con el tipo de juegos, se describe que los niños con autismo realizan juegos constructivos de forma semejante a los que realizan los niños normales y los niños con retraso del lenguaje, lo que contrasta con las diferencias que aparecen entre los niños con autismo y los dos últimos grupos en juego simbólico, aspecto este último cualitativamente alterado en el autismo [38]. La literatura ha señalado con frecuencia la estrecha relación existente entre las capacidades de juego simbólico y las de lenguaje receptivo y expresivo [39].

En el estudio de Wetherby et al [38] se comparó el rendimiento de niños con TEA y niños con retraso evolutivo del lenguaje en siete áreas diferentes: funciones comunicativas, medios comunicativos gestuales, medios comunicativos vocales, medios comunicativos verbales, medios de reciprocidad, señales sociales y afectivas, y conducta simbólica. Los resultados mostraron que los niños con retraso del lenguaje presentaban mayor debilidad en las áreas relacionadas con medios comunicativos vocales y verbales. En cambio, los niños con TEA mostraban mayor debilidad en el resto de las áreas. Los autores observaron que los niños con TEA no modificaban sustancialmente este perfil, frente a los niños con retraso del lenguaje, los cuales, cuando son más mayores, muestran un perfil de mayor rendimiento en todas las áreas, siendo significativas las diferencias en comparación con niños pequeños con retraso del lenguaje.

## PACIENTES Y MÉTODOS

### *Descripción y objetivos*

Se ha elaborado un instrumento que tiene como objetivo describir, cualitativamente, las características del lenguaje y la comunicación en los niños con TEA y niños con TELRE. Este instrumento forma parte de un conjunto de sistemas de valoración y observación encuadrados en un proyecto de investigación a largo plazo. En el trabajo que se presenta, como ya se ha comentado, se describen resultados preliminares, por lo que se debe ser extremadamente cuidadoso en su interpretación. Dicho instrumento no debe concebirse como una prueba que sirva de diagnóstico diferencial entre ambos trastornos, sino más bien como un intento de sistematizar la observación, dirigida a detectar las posibles diferencias que se plantean como hipótesis.

El instrumento se compone de tres inventarios de observación, los cuales permiten registrar la competencia que presentan las diferentes poblaciones en funciones comunicativas, lenguaje receptivo y lenguaje expresivo. Se inspira, esencialmente, en las dimensiones elaboradas por Rivière y Martos [5] y su conceptualización del espectro autista.

Cada uno de los inventarios pretende describir más exhaustivamente, desde un punto de vista cualitativo, las características del lenguaje receptivo, lenguaje expresivo y comunicación en ambas poblaciones.

En el inventario de funciones comunicativas se cruzan dos variables: las diferentes funciones comunicativas (petición de objeto, petición de acción, rechazo, conductas declarativas, etc.) con las diferentes modalidades comunicativas, que se secuencian de menor a mayor complejidad y, por tanto, desde las primeras adquisiciones evolutivas hasta las que aparecen un poco más tarde en el desarrollo normal (reacciones emocionales primarias, conductas instrumentales, miradas, conducta de señalar, signos naturales, códigos simbólicos). Resulta plausible pensar que los niños pequeños con autismo se situarán en las funciones comunicativas más elementales, esencialmente de tipo imperativo, y mostrarán perfiles diferentes en el uso de las modalidades comunicativas en función de la presencia o no de retraso mental asociado.

Aunque los niños con TELRE muestren también una variación en las modalidades comunicativas, éstas serán más elaboradas y característicamente se referirán a funciones sobre todo de tipo declarativo, que son las que habitualmente se utilizan para compartir, mostrar o hacer llegar la información del contexto a los interlocutores.

El inventario de lenguaje receptivo presenta una estructura diferente. Se evalúan cuatro componentes (fonológico-fonético, léxico-semántico, morfosintáctico, pragmático), cada uno de ellos con cinco niveles de complejidad: desde el más elemental (por ejemplo, sordera paradójica en el componente fonológico o ausencia de indicadores de comprensión de instrucciones sencillas en el componente léxico-semántico) hasta los más complejos (por ejemplo, capacidades metafonológicas en el componente fonológico o comprensión de bromas en el componente pragmático). Cada uno de estos componentes y sus diferentes niveles de complejidad se evalúan también en dos situaciones distintas: en una situación dirigida o estructurada y en una situación espontánea.

Es de esperar que los niños con autismo muestren perfiles de ejecución diferentes en las capacidades de comprensión del lenguaje adulto. Es plausible hipotetizar que los niños con alto nivel de autismo o con síndrome de Asperger fracasarán en los niveles establecidos de mayor complejidad, especialmente de los componentes léxico-semántico y pragmático. Los niños con TELRE variarán en los niveles de comprensión, según su edad de desarrollo del lenguaje. Resulta previsible que los niños con TELRE con mejor evolución sean capaces de comprender vocabulario con niveles de abstracción mayores, verbos mentalistas y funciones pragmáticas más complejas, que implican comprender el discurso y las reglas implícitas en la conversación. Así mismo, los niños con TELRE serán más sensibles a la entonación, volumen, tono y velocidad del habla del interlocutor.

En el proyecto de investigación se ha previsto la evaluación de la capacidad de los niños verbales para detectar los aspectos suprasegmentales del lenguaje. Como es importante obtener información del contexto paralingüístico, se ha previsto un estudio comparativo en el que se contrasten las capacidades de niños con alto nivel de autismo o con síndrome de Asperger y niños normales en la detección de diferentes rasgos físicos del habla y en la discriminación o no de los aspectos suprasegmentales de interlocutores asociados en diversos contextos sociales.

El inventario de lenguaje expresivo tiene en cuenta los componentes del lenguaje expresivo y el punto de desarrollo en el que cada niño se encuentra en el momento de la evaluación, con la versatilidad de las funciones comunicativas que utiliza con cada emisión. Es decir, por un lado, cada niño puede mostrar emisiones más o menos complejas desde un punto de vista fonológico, léxico-semántico y sintáctico, y por otro, dichas emisiones pueden cubrir diferentes funciones comunicativas de menor o mayor complejidad. Por ejemplo, se intuye que un niño con TELRE utilice mensajes inmaduros para cubrir funciones comunicativas complejas (por ejemplo, declarativos como comentarios, enunciativos, etc.), mientras que los niños con autismo que sean verbales utilizarán preferentemente dichas emisiones para cubrir funciones más elementales e, incluso, cuando aparezcan declarativos serán fundamentalmente de denominación. Es de esperar, también, que los niños con alto nivel de autismo o con síndrome de Asperger muestren dificultades en la elaboración del discurso y en los elementos suprasegmentales del lenguaje, a pesar de mostrar aptitudes superiores desde el punto de vista formal del lenguaje.

Con los instrumentos diseñados pretendemos comprobar la existencia o no de sutiles diferencias en el lenguaje receptivo, lenguaje expresivo y comunicación entre los niños con TEA y niños con TELRE. Por otro lado, queremos obtener información específica sobre los hipotéticos diferentes perfiles de funcionamiento en cada uno de los trastornos evaluados y comprobar si la edad mental influye en la variabilidad de dichos perfiles.

### Pacientes

Los sujetos se extraen de dos fuentes diferentes: las consultas de evaluación y diagnóstico que se realizan en DELETREA, y los niños que actualmente están en tratamiento en dicho centro.

### Metodología

Para contrastar las hipótesis establecidas anteriormente, se realizan grabaciones en vídeo de los diferentes niños. Dichos vídeos son analizados por diferentes jueces, profesionales formados en la evaluación y con un conocimiento preciso y detallado de los instrumentos elaborados. Para mayor fiabilidad, los jueces no conocen el diagnóstico o trastorno que presenta el niño objeto de evaluación. De forma complementaria, se obtienen otras medidas de desarrollo mental o madurativo e información de pruebas médicas complementarias.

### RESULTADOS

En el presente estudio se ha iniciado el proceso de administración de las dimensiones descritas recientemente; por ello, los resultados que a continuación se presentan tienen un carácter preliminar. No se deben tomar los datos de una forma determinante por varios motivos: en primer lugar, disponemos de una cantidad de casos muy limitados; en segundo lugar, no todos los niños se equiparan en edad de desarrollo y edad mental. Por último, el análisis que se va a realizar es fundamentalmente cualitativo, lo que significa que se describirán las características globales de los perfiles encontrados en los diferentes niños, sin que por el momento puedan realizarse análisis estadísticos más rigurosos.

Si describimos los diferentes perfiles en las tres dimensiones, observamos lo siguiente:

– En la dimensión de comunicación no verbal, se compara a un niño con TELRE y a una niña con TEA equiparados en edad de desarrollo. Se analizan, además, diferencias entre tres niños con niveles diferentes de retraso del desarrollo.

La niña con autismo utiliza conductas comunicativas elementales: generalmente, reacciones emocionales primarias, conductas instrumentales y uso escaso de miradas. No se observa ningún intento de comunicar para compartir información con el adulto. Por el contrario, el niño con TELRE utiliza predominantemente el gesto de señalar, gestos naturales y miradas para cubrir funciones comunicativas más complejas (por ejemplo, gestos de carácter protodeclarativo).

– En la dimensión de comprensión del lenguaje, las diferencias se centran en dos aspectos; el primero, el nivel de generalización de la comprensión. El niño con TELRE comprende lenguaje más complejo que la niña con autismo, pero, principalmente, generaliza esa comprensión a situaciones espontáneas que no están dirigidas por el adulto. El segundo es el grado de complejidad pragmática que los niños son capaces de comprender; en este sentido, el niño con TELRE es capaz de responder a las llamadas de atención del adulto, a peticiones de información y emisiones declarativas, mientras que la niña con autismo no emite señal alguna de respuesta a estas emisiones.

– En la dimensión de lenguaje expresivo, si diferenciamos el rendimiento de ambos niños según componentes del lenguaje, observamos que ambos muestran emisiones con un nivel de complejidad fonológica semejante (palabras con estructura CVCV, escasa inteligibilidad, errores de omisión,

sustitución y asimilación de sonidos). El niño con TELRE utiliza estas emisiones para cubrir funciones comunicativas más complejas que no se observan en la niña con autismo. Estas funciones son: petición de atención, de información, respuestas, declarativos. Ninguno de los dos muestra nivel de discurso (conversación y narración). Ocurre lo mismo cuando analizamos los aspectos léxico-semántico y sintáctico; en este caso, la niña con autismo utiliza con más frecuencia lenguaje no funcional, y ambos producen un repertorio limitado de palabras aisladas con un referente establecido, si bien las diferencias residen en la variedad de funciones pragmáticas que cubren dichas emisiones, que son más complejas en el niño con TELRE que en la niña con autismo.

– Estas diferencias se observan igualmente en niños con retraso madurativo, que se diferencian en el grado de gravedad del retraso y en las conductas de espectro autista que acompañan o no el retraso. Se observa que el niño con retraso mental grave que se acompaña de espectro autista presenta mayores dificultades de comprensión de emisiones pragmáticas complejas. Es decir, comprende las emisiones relacionadas con un objeto que es de su interés, pero no emite respuestas ante peticiones de información, declarativos o llamadas de atención del adulto. El niño con retraso madurativo equiparado en edad cronológica, que no presenta rasgos de espectro autista, es capaz de responder a funciones pragmáticas complejas.

Cuando se compara a dos niños, con diagnósticos de TELRE y alto nivel de autismo, equiparados en edad de desarrollo (5 años), se observa que el niño con TELRE muestra peores competencias en los aspectos formales del lenguaje, tanto en comprensión como en expresión del lenguaje. Ambos muestran ligeras alteraciones en la prosodia, si bien el niño con TELRE parece ser más sensible a los cambios en la prosodia del interlocutor. Ambos utilizan diferentes emisiones para cubrir funciones comunicativas complejas, pero el niño con autismo no es capaz de mantener esas interacciones, en las que media lenguaje, durante tiempos adecuados.

### DISCUSIÓN

A la vista de los datos obtenidos, parece que los niños de la muestra que presentaban autismo o rasgos de espectro autista, en general, presentan menor riqueza comunicativa y pragmática en las tres dimensiones propuestas. Los niños con TELRE muestran dificultades graves en los componentes formales del lenguaje, frente a los niños con trastorno autista. Aun así, en niños pequeños con autismo, que además presentan retraso mental, aparecen mayores dificultades en fonología, léxico y morfosintaxis.

Es necesario continuar recabando información en esta área con el objetivo de perfilar los instrumentos de observación y determinar las diferencias en comunicación y lenguaje entre ambas poblaciones. Sin duda, el hecho de generar instrumentos de evaluación cualitativa que ayuden a plantear niveles de intervención apropiados en las áreas de comunicación y lenguaje es importante y fundamental para los profesionales que se dedican al diagnóstico e intervención en autismo y TEL.

### BIBLIOGRAFÍA

1. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. Washington: American Psychiatric Association; 1994.
2. World Health Organization. The ICD-10 classification of mental and behavioral disorders: clinical descriptions and diagnostic guidelines. Geneva: WHO; 1992.
3. McEachin JJ, Smith T, Lovaas OI. Long-term outcome for children with autism who received early intensive behavioral treatment. *Am J Mental Retard* 1993; 97: 359-72.
4. Lord C, Paul R. Language and communication in autism. In Cohen D, Volkmar F, eds. *Handbook of autism and pervasive developmental disorders*. New York: John Wiley & Sons; 1997. p. 195-225.
5. Rivière A, Martos J, eds. *El tratamiento del autismo: nuevas perspectivas*. Madrid: IMSERSO-APNA; 1997.
6. Stern D. *The interpersonal world of the infant*. New York: Basic Books; 1985.
7. Tomasello M, Kruger AC, Ratner HH. Cultural learning. *Behavioral & Brain Sciences* 1993; 16: 495-552.
8. Bates E. *Language and context: the acquisition of pragmatics*. San Diego: Academic Press; 1976.
9. Bloom L. *The transition from infancy to language*. New York: Cambridge University Press; 1993.
10. Newson E. La pragmática del lenguaje: un remedio para el déficit central de los niños con autismo de dos a tres años. In Rivière A, Martos J, eds. *El niño pequeño con autismo*. Madrid: IMSERSO-APNA; 2000.
11. Curcio F. Sensorimotor functioning and communication in mute autistic children. *J Autism Child Schizophr* 1978; 8: 281-92.
12. Bryson SE. Brief report: epidemiology of autism. *J Autism Dev Disord* 1996; 26: 165-8.
13. Prizant BM, Schuler AL, Wetherby AM, Rydell PR. Enhancing language and communication: Language approaches. In Cohen D, Volkmar F, eds. *Handbook of autism and pervasive developmental disorders*. New York: John Wiley & Sons 1997. p. 572-605.
14. Rivière A. Tratamiento y definición del espectro autista. I. Relaciones sociales y comunicación. In Rivière A, Martos J, eds. *El tratamiento del*

autismo: nuevas perspectivas. Madrid: IMSERSO-APNA; 1997. p. 61-106.

15. Bartolucci G, Pierce S, Streiner D. Cross-sectional studies of grammatical morphemes in autistic and mentally retarded children. *J Autism Dev Disord* 1980; 10: 39-50.
16. Belinchón M, Rivière A, Igoa JM. Psicología del lenguaje. Investigación y teoría. Madrid: Trotta; 1992.
17. Rutter M, Bartak L, Newman J. Autism: a central disorder of cognition and language. In Rutter M, ed. *Infantile autism: concepts, characteristics and treatment*. London: Churchill; 1971.
18. Martos J. La intervención educativa desde las posiciones explicativas neuropsicológicas en el autismo. *Rev Neurol Clin* 2001; 2: 203-10.
19. Waterhouse L, Fein P. Language skills in developmentally disabled children. *Brain Lang* 1982; 15: 307-33.
20. Happé F. An overview of the psychology of autism. 6<sup>th</sup> Congress Autism-Europe. Glasgow, 2000.
21. Shields J, Varley R, Brooks P, Simpson A. Social cognition in developmental language disorders and high-level autism. *Dev Med Child Neurol* 1996; 38: 487-95.
22. Mendoza E. Concepto y clasificaciones. In Mendoza E, ed. *Trastorno específico del lenguaje (TEL)*. Madrid: Pirámide; 2001.
23. Belinchón M. Las disfasias como dificultades específicas de la adquisición del lenguaje: supuestos, usos y condiciones de un concepto equívoco. In García JN, ed. *Introducción, aprendizaje y dificultades*. Barcelona: LU; 1997.
24. Acosta VM, Moreno AM. Dificultades en el componente pragmático. In Acosta VM, Moreno AM, eds. *Dificultades del lenguaje en ambientes educativos. Del retraso al trastorno específico del lenguaje*. Barcelona: Masson; 1999.
25. Kerbel D, Grunwell P. A study of idiom comprehension in children with semantic-pragmatic difficulties. *Intern J Lang Commun Disord* 1998; 33: 1-44.
26. Bishop DVM, Adams C. Comprehension problems in children with specific language impairment: literal and inferential meaning. *J Speech Lang Hearing Res* 1992; 35: 119-29.
27. Ellis WS. Constructive comprehension abilities exhibited by language-disordered children. *J Speech Lang Hearing Res* 1985; 28: 175-84.

28. Miranda AE, McCabe A, Bliss LS. Jumping around and leaving things out: a profile of the narrative abilities of children with specific language impairment. *Appl Psychol* 1998; 19: 647-67.
29. Grunwell P. Developmental phonological disorders from a clinical-linguistic perspective. In Yavas MS, ed. *Phonological disorders in children*. New York: Routledge; 1991.
30. Bishop DVM. Speech perception. In Bishop DVM, ed. *Uncommon understanding. Development and disorders of language comprehension in children*. Hove: Psychology Press; 1997. p. 51-83.
31. Leonard LB, Miller C, Gerber E. Grammatical morphology and the lexicon in children with specific language impairment. *J Speech Lang Hearing Res* 1999; 42: 678-89.
32. Smiley L, Goldstein P. Semantics. In Smiley L, Goldstein P, eds. *Language delays and disorders. From research to practice*. San Diego: Singular Publishing; 1998.
33. Van der Lely HKJ. Canonical linking rules: forward versus reverse linking in normally developing and specifically language-impaired children. *Cognition* 1994; 51: 29-72.
34. Van der Lely HKJ. Language modularity and grammatically specific language impaired children. In Aldridge M, ed. *Child language*. Clevedon, Avon: Multilingual Matters; 1996.
35. Sigman M, Ruskin E, Arbeile S, Corona R, Dissanayake C, Espinosa M, et al. Social competence in children with autism, Down syndrome and other developmental delays: a longitudinal study. *Monogr Soc Res Child Dev* 1999; 64: 1-114.
36. Mundy P, Sigman M, Kasani C. A longitudinal study of joint attention and language development in autistic children. *J Autism Dev Disord* 1990; 20: 115-28.
37. McArthur D, Adamson LB. Joint attention in preverbal children: autism and developmental language disorder. *J Autism Dev Disord* 1996; 26: 481-96.
38. Wetherby AM, Prizant BM, Hutchinson T. Communicative, social-affective, and symbolic profiles of young children with autism and pervasive developmental disorder. *Am J Speech Lang Pathol* 1998; 7: 79-91.
39. Mundy P, Sigman M, Ungerer J, Sherman T. Nonverbal communication and play correlates of language development in autistic children. *J Autism Dev Disord* 1987; 17: 349-64.

**COMUNICACIÓN Y LENGUAJE EN EL ESPECTRO AUTISTA: EL AUTISMO Y LA DISFASIA**

**Resumen.** Introducción. *Las alteraciones del lenguaje y la comunicación que se observan en los niños con trastorno de espectro autista (TEA) presentan características parecidas en algunos aspectos y diferentes en otros a las que aparecen en los niños con trastornos específicos del lenguaje (TEL). Parece prototípico de los TEA la alteración en el uso social y mental de los códigos de comunicación, no sólo verbales sino, también, en los códigos no verbales. Los niños con TEL, en cambio, muestran mayores habilidades comunicativas no verbales y funciones pragmáticas más complejas.* Objetivo. *Partiendo de esta concepción, se plantea obtener un patrón de funcionamiento cualitativo diferencial en comunicación y lenguaje entre ambas poblaciones.* Pacientes y métodos. *La enorme heterogeneidad entre las personas con trastornos de espectro autista e incluso la variabilidad intraindividual dificulta la investigación con grandes grupos, siendo necesario iniciar trabajos de caso único o con un número limitado de sujetos. Si centramos nuestra atención en el lenguaje y la comunicación sería importante definir subtipos de funcionamiento dentro de la población de espectro autista en edades tempranas, en las dimensiones de comunicación, lenguaje receptivo y lenguaje expresivo a partir de una muestra limitada de sujetos; tomando como parámetro de comparación el desarrollo evolutivo normal en cada una de las tres dimensiones. El estudio que se presenta a continuación tiene un carácter piloto dentro de un proyecto de investigación a más largo plazo.* Resultados. *Los resultados que se presentan en este artículo constituyen el hallazgo preliminar a lo que será una investigación con una muestra más extensa y un análisis de los resultados más exhaustivo.* Conclusiones. *Los datos preliminares que se aportan sugieren un perfil de funcionamiento comunicativo y lingüístico distinto en las diferentes poblaciones que se están comparando.* [REV NEUROL 2002; 34 (Supl 1): S58-63]  
**Palabras clave.** Autismo. Comunicación. Lenguaje. Perfil de funcionamiento comunicativo. Pragmática. Trastornos de espectro autista. Trastorno específico del lenguaje receptivo-expresivo.

**COMUNICAÇÃO E LINGUAGEM NO ESPECTRO AUTISTA: O AUTISMO E A DISFASIA**

**Resumo.** Introdução. *As alterações da linguagem e da comunicação que se observam nas crianças com perturbação do espectro autista (PEA) apresentam características, em alguns aspectos semelhantes, e em outros diferentes das que aparecem nas crianças com perturbações específicas da linguagem (PEL). Parece prototípico das PEA a alteração no uso social e mental dos códigos de comunicação, não só verbais, bem como nos códigos não verbais. As crianças com PEL, por sua vez, mostram maiores capacidades comunicativas não verbais e funções pragmáticas mais complexas.* Objectivo. *Partindo deste conceito, pretende-se obter um padrão de funcionamento qualitativo diferencial na comunicação e linguagem entre ambas as populações.* Doentes e métodos. *A enorme heterogeneidade entre as pessoas com perturbações do espectro autista e inclusive a variabilidade intraindividual dificulta a investigação com grandes grupos, sendo necessário iniciar trabalhos de caso único ou com um número limitado de indivíduos. Se centrarmos a nossa atenção na linguagem e na comunicação seria importante definir subtipos de funcionamento dentro da população de espectro autista em idades precoces, nas dimensões de comunicação, linguagem receptiva e linguagem expressiva a partir de uma amostra limitada de indivíduos, tendo como parâmetro de comparação o desenvolvimento evolutivo normal em cada uma das três dimensões. O estudo que se apresenta de seguida tem um carácter piloto dentro de um projecto de investigação a longo prazo.* Resultados. *Os resultados que se apresentam neste artigo constituem o achado preliminar ao que será uma investigação com uma amostra mais extensa e uma análise dos resultados mais exhaustiva.* Conclusões. *Os dados preliminares apresentados sugerem um perfil de funcionamento comunicativo e linguístico distinto nas diferentes populações que aqui se compararam.* [REV NEUROL 2002; 34 (Supl 1): S58-63]  
**Palavras chave.** Autismo. Comunicação. Linguagem. Perfil de funcionamento comunicativo. Pragmática. Perturbações de espectro autista. Perturbação específica da linguagem receptiva-expresiva.