



Universidad de Oviedo

TESIS DOCTORAL

**PERFILES ESPECÍFICOS DEL LENGUAJE
EN EL SÍNDROME DE WILLIAMS**

Programa de Doctorado en Ciencias de la Salud

Vanesa Pérez García

Oviedo, 2022



Universidad de Oviedo

TESIS DOCTORAL

**PERFILES ESPECÍFICOS DEL LENGUAJE
EN EL SÍNDROME DE WILLIAMS**

Programa de Doctorado en Ciencias de la Salud

Vanesa Pérez García

Director

Eliseo Diez Itza

Codirectora

María Verónica Martínez López

Oviedo, 2022



RESUMEN DEL CONTENIDO DE TESIS DOCTORAL

1.- Título de la Tesis	
Español/Otro Idioma: Perfiles específicos del lenguaje en el síndrome de Williams	Inglés: Specific linguistic profiles in Williams syndrome

2.- Autor	
Nombre: Vanesa Pérez García	DNI/Pasaporte/NIE:
Programa de Doctorado: Ciencias de la Salud	
Órgano responsable: Centro Internacional de Postgrado	

RESUMEN (en español)

La presente tesis doctoral aborda el estudio del fenotipo lingüístico del síndrome de Williams y forma parte de la investigación de la correlación genotipo-fenotipo y de la especificidad sindrómica del lenguaje en el nuevo paradigma de la discapacidad intelectual, que se desarrolla en el marco del Proyecto SYNDROLING.

El objetivo general es explorar los perfiles lingüísticos del síndrome de Williams y su posible especificidad, a través de tres estudios de los niveles fonológico, morfológico y pragmático, en distintos grupos de niños, adolescentes y adultos, que se comparan con grupos con síndrome de Down y con desarrollo típico. La metodología se basa en el registro, transcripción y análisis de muestras de habla espontánea (metodología RETAMHE) y de narraciones elicidadas, utilizando las herramientas del Proyecto CHILDES y el Protocolo de Evaluación Pragmática de Corpus (PREP-CORP).

En el primer estudio, se analiza el perfil fonológico en función de la frecuencia absoluta y relativa de procesos (Estructura de la Sílabas, Sustitución, Omisión, Asimilación y Adición), se exploran diferencias individuales mediante análisis de conglomerados y se determina si los niños, adolescentes y adultos se hallan en distintas etapas del desarrollo fonológico tardío.

En el segundo estudio, se analiza el perfil morfológico en función de la distribución de las categorías morfológicas (Artículos, Nombres, Adjetivos, Pronombres Personales, Demostrativos, Posesivos, Relativos, Cuantificadores,



Adverbios, Verbos, Preposiciones y Conjunciones), la frecuencia y los tipos de errores (Omisión, Sustitución y Adición). Las diferencias en los perfiles se comparan con los del desarrollo típico y el síndrome de Down.

En el tercer estudio, se analiza el perfil pragmático en función de la productividad y complejidad de la microestructura narrativa (longitud de las narraciones y de los enunciados, productividad y diversidad léxica y uso de marcadores discursivos), y de la macroestructura narrativa (escenarios, episodios, eventos y personajes). Se evalúa también la efectividad de un programa individualizado de intervención narrativa oral explícita.

El perfil fonológico mostró una tendencia específica a la omisión de fonemas. La frecuencia de procesos fue comparable en los niños a la de controles de 3 años (etapa de expansión) y, en los adolescentes y adultos, a la de controles de 5 años (etapa de resolución), sugiriendo que se hallan en etapas diferentes del desarrollo fonológico tardío, con asincronías respecto a la edad cronológica y léxica que indicarían trayectorias de desarrollo atípicas.

El perfil morfológico mostró una atípica proporción de errores de adición y menor uso de artículos. La frecuencia de errores fue comparable a la de sus controles en edad verbal y menor que la del síndrome de Down, aunque los perfiles sindrómicos mostraron similitudes, como alta proporción de errores en morfemas libres, sugiriendo trayectorias específicas atípicas de desarrollo.

El perfil pragmático mostró relativa fortaleza en productividad léxica y cohesión discursiva y mayor debilidad en macroestructura narrativa. Con la edad, las narraciones mejoraban en extensión, cohesión y macroestructura. Tras la intervención hubo más mejoras en microestructura y productividad.

Los perfiles lingüísticos del síndrome de Williams contradicen la noción tradicional de «retraso» mental y del lenguaje global e inespecífico, sugiriendo una compleja dinámica del desarrollo compatible con explicaciones neuro-constructivistas. Los hallazgos tienen implicaciones clínicas para la intervención logopédica, poniendo de manifiesto la necesidad de evaluar la especificidad y de tratamientos continuados adaptados a las características emergentes de los perfiles lingüísticos a lo largo de la infancia, adolescencia y edad adulta.



RESUMEN (en Inglés)

The present doctoral research addresses the study of the linguistic phenotype of Williams syndrome as part of the research of the genotype-phenotype correlation and the syndrome specificity of language within the new paradigm of intellectual disability, which is developing in the framework of the SYNDROLING Project.

The general objective is to explore the linguistic profiles of Williams syndrome and their potential specificity, across three studies on the phonological, morphological and pragmatic levels, with different groups of children, adolescents and adults, which are compared to Down syndrome and typically developing groups. The method is based on the register, transcription and analysis of spontaneous speech samples (RETAMHE methodology) and elicited narratives, using the tools of the CHILDES Project and the Pragmatic Evaluation Protocol for Corpus (PREP-CORP).

In the first study, the phonological profile is analyzed in terms of absolute and relative frequency of processes (Syllable Structure, Substitution, Omission, Assimilation and Addition), individual differences are explored by cluster analysis, and it is determined whether children, adolescents and adults are at different stages of late phonological development.

In the second study, the morphological profile is analyzed in terms of the distribution of morphological categories (Articles, Nouns, Adjectives, Personal Pronouns, Demonstratives, Possessives, Relatives, Quantifiers, Adverbs, Verbs, Prepositions and Conjunctions), and the frequency of types of errors (Omission, Substitution and Addition). Differences in the profiles are compared with those of typical development and Down syndrome.

In the third study, the pragmatic profile is analyzed in terms of the productivity and complexity of narrative microstructure (length of narratives and utterances, lexical productivity and diversity, and use of discourse markers), and narrative macrostructure (scenarios, episodes, events and characters). The effectiveness of an individualized program of explicit oral narrative intervention is also assessed.

The phonological profile showed a specific tendency to omission of phonemes. The frequency of processes in the children group was comparable to that of 3-year-



old controls (expansion stage) and, in the adolescents and adults group, to that of 5-year-old controls (resolution stage), suggesting that they might be at different stages of late phonological development. They presented asynchronies with respect to what would be expected for their chronological and lexical age, indicating atypical developmental trajectories.

The morphological profile showed an atypical proportion of addition errors and less use of articles. The frequency of errors was comparable to that of their verbal age controls and lower than in Down syndrome, although the syndrome profiles showed similar characteristics, such as high proportion of errors in free morphemes, suggesting specific atypical developmental trajectories.

The pragmatic profile showed relative strength in lexical productivity and discourse cohesion and increased weakness in narrative macrostructure. With age, narratives improved in length, cohesion and macrostructure. Microstructure and productivity experienced the largest improvements after the intervention.

The linguistic profiles of Williams syndrome contradict the traditional notion of global, nonspecific language and mental «retardation», and suggest complex developmental dynamics compatible with neuroconstructivist explanations. The findings have clinical implications for speech-language intervention, underscoring the need for an assessment of syndrome specificity and ongoing intervention adapted to the emerging characteristics of the linguistic profiles throughout childhood, adolescence, and adulthood.

**SR. PRESIDENTE DE LA COMISIÓN ACADÉMICA DEL PROGRAMA DE DOCTORADO
EN CIENCIAS DE LA SALUD**

AGRADECIMIENTOS

Me gustaría dedicar unas palabras de agradecimiento a todas aquellas personas que han contribuido al desarrollo de esta tesis doctoral.

Gracias a mi director de tesis, el profesor Eliseo Diez Itza, gracias por darme la oportunidad de realizar esta tesis bajo tu dirección. Un referente en mi trayectoria investigadora y del que no he dejado de aprender desde mi etapa como estudiante de Logopedia.

Gracias a mi codirectora de tesis, la profesora Verónica Martínez López, por compartir conmigo todo tu saber en el estudio del lenguaje, por tu apoyo para hacer frente a las eventualidades y ayudarme a no perder de vista la meta.

Gracias a las familias que generosamente aceptaron participar para poder sacar adelante las investigaciones. Deseo expresar mi gratitud a las familias de la Asociación de Síndrome de Williams de Cantabria, por vuestra generosidad y por ofrecerme siempre todo tipo de facilidades, y al Doctor Domingo González-Lamuño quien facilitó nuestro primer contacto.

Gracias a Diana Salas, por encontrar tu mano amiga y estar siempre dispuesta a ayudarme. Gracias también a Nuria Martín, por tu masterclass en Gestores bibliográficos y sobre todo por tus audios infinitos de apoyo, y a Saray Lantarón, por tus muestras de cariño constantes. A las tres, gracias también por vuestro compañerismo.

Gracias a Mar Fresno, por compartir horas de «diversión» desambiguando transcripciones, ¡y la amistad que nos une desde entonces!

Gracias a Bea Molleda, mi amiga del alma, por estar siempre en lo bueno y en lo menos bueno, tu amistad es un tesoro guardado en un cofre de purpurina.

Gracias también a mis amigas de Fisio: Eva, Bea, Isa y Mire, que han seguido desde la distancia muy de cerca mis avances y mis retrocesos, y a mi amigo de Logo, Miguel (con acento

en la /i/), por hacerme reír cuando más lo necesitaba.

Gracias a Mario Fernández Gorgojo, a quien además de agradecerle sus apreciaciones sobre la idoneidad de parte de la redacción, quiero destacar, sobre todo, tu apoyo constante.

Gracias a toda mi familia, a los de casa, por ser mi red de soporte y el mejor refugio. A mi hermano Daniel y a mis hermanas Sonia y Graciela, gracias por poder contar con vosotros siempre y por ser vuestro «comodín de la llamada», y especialmente gracias a mi hermana Noelia, tu apoyo y aportación han sido decisivos durante el desarrollo y conclusión de este trabajo. Los cuatros sois piezas fundamentales de mi vida. Gracias a mis tesoros Irene, Pablo, Lucas y Estela, porque veros crecer felices me hace feliz y adoro ser vuestra tía.

Gracias a mamá y papá, por ser mi guía y por enseñarme el valor del esfuerzo, que todo llega, y que «todo tiene solución en esta vida menos la muerte».

Por supuesto, aún quedan muchas personas a las que expresar mi agradecimiento: compañeros de la Escuela Universitaria Gimbernat-Cantabria, mi tía Aida y mis primas las del Campo, familiares, Ana Gorgojo, amigos de mis padres, todos ellos han estado siempre pendientes, y a los que siempre formarán parte de mí, aunque no estén...De todos ellos me acuerdo mientras escribo estas líneas.

A todos os expreso mi más profundo y sincero agradecimiento.

***“Si ya no puede ir peor
Haz un último esfuerzo
Espera que sople el viento a favor
Si sólo puede ir mejor
Y está cerca el momento
Espera que sople el viento a favor”***

Enrique Bunbury

A mis compañeras de vida

Xana y Area

ÍNDICE

Resumen.....	v
Abstract.....	ix
1. INTRODUCCIÓN.....	3
1.1. El nuevo paradigma de la discapacidad intelectual.....	4
1.1.1. <i>El constructo de discapacidad intelectual y la conducta adaptativa</i>	4
1.1.2. <i>El diagnóstico etiológico de la discapacidad intelectual</i>	7
1.1.3. <i>El síndrome de Williams como modelo para un enfoque neuroconstructivista de la relación genotipo-fenotipo</i>	8
1.1.4. <i>La especificidad sindrómica del lenguaje en la discapacidad intelectual</i>	11
1.2. El síndrome de Williams: genotipo y fenotipo.....	13
1.2.1. <i>Etiología y fenotipo físico</i>	14
1.2.2. <i>Fenotipo cognitivo-conductual</i>	22
1.3. Investigación del lenguaje en el síndrome de Williams.....	36
1.3.1. <i>Perfil fonológico</i>	37
1.3.2. <i>Perfil morfosintáctico</i>	44
1.3.3. <i>Perfil léxico-semántico</i>	53
1.3.4. <i>Perfil pragmático</i>	61
1.4. La metodología basada en corpus lingüísticos.....	67
1.4.1. <i>El Proyecto CHILDES</i>	68
1.4.1.1. <i>Análisis fonológico: PHON</i>	74
1.4.1.2. <i>Análisis morfológico: MOR</i>	78
1.4.2. <i>El Proyecto SYNDROLING</i>	81
1.4.2.1. <i>Análisis pragmático: PREP-CORP</i>	83
1.5. Intervención logopédica	87
2. OBJETIVOS.....	101
2.1. Objetivo general.....	101
2.2. Objetivos por estudios.....	102
3. RESULTADOS	109
3.1. Publicación 1	109
3.2. Publicación 2	109
3.3. Publicación 3.....	109

4. DISCUSIÓN.....	181
5. CONCLUSIONES.....	219
REFERENCIAS.....	229

ÍNDICE DE FIGURAS

INTRODUCCIÓN

Figura 1. Características Fenotípicas del Síndrome de Williams.....	17
Figura 2. Selección Programa CLAN.....	70
Figura 3. Espacio de Trabajo en el Programa CLAN.....	71
Figura 4. Interfaz General de Phon.....	76
Figura 5. Proceso de Codificación Morfosintáctica.....	79
Figura 6. Codificación Morfosintáctica MOR y POST	80

PUBLICACIÓN 1

Figura 1. Perfiles de frecuencia relativa de procesos por clases para los grupos SW y DT	123
Figura 2. Perfiles de frecuencia relativa de los procesos de estructura de la sílaba para los grupos SW y DT	124
Figura 3. Perfiles de frecuencia relativa de los procesos de sustitución para los grupos SW y DT	125
Figura 4. Perfiles de frecuencia relativa de los procesos de omisión para los grupos SW y DT.....	126
Figura 5. Conglomerados de pertenencia (soluciones para 2, 3, y 4 conglomerados) de las clases de procesos	127
Figura 6. Conglomerados de pertenencia (soluciones para 2, 3, y 4 conglomerados) de los procesos de estructura de la sílaba	127
Figura 7. Conglomerados de pertenencia (soluciones para 2, 3, y 4 conglomerados) de los procesos de sustitución	128
Figura 8. Conglomerados de pertenencia (soluciones para 2, 3, y 4 conglomerados) de los procesos de omisión	129

PUBLICACIÓN 2

Figura 1. Distribución porcentual de errores por categorías	148
Figura 2. Distribución porcentual de tipos de error	149

ÍNDICE DE TABLAS

INTRODUCCIÓN

Tabla 1. Fragmento de Transcripción en Formato CHAT.....	72
Tabla 2. Enfoques de Intervención.....	89
Tabla 3. Características Lingüísticas y Cognitivas del Síndrome de Williams en la Etapa Temprana.....	91
Tabla 4. Objetivos de la Intervención Logopédica en la Etapa Adulta.....	97

PUBLICACIÓN 1

Tabla 1. Sexo, edad cronológica y verbal, y educación de los participantes con síndrome de Williams	119
Tabla 2. Índice de procesos fonológicos (total y por clases), medias y desviaciones típicas para grupos, U de Mann-Whitney, y tamaños del efecto (<i>d</i> de Cohen)	121
Tabla 3. Índices fonológicos de los procesos de estructura de la sílaba, medias y desviaciones típicas para grupos, U de Mann-Whitney, y tamaños del efecto (<i>d</i> de Cohen)	122
Tabla 4. Índices fonológicos de los procesos de sustitución, medias y desviaciones típicas para grupos, U de Mann-Whitney, y tamaños del efecto (<i>d</i> de Cohen)	122
Tabla 5. Índices fonológicos de los procesos de omisión, medias y desviaciones típicas para grupos, U de Mann-Whitney, y tamaños del efecto (<i>d</i> de Cohen)	123

PUBLICACIÓN 2

Tabla 1. Ejemplos de tipos de error	145
Tabla 2. Porcentaje del uso de categorías gramaticales	146
Tabla 3. Porcentaje de errores morfológicos por categorías	147
Tabla 4. Frecuencia de errores morfológicos por tipo de error	149

PUBLICACIÓN 3

Tabla 1. Esquema «gold standard» para la codificación de la macroestructura narrativa	168
Tabla 2. Ejemplo de recuento del episodio 4 (participante 08)	168
Tabla 3. Medidas de productividad de la microestructura narrativa	170
Tabla 4. Medidas de complejidad de la microestructura narrativa	170

Tabla 5. Medidas de productividad de la macroestructura narrativa	171
Tabla 6. Medidas de complejidad de la macroestructura narrativa	171

Resumen

La presente tesis doctoral aborda el estudio del fenotipo lingüístico del síndrome de Williams y forma parte de la investigación de la correlación genotipo-fenotipo y de la especificidad sindrómica del lenguaje en el nuevo paradigma de la discapacidad intelectual, que se desarrolla en el marco del Proyecto SYNDROLING.

El objetivo general es explorar los perfiles lingüísticos del síndrome de Williams y su posible especificidad, a través de tres estudios de los niveles fonológico, morfológico y pragmático, en distintos grupos de niños, adolescentes y adultos, que se comparan con grupos con síndrome de Down y con desarrollo típico. La metodología se basa en el registro, transcripción y análisis de muestras de habla espontánea (metodología RETAMHE) y de narraciones elicitadas, utilizando las herramientas del Proyecto CHILDES y el Protocolo de Evaluación Pragmática de Corpus (PREP-CORP).

En el primer estudio, se analiza el perfil fonológico en función de la frecuencia absoluta y relativa de procesos (Estructura de la Sílabas, Sustitución, Omisión, Asimilación y Adición), se exploran diferencias individuales mediante análisis de conglomerados y se determina si los niños, adolescentes y adultos se hallan en distintas etapas del desarrollo fonológico tardío.

En el segundo estudio, se analiza el perfil morfológico en función de la distribución de las categorías morfológicas (Artículos, Nombres, Adjetivos, Pronombres Personales, Demostrativos, Posesivos, Relativos, Cuantificadores, Adverbios, Verbos, Preposiciones y Conjunciones), la frecuencia y los tipos de errores (Omisión, Sustitución y Adición). Las diferencias en los perfiles se comparan con los del desarrollo típico y el síndrome de Down.

En el tercer estudio, se analiza el perfil pragmático en función de la productividad y complejidad de la microestructura narrativa (longitud de las narraciones y de los enunciados, productividad y diversidad léxica y uso de marcadores discursivos), y de la macroestructura narrativa (escenarios, episodios, eventos y personajes). Se evalúa también la efectividad de un programa individualizado de intervención narrativa oral explícita.

El perfil fonológico mostró una tendencia específica a la omisión de fonemas. La frecuencia de procesos fue comparable en los niños a la de controles de 3 años (etapa de expansión) y, en los adolescentes y adultos, a la de controles de 5 años (etapa de resolución), sugiriendo que se hallan en etapas diferentes del desarrollo fonológico tardío, con asincronías respecto a la edad cronológica y léxica que indicarían trayectorias de desarrollo atípicas.

El perfil morfológico mostró una atípica proporción de errores de adición y menor uso de artículos. La frecuencia de errores fue comparable a la de sus controles en edad verbal y menor que la del síndrome de Down, aunque los perfiles sindrómicos mostraron similitudes, como alta proporción de errores en morfemas libres, sugiriendo trayectorias específicas atípicas de desarrollo.

El perfil pragmático mostró relativa fortaleza en productividad léxica y cohesión discursiva y mayor debilidad en macroestructura narrativa. Con la edad, las narraciones mejoraban en extensión, cohesión y macroestructura. Tras la intervención hubo más mejoras en microestructura y productividad.

Los perfiles lingüísticos del síndrome de Williams contradicen la noción tradicional de «retraso» mental y del lenguaje global e inespecífico, sugiriendo una compleja dinámica del desarrollo compatible con explicaciones neuro-constructivistas. Los hallazgos tienen implicaciones clínicas para la intervención logopédica, poniendo de manifiesto la necesidad de evaluar la especificidad y de tratamientos continuados adaptados a las características emergentes de los perfiles lingüísticos a lo largo de la infancia, adolescencia y edad adulta.

Abstract

The present doctoral research addresses the study of the linguistic phenotype of Williams syndrome as part of the research of the genotype-phenotype correlation and the syndrome specificity of language within the new paradigm of intellectual disability, which is developing in the framework of the SYNDROLING Project.

The general objective is to explore the linguistic profiles of Williams syndrome and their potential specificity, across three studies on the phonological, morphological and pragmatic levels, with different groups of children, adolescents and adults, which are compared to Down syndrome and typically developing groups. The method is based on the register, transcription and analysis of spontaneous speech samples (RETAMHE methodology) and elicited narratives, using the tools of the CHILDES Project and the Pragmatic Evaluation Protocol for Corpus (PREP-CORP).

In the first study, the phonological profile is analyzed in terms of absolute and relative frequency of processes (Syllable Structure, Substitution, Omission, Assimilation and Addition), individual differences are explored by cluster analysis, and it is determined whether children, adolescents and adults are at different stages of late phonological development.

In the second study, the morphological profile is analyzed in terms of the distribution of morphological categories (Articles, Nouns, Adjectives, Personal Pronouns, Demonstratives, Possessives, Relatives, Quantifiers, Adverbs, Verbs, Prepositions and Conjunctions), and the frequency of types of errors (Omission, Substitution and Addition). Differences in the profiles are compared with those of typical development and Down syndrome.

In the third study, the pragmatic profile is analyzed in terms of the productivity and complexity of narrative microstructure (length of narratives and utterances, lexical productivity and diversity, and use of discourse markers), and narrative macrostructure (scenarios, episodes, events and characters). The effectiveness of an individualized program of explicit oral narrative intervention is also assessed.

The phonological profile showed a specific tendency to omission of phonemes. The frequency of processes in the children group was comparable to that of 3-year-old controls (expansion stage) and, in the adolescents and adults group, to that of 5-year-old controls (resolution stage), suggesting that they might be at different stages of late phonological development. They presented asynchronies with respect to what would be expected for their chronological and lexical age, indicating atypical developmental trajectories.

The morphological profile showed an atypical proportion of addition errors and less use of articles. The frequency of errors was comparable to that of their verbal age controls and lower than in Down syndrome, although the syndrome profiles showed similar characteristics, such as high proportion of errors in free morphemes, suggesting specific atypical developmental trajectories.

The pragmatic profile showed relative strength in lexical productivity and discourse cohesion and increased weakness in narrative macrostructure. With age, narratives improved in length, cohesion and macrostructure. Microstructure and productivity experienced the largest improvements after the intervention.

The linguistic profiles of Williams syndrome contradict the traditional notion of global, nonspecific language and mental «retardation», and suggest complex developmental dynamics compatible with neuroconstructivist explanations. The findings have clinical implications for speech-language intervention, underscoring the need for an assessment of syndrome specificity and ongoing intervention adapted to the emerging characteristics of the linguistic profiles throughout childhood, adolescence, and adulthood.

Introducción

1. INTRODUCCIÓN

La unidad temática de la presente tesis doctoral viene dada por su encuadre en el paradigma de estudio de la especificidad sindrómica del lenguaje en la discapacidad intelectual. La evaluación de la conducta adaptativa, donde el lenguaje y la comunicación son áreas fundamentales, y el descubrimiento de la etiología genética, que permite el análisis de los fenotipos conductuales, han ido cobrando una importancia creciente en el diagnóstico de la discapacidad intelectual en el marco de un nuevo paradigma que se ha concretado en las tres últimas décadas. En este devenir, el estudio del fenotipo conductual del síndrome de Williams viene jugando un papel decisivo, ya que los primeros análisis de su perfil neuropsicológico en el Instituto Salk de la Jolla (California) desvelaron características asimétricas, con áreas relativamente preservadas, como el lenguaje, frente a otras especialmente afectadas, como la cognición espacial, que contrastaban con las concepciones entonces vigentes de un déficit intelectual global e inespecífico (Bellugi et al., 1988). Los perfiles lingüísticos del síndrome de Williams se compararon con los de otros síndromes, como el síndrome de Down o el síndrome X frágil, dando lugar a un paradigma de investigación de la especificidad sindrómica del lenguaje (Rondal y Ling, 1995). La presente tesis se inscribe en dicho paradigma, a través del Proyecto SYNDROLING del Grupo de Investigación en Logopedia Infantil (LOGIN) de la Universidad de Oviedo (Diez-Itza et al., 2014). La investigación se desarrolló a través de tres estudios, basados en la metodología de análisis corpus de habla del Proyecto CHILDES, que abordaron respectivamente el análisis de los perfiles fonológico, morfológico y pragmático, así como etapas del desarrollo, comparación con síndrome de Down e intervención narrativa.

1.1. El nuevo paradigma de la discapacidad intelectual

1.1.1. El constructo de discapacidad intelectual y la conducta adaptativa

La Asociación Americana de Discapacidades Intelectuales y del Desarrollo (AAIDD por sus siglas en inglés actuales) ha venido publicando durante el último siglo una serie de manuales que se consideran referentes internacionales para la definición y clasificación de la DI. Históricamente, ha habido cuatro aproximaciones generales a la definición del constructo de DI: social, clínica, intelectual y de doble criterio. El enfoque social subraya el fracaso para adaptarse al ambiente; el enfoque clínico lo define como un síndrome con síntomas complejos; el enfoque intelectual el énfasis cambió hacia el funcionamiento intelectual medido por test de inteligencia y sus puntuaciones de CI; el enfoque de doble criterio introduce además la conducta adaptativa y la edad de aparición (Schalock et al., 2010).

A partir de la novena edición del manual de la AAIDD (Luckasson et al., 1992) los cambios han sido tan importantes que se habla de un nuevo paradigma, caracterizado por una concepción multidimensional de lo que entonces todavía se denominaba «retraso mental». Se rechazó que el «retraso mental» se considerase exclusivamente como un rasgo del individuo, esto es, como un déficit global y estático de la persona, para plantear una concepción interaccionista, consistente con una perspectiva socioecológica y multidimensional, centrada en el funcionamiento humano, en los distintos contextos en los que se desenvuelve, y en el papel de los apoyos individualizados (Verdugo, 1994).

Un aspecto importante de la novena edición del manual de la AAIDD es que describe con nuevo detalle la conducta adaptativa, dividiéndola en diez áreas entre las que se halla el área de comunicación. Ello supuso un avance desde la definición original de doble criterio introducida por Heber (1959), donde se hablaba de deficiencias madurativas, de aprendizaje y de adaptación social, que se concebían y valoraban globalmente.

La décima edición del manual de la AAIDD (Luckasson et al., 2002) introduce la

«Conducta adaptativa» como una dimensión independiente, cuyas diez áreas se reparten en tres dominios: habilidades conceptuales, sociales y prácticas aprendidas por las personas para funcionar en su vida diaria. Este cambio refuerza la importancia que se le atribuye a la conducta adaptativa como predictor de la calidad de vida individual de la persona con DI (Verdugo y Schalock, 2001). Además, se introduce la dimensión de «Participación, Interacciones y Roles Sociales» y se avanza en la planificación y aplicación de los sistemas de intervención y apoyos. Otro aspecto diferenciador es la mayor precisión en la medición de la conducta adaptativa mediante el uso de pruebas estandarizadas (Verdugo 2003a, 2003b).

La undécima edición del manual de la AAIDD (Schalock et al., 2010) es la primera que introduce el término «discapacidad intelectual», que sustituye al de «retraso mental». Mantiene las tres dimensiones de conducta adaptativa, incluyendo el lenguaje dentro de las habilidades conceptuales. Señala diez factores clave sobre conducta adaptativa y su evaluación, entre los que destacan: que ha de tener la misma consideración que el funcionamiento intelectual, su carácter multidimensional, su relación con el funcionamiento en la vida diaria, que ha de evaluarse su ejecución habitual (no máxima), su coexistencia con fortalezas, la necesidad de evaluarla en el contexto de los distintos periodos del desarrollo teniendo en cuenta la relevancia evolutiva de habilidades específicas en cada uno de ellos.

La actual definición de DI, tal y como aparece en la duodécima y más reciente edición del manual de la AAIDD, se mantiene en consonancia con la de las ediciones previas dentro del nuevo paradigma:

La Discapacidad Intelectual se caracteriza por limitaciones significativas tanto en el funcionamiento intelectual como en la conducta adaptativa tal y como se ha manifestado en habilidades conceptuales, sociales y prácticas. Esta discapacidad se origina durante el período de desarrollo, que se define operativamente como antes de que el individuo cumpla los 22 años. (Schalock et al., 2021, p. 33)

Esta definición se completa con unas premisas que son una parte esencial de la misma e indican cómo debe ser aplicada: primera, que las limitaciones se deben considerar en el contexto de ambientes comunitarios habituales para los iguales en edad y cultura; segunda, que la evaluación tiene en cuenta la diversidad cultural y lingüística, así como las diferencias comunicativas, motoras, sensoriales y conductuales; tercera, que las limitaciones coexisten con capacidades; cuarta, que un objetivo importante de la descripción de las limitaciones es el desarrollo de un perfil de necesidades de apoyo; y quinta, que si se mantienen los apoyos personalizados apropiados durante un largo periodo, mejorará el funcionamiento de la persona con DI.

El manual de la duodécima edición de la AAIDD mantiene los tres dominios de conducta adaptativa y conceptualiza el constructo y su evaluación y uso en el campo de la DI teniendo en cuenta cinco aspectos fundamentales que se desprenden del análisis de Tassé et al. (2012). La conducta adaptativa es evolutiva e incrementa su complejidad con la edad; se compone de habilidades conceptuales, sociales y prácticas; se relaciona con las expectativas en función de la edad y con las demandas de contextos específicos; se evalúa teniendo en cuenta el desempeño habitual en cada contexto, no su desempeño máximo; y se evalúa en referencia a los entornos comunitarios habituales de los iguales.

Se pone el énfasis ahora en las limitaciones en conducta adaptativa, que permiten identificar las áreas en las que son necesarios apoyos, por lo que, en lugar de enumerar las áreas en cada dominio, se ofrecen algunos ejemplos de limitaciones significativas en la conducta adaptativa que permiten ejemplificar su impacto en las personas. Uno de estos ejemplos de limitación en la dimensión de las habilidades conceptuales es la dificultad para comunicar ideas o pensamientos de manera efectiva. Se citan cuatro instrumentos estandarizados de conducta adaptativa de los cuales la Escala Vineland (Sparrow et al., 2016) es la única que contempla como dimensión la comunicación.

1.1.2. El diagnóstico etiológico de la discapacidad intelectual

En la novena y décima ediciones del manual de la AAIDD (Luckasson et al., 1992) la etiología se conceptualiza como un constructo multifactorial con cuatro categorías de factores de riesgo: biomédicos, sociales, conductuales y educativos. Este constructo sustituye a la aproximación de los manuales previos, el último de los cuales, la octava edición (Grossman, 1983), dividía la etiología de la DI en dos categorías: DI de origen biológico y DI debida a una desventaja social. Desde el enfoque del desarrollo, Hodapp et al. (1990) identificaron patrones diferenciados en función de esta distinción etiológica y recomendaron una clasificación biológica o genética de la etiología. Lo que aporta la aproximación de múltiples factores de riesgo es la posibilidad de considerar factores sociales, conductuales y educativos en casos de DI de etiología biológica y, a la inversa, factores biomédicos en casos de DI de etiología social (Chapman et al., 2008).

En la undécima edición del manual de la AAIDD (Schalock et al., 2010) se subraya la importancia del diagnóstico etiológico por varias razones, entre las que destacan que: permite anticipar las necesidades de apoyo actuales, potenciales y futuras en función del fenotipo conductual específico asociado a la etiología; facilita el consejo genético y promueve la toma de decisiones, incluyendo el asesoramiento (establecer el riesgo de repetición y el posible diagnóstico prenatal); posibilita la comparación de individuos con propósitos de investigación o clínicos; y facilita el autoconocimiento y la planificación de la vida por parte del individuo, así como contribuye a resolver las preguntas e incertidumbres de familiares y profesionales.

Coincidiendo con la emergencia del nuevo paradigma se ha producido un avance importante en el conocimiento de la etiología genética de los trastornos del neurodesarrollo (Butler y Meaney, 2005), que incluso ha llevado a subrayar la importancia de la evaluación genética en el diagnóstico de la DI (Curry et al., 1997; Harris, 2006; Moeschler y Shevell, 2006). Aunque la evaluación genética y biomédica hasta la fecha no ha permitido identificar la

etiología en más de la mitad de los casos, la identificación de la etiología genética ha permitido el estudio de la correlación genotipo-fenotipo en personas con DI, que se ha convertido de un área de investigación extremadamente activa. Las correlaciones genotipo-fenotipo pueden resultar útiles, pero es necesario tener precaución cuando se apliquen estos datos a las circunstancias individuales. En este sentido, el uso de etiquetas etiológicas se debe reducir exclusivamente a los niveles en que son estrictamente necesarias para ayudar a las personas y poder predecir los apoyos individualizados que necesita.

Además de las características físico-médicas, los trastornos del neurodesarrollo de base genética muestran conductas relacionadas con la etiología, de manera que se pueden describir fenotipos conductuales específicos de cada síndrome (Dykens et al., 2000). Esta información fenotípica forma parte del diagnóstico etiológico y refiere riesgos o expectativas sobre el funcionamiento actual y potencial de las personas con el mismo genotipo. Este conocimiento favorece una mejor comprensión de la persona afectada y una intervención más individualizada y especializada, sobre todo en las etapas tempranas (Hodapp et al., 2003).

Una novedad de la undécima edición del manual de la AAIDD es la inclusión de una tabla con ejemplos de fenotipos conductuales de los ocho síndromes mejor descritos

(Down, Williams, X frágil, Prader-Willi, velocardiofacial, Rubinstein-Taybi, Smith-Magenis, y Angelman), en la cual se describen algunas manifestaciones conductuales características de cada uno de ellos incluyendo el lenguaje, aspectos cognitivos como la memoria o el funcionamiento visoespacial, la hiperactividad, la personalidad o los trastornos del ánimo.

1.1.3. El síndrome de Williams como modelo para un enfoque neuroconstructivista de la relación genotipo-fenotipo

El estudio del fenotipo conductual del SW se inició en el laboratorio de neurociencia

cognitiva del Instituto Salk de Estudios Biológicos de la Jolla, en California, bajo la dirección de Ursula Bellugi, con un primer caso de una adolescente de 14 años que mostraba unas habilidades verbales por encima de lo esperable dado su cociente intelectual (CI = 49). Así, por ejemplo, fue capaz de realizar una descripción con oraciones gramaticalmente complejas de un elefante, empleando un excelente vocabulario que incluía una gran variedad de palabras inusuales, a pesar de que el dibujo que había hecho previamente se trataba de una figura desintegrada e irreconocible (Bellugi et al., 2001). A partir de este hallazgo, donde parecía que había en este raro síndrome una preservación del lenguaje en el contexto de la DI, Bellugi y sus colaboradores estudiaron otros dos casos de adolescentes con SW y los compararon con adolescentes con síndrome de Down, que se consideraba el modelo de DI. Estos primeros resultados fueron presentados como un caso atípico de disociación innata del lenguaje y las funciones cognitivas (Bellugi et al., 1988), lo que abrió la puerta a interpretaciones modularistas de habilidades preservadas o deterioradas con carácter innato en función de la alteración genética (Bickerton, 1997; Clahsen y Almazan, 1998; Pinker, 1994).

Se suscitó entonces un debate durante más de dos décadas (Karmiloff-Smith, 1992; Karmiloff-Smith et al., 2012), ya que desde el enfoque neuroconstructivista el perfil asimétrico del SW no se explicaría como el producto de una colección de módulos estáticos dañados o preservados, sino como el resultado emergente de los procesos dinámicos del desarrollo donde los genes, el cerebro, la cognición, la conducta y el ambiente interactúan de forma multidireccional a lo largo del ciclo vital (Karmiloff-Smith, 2009; Karmiloff-Smith et al., 2003a). Se rechazó así una relación simple y directa entre genotipo y fenotipo (Karmiloff-Smith et al., 2002).

En este sentido, el enfoque neuroconstructivista sostiene que el propio desarrollo es la clave para entender los trastornos neuroevolutivos, cuyas diferencias fenotípicas deben interpretarse como resultado de trayectorias de desarrollo atípicas (Karmiloff-Smith, 1992,

1998). Se discute, además, respecto del criterio modularista de la doble disociación, la tendencia a interpretar los resultados esperables para una determinada edad mental en términos absolutos de preservación completa de la habilidad en cuestión, pasando por alto que la preservación es relativa y que no se puede obviar la existencia de una asincronía con la habilidad esperable en función de la edad cronológica (Karmiloff-Smith et al., 2003b).

Este enfoque subraya la necesidad de estudiar la trayectoria de desarrollo completa de una determinada habilidad o dominio, tanto en casos típicos como atípicos, rechazando el carácter estático y genéticamente predeterminado del enfoque modular. En concreto, Karmiloff-Smith y Farran (2012) señalan:

[...] la posibilidad de que el desempeño en el grupo atípico pueda asemejarse al patrón observado en algún momento de la trayectoria de desarrollo del grupo típico [...] debe tenerse cuidado, por tanto, a la hora de determinar si el patrón de habilidades en un grupo atípico presenta retraso o un perfil atípico, ya que tiene importantes implicaciones para entender los factores determinantes de las trayectorias de desarrollo atípicas. (p. 6)

Asimismo, y como resultado natural de la combinación del enfoque neuroconstructivista con la perspectiva pragmático-funcional, el desarrollo del lenguaje se concibe también de manera interactiva, en el sentido de que los contextos comunicativos en que se desenvuelve el sujeto determinarán en parte su trayectoria. Dicho de otro modo, y en palabras de Diez-Itza (2014):

Los niños que nacen con alteraciones genéticas neuroevolutivas no tienen un cerebro con partes «dañadas», sino un cerebro diferente que se enfrenta al procesamiento del lenguaje de distinto modo y que se desarrolla atípicamente en función de la interacción con el medio físico y los contextos socioculturales. (p. 254)

El fenotipo no viene determinado exclusivamente por los datos del genoma, sino también por los procesos epigenéticos y los factores ambientales. La expresión de los genes

puede variar a lo largo del desarrollo en relación con la actividad de la persona. En este proceso, el cerebro del niño parte de una gran interconectividad entre las distintas regiones y progresivamente tiende a la especialización y a la localización funcional, de tal manera que alteraciones genéticas de partida pueden dar lugar a afectaciones en distintos dominios en un proceso de epigenesis atípica (Karmiloff-Smith, 2007).

La undécima edición del Manual de la AAIDD (Schalock et al., 2010) adopta el enfoque neuroconstructivista al describir la correlación genotipo-fenotipo en función de un sistema multifactorial donde se tienen en cuenta los procesos epigenéticos y los factores ambientales. De este modo, las personas con el mismo genotipo pueden diferir significativamente en su fenotipo, al tiempo que presentan atributos fenotípicos esperables para dicho genotipo.

1.1.4. La especificidad sindrómica del lenguaje en la discapacidad intelectual

La posibilidad de describir fenotipos conductuales específicos de cada síndrome a partir del diagnóstico etiológico en función de la correlación genotipo-fenotipo dio lugar a un área de investigación extremadamente activa, donde también se plantearon las comparaciones entre síndromes, que ha experimentado un auge creciente en las tres últimas décadas durante la vigencia del nuevo paradigma de la DI. El lenguaje y la comunicación son áreas que han recibido especial atención a la hora de describir los fenotipos conductuales comparados y de analizar sus posibles características específicas en función de la etiología genética.

Uno de los primeros estudios comparativos del lenguaje en función de la etiología lo realizó Blanchard (1964), quien observó patrones de habla asociados a diversas etiologías de DI, como el síndrome de Down, problemas metabólicos o el daño cerebral postnatal. También se publicaron antes de 1992 diversos estudios centrados en las características del lenguaje en distintos síndromes, como los de Down, X frágil o Williams (Fowler, 1990; Lehrke, 1974; Hanson et al., 1986; Meyerson y Frank, 1987; Paul et al., 1984; Rondal, 1988; Vilkmán et al.,

1988; Wolf-Schein et al., 1987), así como algunos estudios que comparaban el desarrollo del lenguaje y la conversación en el autismo y los síndromes de Down y X frágil (Sudhalter et al., 1990; Tager-Flusberg et al., 1990).

Rondal y Ling (1995) acuñaron la noción de «especificidad sindrómica del lenguaje» en la DI, a partir de la revisión de un importante caudal de estudios previos que les permitió establecer un primer esquema comparativo de las fortalezas (+) y debilidades (-) de los tres síndromes mejor descritos hasta la fecha (Down, Williams, X frágil), en cada uno de los componentes de análisis del lenguaje (fonético-fonológico, léxico, semántica temática, morfosintaxis, pragmática y organización de la conversación).

El principal catalizador de la investigación de la especificidad sindrómica del lenguaje fue la descripción del perfil específico del síndrome de Down (Fowler, 1990; Rondal, 1988, 1995), hasta entonces globalmente inmerso en la deficiencia mental en función de distintos niveles de CI, y su comparación con el SW, que se había empezado a estudiar por parte del grupo de Ursula Bellugi (Diez-Itza, 2005). Los investigadores del Instituto Salk iniciaron un programa de investigación sistemático, comparando el perfil neuropsicológico del SW y el del síndrome de Down, que implicó el estudio de más de cien casos de SW durante una década (Bellugi et al., 2000).

La investigación comparada de estos y otros síndromes genéticos neuroevolutivos reveló, desde los primeros estudios, la existencia de asimetrías y asincronías inter e intrasindrómicas en los diferentes componentes del lenguaje, así como en su relación con otras funciones cognitivas (Diez-Itza, 2014; Diez-Itza et al., 2019, Garayzábal et al., 2010).

El paradigma de la especificidad sindrómica proporciona pues, un marco para identificar las interrelaciones genéticas, neurológicas y conductuales en los síndromes genéticos asociados con DI y remarca la importancia del diagnóstico etiológico para la intervención preventiva, tal como enfatiza el manual de la AAIDD, ya que permite predecir los

factores de riesgo, anticipar las necesidades de apoyo, proporcionar tratamientos adaptados y, en general, planificar la vida de las personas. Por tanto, el análisis de las características específicas de los perfiles de desarrollo comunicativo y lingüístico es crucial para determinar las áreas de fortaleza y debilidad relativa de cada síndrome y resulta imprescindible para adaptar la intervención logopédica a la especificidad sindrómica del lenguaje en los distintos contextos y etapas del desarrollo en la medida en que estas alteraciones son emergentes y no completamente determinadas por el genotipo.

1.2. El síndrome de Williams: genotipo y fenotipo

El síndrome de Williams (conocido también como síndrome de Williams-Beuren; en adelante SW) es un trastorno multisistémico del neurodesarrollo, cuya prevalencia se estima, según el estudio epidemiológico más citado, en 1 de cada 7.500 nacimientos (Strømme et al., 2002), sin diferencia entre sexos, ni predilección racial o étnica (Morris et al., 2020).

Las primeras descripciones del síndrome se remontan al año 1952 de la mano de Fanconi, quien describió casos de hipercalcemia infantil de causa desconocida asociada con baja estatura y malformaciones congénitas, y de Stapleton (1957), quien describió casos de bebés con hipercalcemia idiopática persistente, soplo sistólico y retraso en el desarrollo. Desde estas primeras observaciones incompletas transcurrió un tiempo hasta que en 1961 el cardiólogo neozelandés Williams y en 1962 el pediatra alemán Beuren delinearon el síndrome y describieron sus principales características: estenosis aórtica supravalvular – un estrechamiento de las arterias que provoca una reducción del flujo sanguíneo, dificultades de aprendizaje y rasgos faciales dismórficos únicos y similares (Beuren et al., 1962; Williams et al., 1961). Por ese motivo, el síndrome se identifica con el nombre de estos dos autores: síndrome de Williams-Beuren o, más simplemente, con el primero de ellos: síndrome de Williams.

En aquella época, eran los investigadores médicos los que lideraban los estudios sobre el SW, centrados principalmente en las alteraciones cardiovasculares y la hipercalcemia infantil, aunque también ya se hacía referencia a las características psicológicas más destacadas, como una alta sociabilidad y locuacidad combinadas con una actitud educada y amistosa, en contraste con un «retraso mental» severo, junto con signos recurrentes de ansiedad, así como dificultades para relacionarse con otros niños (Beuren et al., 1964; von Arnim y Engel, 1964).

Sin embargo, fuera del campo de la cardiología pediátrica, el SW apenas se conocía hasta que, en 1985, el caso de Crystal, al que se ha hecho referencia en el apartado anterior, suscitó el interés por el estudio de su perfil neuropsicológico (Bellugi et al., 1988).

1.2.1. Etiología y fenotipo físico

La etiología genética del síndrome durante este primer período seguía siendo desconocida, y originalmente, fue definido clínicamente por la tríada de: estenosis aórtica supravalvular, dificultades de aprendizaje y rasgos faciales. Durante la década de 1990 se produjeron hallazgos clave que han permitido avanzar en el conocimiento del origen del SW. Entre ellos destaca el descubrimiento del gen de la elastina (*ELN*) en el cromosoma 7 por parte de Amanda Ewart, que identificó que los individuos con SW tenían una microdelección en la banda q11.23 del brazo largo de uno de los cromosomas 7 homólogos (7q11.23) y que incluía el gen *ELN* (Ewart et al., 1993a, 1993b).

Este hallazgo fue apoyado por Morris et al. (1993), quienes identificaron la presencia de una translocación cromosómica que involucra a la región 7q11.23 asociada a la estenosis aórtica supravalvular, por lo que esta alteración en el gen *ELN* ofrecía una posible hipótesis etiológica para la causa genética del SW.

La mayoría de los casos se producen de forma esporádica, sin embargo, una persona

con SW tiene un 50% de probabilidad de que su hijo lo padezca. A su vez, otro factor de riesgo conocido es la inversión de la región del SW, presente en ~6% de la población general. Los individuos con esta inversión, aunque no presentan ninguna de las características fenotípicas del SW, tienen una probabilidad cinco veces mayor de tener un hijo con SW (Hobart et al., 2010).

El diagnóstico de confirmación para detectar la microdelección 7q11.23 se realiza mediante la técnica citogenética FISH (por sus siglas en inglés *Fluorescence In Situ Hybridization*) (Ewart et al., 1993a). Existen otras técnicas menos usadas como el análisis de marcadores microsatélites, el análisis cuantitativo de la reacción en cadena de la polimerasa y la matriz de hibridación genómica comparada, que presenta ventajas frente a la técnica FISH si el diagnóstico clínico no está claro o si el paciente tiene una delección atípica. Además, los avances en nuevas tecnologías, como en software de reconocimiento facial tridimensional, podrían ayudar a centrar el diagnóstico diferencial (Elmas y Gogus, 2020).

Desde el descubrimiento de la base molecular se ha avanzado notablemente en el conocimiento de los aspectos clínicos y neuropsicológicos del SW y su fenotipo neurocognitivo se ha ido perfilando progresivamente. Se sabe que, en un 95% de los casos, la zona de la delección codifica aproximadamente para 26-28 genes, entre los que se encuentra el que codifica para la proteína elastina (*ELN*), principal componente de las fibras elásticas que se encuentran en la matriz extracelular de muchos tejidos (Schubert, 2009). Su haploinsuficiencia es responsable de los problemas cardiovasculares (estenosis supra valvular aórtica y otras estenosis de grandes vasos, presentes en la mayoría de las personas con SW) y de las alteraciones en el tejido conectivo que incluyen: voz ronca, envejecimiento prematuro de la piel, divertículos vesicales e intestinales y problemas en las articulaciones, a menudo asociados al SW (Tassabehji et al., 1999). El gen *LIMK1*, además de su posible implicación en las dificultades de construcción visuoespacial (Gregory et al., 2019), podría ser la principal causa

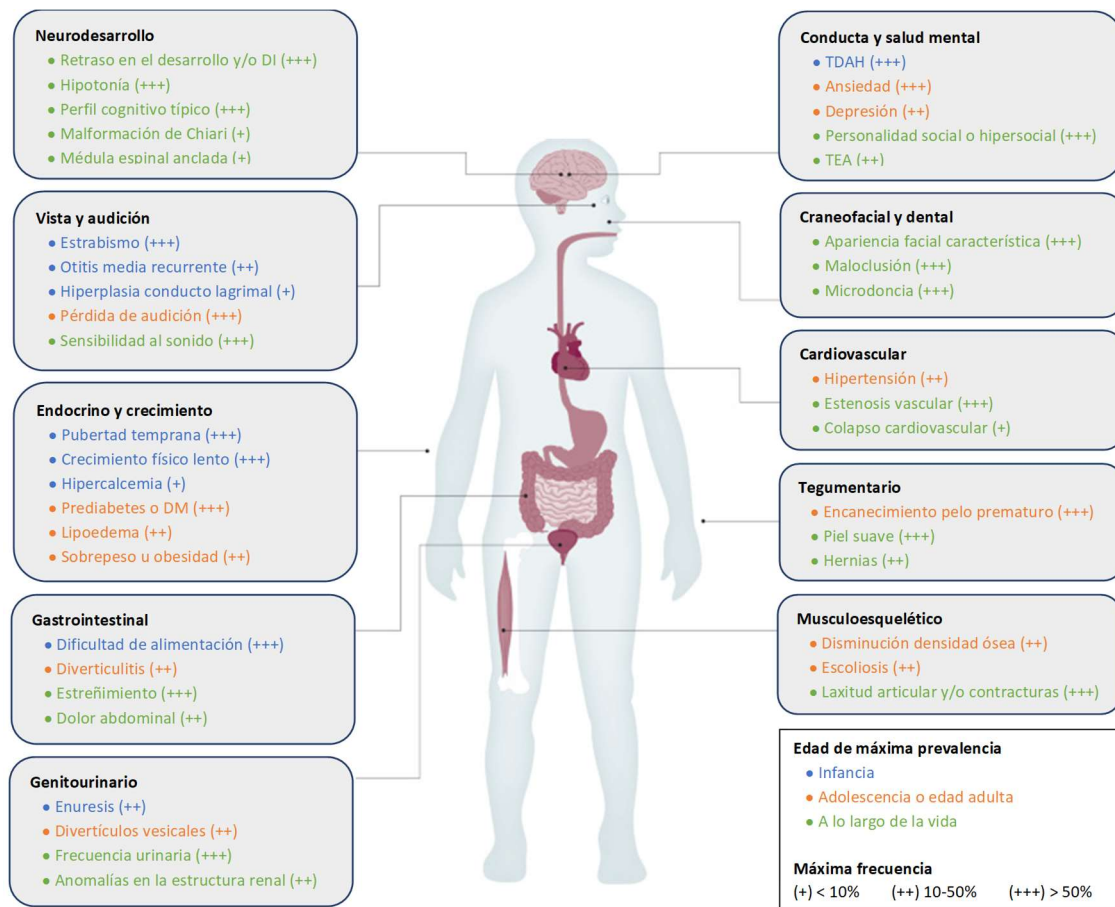
subyacente de la hiperacusia y pérdida progresiva de la audición observada en sujetos con SW (Matsumoto et al., 2011). Por su parte, el gen *STX1A*, involucrado en la liberación de neurotransmisores en la sinapsis y el gen *CYLN2*, que regula la organización intracelular de las neuronas, podrían estar implicados, en combinación con otros genes (*GTF2I*, *GTF2IRD1* y *GTF2IRD2*), en el fenotipo craneofacial característico, en el déficit en la cognición visoespacial, en las dificultades en la comunicación social (pragmática) y en el carácter hipersocial de los individuos con SW (Dai et al., 2009).

Hasta la fecha, solo estos genes se han relacionado con el fenotipo del SW, pero incluso para estos genes sigue existiendo una importante brecha en la relación genotipo-fenotipo. Los avances en investigación molecular junto con los tecnológicos, además de contribuir a disminuir la edad de diagnóstico del SW, que previamente se retrasaba hasta la edad de 6 años y medio, han propiciado el inicio de estudios sobre las funciones cognitivas y conductuales, facilitando así una intervención más temprana. Para comprender el complejo perfil neurocognitivo del SW, es fundamental no sólo determinar el papel de cada uno de los genes delecionados, sino también identificar los efectos de otros factores genéticos y ambientales que pueden desempeñar un papel importante en la modulación de la expresión genética y, en consecuencia, en las manifestaciones cognitivo–conductuales del SW (Osborne, 2012).

A pesar de la amplia variabilidad fenotípica, incluso en los individuos que tienen una deleción de tamaño idéntico, es importante tratar de caracterizar el síndrome desde todos los aspectos posibles, de forma que el fenotipo físico representa una pieza importante del puzle para la comprensión del desarrollo atípico en el SW. En este sentido, como manifestaciones clínicas, el SW presenta un conjunto de rasgos faciales fácilmente reconocibles (la denominada «cara de duende») y se asocia con diferentes alteraciones cardiovasculares, metabólicas, de la audición y visión, musculoesqueléticas, gastrointestinales y renales que se resumen en la Figura 1.

Figura 1

Características Fenotípicas del Síndrome de Williams



Nota. Adaptado/traducido con el permiso de [Springer Nature]: [Nature Reviews. Disease Primers], [Williams síndrome, Kozel et al., 2021].

Los rasgos faciales característicos tienden a ser más evidentes en la primera infancia e incluyen: frente ancha con estrechamiento bitemporal; aumento del tejido periorbitario con pliegues en los epicantos; iris estrellado y claro; lóbulos de las orejas prominentes; nariz corta con la punta bulbosa y las fosas nasales antevertidas; mejillas protruídas y caídas con la región malar poco desarrollada; boca ancha con los labios gruesos y surco nasolabial alargado; micrognatia leve, y presencia de problemas de maloclusión dental (Jones y Smith, 1975; Morris et al., 1988; Pober, 2010). La mayoría de los bebés y niños pequeños con SW presentan hipotonía muscular e hiper movilidad articular, lo que resulta en un retraso en la adquisición de

los hitos sensoriomotores tempranos (Masataka, 2001). En la edad adulta, la cara presenta un aspecto «demacrado», con pérdida de grasa subcutánea, bordes supraorbitarios prominentes que, combinado con la aparición temprana de canas, confieren al sujeto la apariencia de envejecimiento prematuro. La raíz nasal es más estrecha y el puente menos deprimido, aunque la punta sigue siendo bulbosa. Suelen seguir teniendo micrognatia y los dientes definitivos tienden a estar apiñados. Además, la estatura final se sitúa por debajo de la media de la población general, siendo típica una actitud postural con los hombros caídos, postura adelantada de cabeza y cuello con prominencia del hueso hioides, caderas y rodillas semiflexionadas y una cierta actitud cifótica (Cherniske et al., 2004).

Mencionábamos anteriormente que las anomalías cardiovasculares presentes en el SW están relacionadas con la haploinsuficiencia del gen ELN. El estrechamiento vascular puede afectar a cualquier arteria, pero la estenosis aórtica supravalvular es la más común, detectada en el 75% de los individuos con SW (Collins, 2018). La deficiencia de elastina parece explicar también las alteraciones del tejido conectivo. Aproximadamente el 90% de los sujetos con SW presentan hipotonía e hiperlaxitud ligamentosa en la infancia, que podría contribuir al retraso en la adquisición de la marcha hasta los 21-27 meses (Mayall et al., 2021). Con la edad, presentan rigideces articulares sobre todo en extremidad inferior (Kaplan et al., 1989) y deformidades de la columna vertebral, como escoliosis e hiperlordosis lumbar fundamentalmente (Morris et al., 2010). Además, la disminución de elastina en las cuerdas vocales podría explicar la voz ronca, profunda o «bronca» característica de los individuos con SW incluso en la infancia (Vaux et al., 2003).

Las alteraciones endocrino–metabólicas descritas en las personas con SW incluyen la hipercalcemia transitoria de la infancia, el hipotiroidismo subclínico y la intolerancia a la glucosa. Aunque se ha reconocido que la hipercalcemia infantil idiopática transitoria podía formar parte consustancial del SW, la evidencia documentada ha puesto de manifiesto que solo

está presente en aproximadamente el 5-10% de los niños y sus síntomas suelen aparecer durante el primer año de vida, como irritabilidad, rechazo a la comida, cólicos, vómitos, reflujo gastroesofágico, estreñimiento y retraso en el desarrollo (Kim et al., 2016; Sindhar et al., 2016). Además, también se han descrito alteraciones en el metabolismo de la glucosa, que van desde intolerancia a la glucosa hasta diabetes mellitus. Estudios recientes muestran que aproximadamente el 75% de los adultos con SW presentan diabetes tipo II (Stanley et al., 2021).

En cuanto a problemas gastrointestinales, estos están presentes en todas las edades. A menudo se describe que los bebés presentan dificultades en la succión, tienen vómitos persistentes, cólicos y se muestran irritables. Durante la infancia y adolescencia las manifestaciones más frecuentes incluyen alimentación lenta y reflujo gastroesofágico, el cual también está presente en aproximadamente el 25% de los adultos con SW (Morris et al., 2020). El estreñimiento crónico es un problema presente en todas las edades y podría explicar la aparición de diverticulitis en la edad adulta, presente en el 25-40% de los adultos con SW (Cherniske et al., 2004). Por el contrario, un 13% presenta diarrea crónica que podría estar relacionada con el síndrome de colon irritable, niveles elevados de ansiedad e incluso celiaquía, que se estima que está presente en el 7% de los sujetos con SW, lo que indica que su prevalencia es superior a la estimada en la población general (Pangallo et al., 2020).

Otras características clínicas que pueden estar presentes son las malformaciones renales, incluida la agenesia o displasia renal, presentes en el 10% de los niños con SW, mientras que los divertículos vesicales están presentes en aproximadamente el 50%. Asimismo, infecciones recurrentes del tracto urinario y alteraciones funcionales como la urgencia miccional y enuresis nocturna son frecuentes en aproximadamente en el 60% de los sujetos con SW y parecen estar asociadas a una menor capacidad vesical y debilidad del músculo detrusor de la vejiga. La continencia urinaria diurna suele alcanzarse a los 4 años y la continencia

nocturna está presente en el 50% de los niños con SW a los 10 años (von Gontard et al., 2016).

Además de la hipersensibilidad al sonido (hiperacusia), presente en la mayoría de los individuos con SW y que podría estar asociada a la ausencia de reflejos acústicos contralaterales, el 60% de los niños y el 90% de los adultos con SW presenta una pérdida de audición neurosensorial o mixta de leve a moderada con afectación predominante de las altas frecuencias (Marler et al., 2010; Silva et al., 2021).

Las manifestaciones oftalmológicas también son frecuentes en el SW, incluido el patrón de iris estrellado mencionado anteriormente, que está presente en el 70% de los individuos con SW, estrabismo convergente y errores de refracción como la hipermetropía, que afecta aproximadamente al 50% de los individuos con SW. Hallazgos recientes incluyen, además, la presencia de depósitos hipopigmentados retinianos (Huryñ et al., 2022; Weber et al., 2014).

Por otro lado, la mayoría de los bebés (89%) con SW nacen a término, siendo frecuentes los problemas de alimentación y de aumento de peso en el primer año, particularmente en los casos que presentan hipercalcemia, por lo que tienden a ser de constitución delgada. La baja estatura es también una característica reconocida del SW, que podría en parte explicarse por un comienzo de la pubertad en ambos sexos unos 2 años antes que en la población general (de Sousa et al., 2020).

Por último, también se han constatado una serie de hallazgos neuroanatómicos, procedentes en su mayoría de estudios realizados en el cerebro adulto. Aunque actualmente no hay suficiente información sobre el desarrollo del cerebro en el SW y su posible asociación con el perfil cognitivo–conductual, se cree que aproximadamente 22 de los 28 genes de la región crítica del SW se expresan en el cerebro, por lo que su haploinsuficiencia podría afectar al desarrollo cerebral (Osborne, 2012).

A nivel estructural, se suele afirmar que los niños con SW tienen un perímetro cefálico reducido y, de hecho, en la edad adulta, el volumen cerebral sólo alcanza el 80% del volumen

del cerebro con desarrollo típico, junto con una relativa preservación del volumen del cerebelo. Los estudios de neuroimagen estructural y funcional muestran una reducción del volumen de la región parieto–occipital, del tálamo, de los ganglios basales, del mesencéfalo y del tronco del encéfalo. Paralelamente, se han identificado alteraciones morfológicas en el cuerpo calloso que podrían repercutir en la comunicación interhemisférica cerebral y contribuir a los problemas visuales evidenciados en el fenotipo cognitivo–conductual del SW (Chiang et al., 2007).

Asimismo, se ha observado una mayor densidad neuronal, un menor tamaño de las neuronas y una disminución de la mielinización de las fibras nerviosas en la corteza visual primaria, que podría relacionarse con los trastornos visuoespaciales característicos del SW (Galaburda et al., 2002). En cambio, la corteza frontal, la corteza auditiva primaria y las estructuras temporolímbicas parecen estar preservadas, lo que podría estar relacionado con la capacidad de percibir y procesar estímulos musicales, auditivos y lingüísticos (Reiss, 2004). Por otra parte, también se observó que la circunvolución fusiforme, que procesa la información sobre las caras, era dos veces más grande en los adultos con SW que en los controles con DT, a pesar del volumen reducido de materia gris de la región anatómica fusiforme (Golarai et al., 2010).

Aunque la evidencia revela alteraciones en la morfología encefálica de las personas con el SW, esto no debe interpretarse en términos de «partes intactas» y «partes deterioradas», sino que es necesario un abordaje multidisciplinar desde una perspectiva evolutiva, que nos permita comprender mejor cómo los factores genéticos y ambientales influyen en la organización cerebral y su relación bidireccional con el perfil cognitivo-conductual del SW (Karmiloff-Smith, 2012).

A continuación, nos centraremos en los aspectos del perfil neuropsicológico, comenzando por el fenotipo cognitivo-conductual asociado al SW.

1.2.2. Fenotipo cognitivo-conductual

Las características cognitivo-conductuales constituyen, junto con las manifestaciones físicas y las anomalías multisistémicas, un criterio de diagnóstico del SW. Como se señalaba en el apartado anterior, el SW se definió inicialmente sobre la base de cuatro características clínicas: rasgos faciales distintivos, afectación cardiovascular, alteraciones en el crecimiento y «retraso mental» (Beuren et al., 1962; Williams et al., 1961). Los primeros estudios sobre el perfil neuropsicológico de las personas con SW no se iniciaron hasta la década de 1980, estableciéndose el patrón cognitivo clásico de «picos y valles» dentro de un cuadro de discapacidad intelectual, que se consideró inmediatamente como prueba de la existencia de una clara disociación entre el lenguaje y la cognición, y que ha dominado la caracterización del síndrome (Bellugi et al., 1988).

Tradicionalmente, el perfil cognitivo-conductual del SW se ha descrito por la presencia de déficits en sus capacidades de construcción visoespacial, motoras, computacionales, de planificación y de resolución de problemas, junto con habilidades intactas de procesamiento de caras, buena memoria fonológica, competencias lingüísticas preservadas y sociabilidad, así como habilidades musicales especiales en algunos casos (p.ej. Arnold et al., 1985; Bellugi et al., 1994, 2000; Bihrlé et al., 1989; Grant et al., 1996; Howlin et al., 1998; Udwin y Yule, 1991; Vicari et al., 1996a, 1996b; Wang y Bellugi, 1994).

A medida que la investigación fue avanzando, se ha ido revelando que el perfil cognitivo-conductual no se caracteriza simplemente por una dicotomía entre habilidades verbales y no verbales, sino que las personas con SW presentan un patrón más complejo de fortalezas y debilidades relativas dentro de estos mismos dominios (p.ej. Farran y Jarrold, 2003; Hocking et al., 2015; Karmiloff-Smith et al., 2003; Mervis y John, 2010; Miezah et al., 2021; Vicari et al., 2004; Volterra et al., 2001; Wuang y Tsai, 2017).

Miezah et al. (2021) reportaron en un estudio con niños pequeños con SW ($n = 22$,

EC = 4–7 años, CI = 38–81) a los que se les administró la Escala de Habilidad Diferencial (DAS, por sus siglas en inglés) de desarrollo cognitivo verbal y no verbal que, más de la mitad de la muestra mostró una debilidad significativa en habilidades visoespaciales en relación con las habilidades verbales, y además, más del 80% mostró una debilidad significativa en las habilidades visoespaciales en relación con las de razonamiento no verbal.

Por otro lado, estas diferencias han sido explicadas por algunos investigadores en términos de trayectorias divergentes de las habilidades verbales y visoespaciales en el SW, afirmando que las habilidades verbales se desarrollan más rápido que las no verbales, de modo que, a medida que los individuos se desarrollan, surge una discrepancia creciente entre estos dos dominios. En este sentido, Jarrold et al. (2001) en un estudio longitudinal realizado a 15 individuos con SW con una edad cronológica media de 16;5 años, constataron que el vocabulario (BPVS) se desarrollaba a un ritmo más rápido que las habilidades de construcción visoespacial mediante la prueba de Construcción de Patrones de la Escala DAS, y que las diferencias intraindividuales entre los dos dominios aumentaban progresivamente. Estos hallazgos fueron respaldados por Atkinson et al. (2001), quienes evaluaron a 73 niños con SW con una edad cronológica media de 7;3 años mediante la batería de pruebas funcionales *Atkinson Battery of Child Development for Examining Functional Vision (ABCDEFV)*, que mide el comportamiento visual desde el nacimiento hasta los 5 años y que permite valorar el uso de la visión para la función espacial y cognitiva. Se observó que el retraso con respecto a los valores normativos aumentaba con la edad en todas subpruebas, informando que las dificultades visoespaciales no se deben a problemas oftalmológicos (p.ej. estrabismo o la pérdida de agudeza visual), cuya incidencia era mayor que en los niños con DT. Estos resultados apoyan la idea de que los problemas visoespaciales en el SW no son perceptivos (Farran y Jarrold, 2001).

De igual modo, también se ha cuestionado la propuesta clásica de un perfil cognitivo

universal en el SW en favor de una amplia variabilidad individual en las fortalezas y debilidades de las capacidades cognitivas (Mervis et al. 2000; Porter y Coltheart 2005; Stojanovik et al. 2006), que podrían explicarse solo parcialmente por variaciones genéticas (Serrano-Juárez et al. 2018).

Asimismo, ya desde los primeros estudios, la discapacidad intelectual se ha reconocido como un elemento clave del fenotipo del SW (Beuren et al., 1972; Williams et al., 1961). Estudios posteriores han mostrado una amplia variabilidad en las medidas de inteligencia general, reportando puntuaciones que van desde una discapacidad intelectual severa a un cociente intelectual (CI) dentro de la normalidad (<40 a >100), aunque la mayoría indican una discapacidad intelectual de leve a moderada, con un CI medio de 50-60 puntos (Bellugi et al., 2001; Martens et al., 2008; Mervis y Velleman, 2011; Udwin y Yule, 1991). Sin embargo, esta puntuación global esconde el perfil cognitivo paradójico asociado al SW definido anteriormente como un «complejo patrón de fortalezas y debilidades», sugiriendo los estudios en niños mayores y adultos con SW puntuaciones estables de CI a lo largo del tiempo, al igual que las fortalezas y debilidades cognitivas (Porter y Dodd 2011).

Habilidades visoespaciales

Uno de los hallazgos más consistentes en los estudios con individuos con SW es la presencia de déficits en sus capacidades visoespaciales. Así, se han observado problemas en tareas de construcción espacial, identificación de objetos, discriminación de formas en términos de figura-fondo, cálculo espacial o en la realización de dibujos (Bellugi et al., 1990; Levy y Bechar, 2003; Mervis et al., 2000; Van Herwegen 2015; Miezah et al., 2021). Aunque existe una considerable variabilidad entre los niveles de capacidad dentro de este dominio, los déficits en las habilidades de construcción visoespacial parecen considerarse un rasgo distintivo del fenotipo cognitivo del SW (Brown et al. 2003; Mervis et al., 2000; Van der Geest y Frens, 2005; Porter y Coltheart 2006; Stiles et al. 2000), que parecen además estar presentes de manera

homogénea, con un rendimiento en niños mayores y adultos comparable al de niños de 4 años con DT, a diferencia de la variabilidad observada en otros dominios cognitivos (Atkinson et al., 2001).

Se ha debatido mucho sobre si los individuos con SW se basan en métodos locales de procesamiento en tareas visoespaciales o utilizan un método predominantemente global como en el desarrollo típico (por ejemplo, Bellugi et al., 1988; Karmiloff-Smith et al., 1997; Mervis, 1999; Stevens, 1997; Wang et al., 1995). El trabajo pionero de Bellugi et al. (1988) ya establecía la cognición visoespacial como un dominio especialmente deficitario en los individuos con SW, mostrando a través de una tarea de dibujo de una bicicleta como los niños con SW eran capaces de representar las distintas partes (p.ej. las ruedas, los pedales, etc.) pero de manera desintegrada (p.ej. la cadena se extendía por debajo de las ruedas). Bihrlé et al. (1989) evaluaron el funcionamiento visoespacial en un grupo de niños y adolescentes con SW comparado con un grupo de individuos con síndrome de Down emparejados en edad cronológica y mental mediante la tarea de copia de memoria de figuras organizadas jerárquicamente. Los resultados sugirieron que los individuos con SW mostraban un patrón de procesamiento opuesto al hallado en el síndrome de Down. Esto es, mientras que los sujetos con síndrome de Down eran capaces de conservar la forma global de los objetos, los sujetos con SW se centraban en los detalles de las figuras, mostrando gran dificultad para producir la forma global del dibujo.

Estos hallazgos se confirmaron asimismo mediante la administración de pruebas estandarizadas de construcción visoespacial, como el subtest de Cubos de la Escala Wechsler de Inteligencia para Niños, o la subprueba de Construcción de Patrones de las Escalas de Habilidad Diferencial, en las que, a pesar de observarse un desarrollo de estas habilidades durante la infancia, los individuos con SW obtenían puntuaciones muy por debajo de lo esperado para su edad cronológica y mental, así como en comparación a las obtenidas en

escalas verbales (Bellugi et al., 1994; Mervis et al., 1999; Jarrold et al., 2001). Esto llevó a los investigadores a concluir que los déficits en las habilidades de construcción visoespacial se deben a sesgos de procesamiento local en detrimento de la organización global de la figura. Esta dificultad para completar la configuración global en tareas de construcción de cubos es similar a la observada en los niños de 6 y 7 años con DT, quienes producen más configuraciones dispersas, y en las que al menos uno de los cubos no se ajusta la disposición global, en comparación con los niños de 8 a 13 años (Kramer et al., 1999). Estos hallazgos sugieren, por tanto, que las habilidades de construcción visoespacial siguen una trayectoria típica pero retrasada (Farran et al., 2001). De igual modo, el desarrollo de las habilidades de dibujo parece seguir también una trayectoria típica. En este sentido, Bertrand et al. (1997) reportaron que las habilidades de dibujo observadas en niños con SW de 9 años y medio son similares a los dibujos fragmentados que producen a los 4 años y medio los niños con DT. Por tanto, el sesgo de procesamiento local observado en las tareas de dibujo y de construcción visoespacial en el SW reflejan un retraso en el desarrollo de estas habilidades (Mervis et al., 1999).

Por el contrario, otros autores consideran que un retraso tan pronunciado en estas habilidades frente al desarrollo de otras capacidades cognitivas (p.ej. lingüísticas), apoya la idea de una trayectoria de desarrollo desviada en el SW (Farran y Jarrold, 2003). Por su parte, Hoffman et al. (2003) señalaron que los individuos con SW, aunque son conscientes de sus errores, no los corrigen, a diferencia de los niños con DT que parecen desarrollar la capacidad de detectar y corregir errores simultáneamente.

Por otro lado, otros autores hallaron que los individuos con SW pueden procesar tanto a nivel local y global como en el DT. Entre ellos se encuentra el trabajo de Pani et al. (1999), que evaluaron a un grupo de adultos con SW mediante una tarea de búsqueda visual, comparados con individuos con desarrollo típico emparejados por edad cronológica y género. Los autores sugirieron que las deficiencias visoespaciales observadas en el SW estaban

relacionadas con la dificultad para cambiar entre las estrategias de procesamiento global y local.

Sin embargo, esto difiere de los resultados de otros estudios que sugieren que la preferencia de procesamiento local en el SW se manifiesta en tareas constructivas, pero no en las perceptivas, concluyendo que la falta de cohesión global está relacionada con las demandas de producción de la tarea y no con sus demandas de percepción. En este sentido, Farran et al. (2001) evaluaron a un grupo de niños y adultos con SW (rango EC = 10-39 años) mediante la prueba de figuras enmascaradas (CEFT; Witkin et al., 1971), que fueron comparados con individuos con desarrollo típico emparejados por edad mental. Los autores hallaron que los sujetos con SW presentaban dificultades para la manipulación mental de las representaciones espaciales y problemas para la integración espacial de los elementos de una imagen, en contraste con lo observado en los controles con DT. Esto podría explicar por qué las capacidades perceptivas, pero no las de construcción pueden verse afectadas por la falta de comprensión de las relaciones espaciales, sugiriendo que los individuos con SW sólo mostrarán evidencia de un sesgo de procesamiento local en tareas con un componente constructivo, mientras que no mostrarán ninguna evidencia de un sesgo local en tareas que son en gran parte perceptivas.

Por lo que respecta a los aspectos neurobiológicos, también se ha reportado que los sujetos con SW presentan daños en el sistema de procesamiento visual de la vía dorsal, responsable del control visual y la orientación de la acción, con relativa preservación de la vía ventral, responsable de la percepción. Así, Dilks et al. (2008) hallaron en un grupo de niños y adolescentes con SW, de edades comprendidas entre 8 y 16 años, un deterioro de la vía dorsal a través de una tarea de precisión manual que consistía en colocar una tarjeta en una ranura con respecto a una tarea de asociación entre orientaciones consistente en hacer coincidir la orientación de una tarjeta con la de la ranura de colocación. Los autores concluyen que los

individuos con SW muestran un patrón similar al observado en niños de 4 años con desarrollo típico, los cuales equiparan el rendimiento en ambas vías a los 6 años. Sin embargo, esta disparidad observada no reflejaría un simple retraso, tal como evidenció Atkinson et al. (1997) en un estudio realizado en una muestra de niños con SW de entre 4 y 14 años. Los resultados constataron errores atípicos en la postura de la mano, lo que indicaría estrategias atípicas en la realización de esta la tarea.

Por otro lado, en cuanto a los aspectos genéticos implicados, el gen LIMK1 fue el primero en relacionarse con los déficits en las habilidades de construcción visoespacial en el SW (Frangiskakis et al., 1996). Sin embargo, hallazgos posteriores contribuyeron a determinar que la delección de una copia de este gen no podía explicar por sí sola estas dificultades al haberse identificado casos de delección parcial de LIMK1 sin deterioro visoespacial. Por lo tanto, se considera más plausible que la función visoespacial no dependa de un solo gen, sino de combinaciones específicas de genes, de modo que el gen LIMK1 formaría parte de una interacción en cascada con otros genes delecionados. En este sentido, el análisis del fenotipo de individuos con deleciones parciales de la región SWB sugieren que los genes GTF2I y GTF2IRD1 pueden estar también implicados en las habilidades visoespaciales del SW (Antonell et al. 2010a, 2010 b).

Habilidades de procesamiento de caras

La capacidad para reconocer caras e identificar su potencial comunicativo es fundamental para la interacción social. A pesar de las dificultades visoespaciales anteriormente descritas, las personas con SW han mostrado una fortaleza relativa en la capacidad para reconocer objetos tanto en posición canónica como no canónica (Landau et al., 2006). Asimismo, la capacidad para reconocer y recordar caras familiares y no familiares se ha descrito también como una fortaleza relativa en el SW, lo que se relacionaría con su alta sociabilidad (Riby, 2012), sugiriendo una disociación en el procesamiento visoespacial

(Rossen et al., 1995; Bellugi et al., 2000). Aunque esta capacidad se ha atribuido en parte al mayor interés por las caras observado en las personas con SW, especialmente una atención prolongada a la región de los ojos, cada vez hay más consenso en que las estrategias de procesamiento son diferentes a las de los individuos con DT y, en consecuencia, el desarrollo de las habilidades faciales seguiría trayectorias atípicas (Riby, 2012).

Los primeros estudios sobre el procesamiento de caras en el SW empleaban pruebas estandarizadas que carecían de la sensibilidad suficiente para detectar atipicidades sutiles. En este sentido, Bellugi et al. (1990, 1999) señalaron cómo en el Test de Reconocimiento Facial de Benton las personas con SW mostraban un rendimiento dentro del rango de los valores normativos. Sin embargo, Duchaine y Weidenfeld (2003) hallaron también puntuaciones normales utilizando estrategias de procesamiento no faciales, lo que indicaría una falta de sensibilidad de la prueba más que habilidades acordes con la edad. Este estudio supuso un punto de partida para el planteamiento de nuevas preguntas de investigación, como la cuestión de si estas puntuaciones cercanas a la normalidad en pruebas estandarizadas podrían ser el resultado de trayectorias diferentes de desarrollo de estas habilidades.

En este sentido, se sugiere que las personas con SW emplearían estrategias basadas más en el procesamiento de rasgos, es decir, de los componentes individuales de una cara como los ojos, la nariz y boca (Deruelle et al., 1999), que en el procesamiento configuracional, que se basa en la disposición y el espaciado de estos rasgos en la cara. Por el contrario, en el DT la contribución de estas estrategias para el reconocimiento de caras cambia gradualmente con la edad cronológica. El procesamiento configuracional emerge a la edad de 10 años (Mondloch et al., 2003) y es la estrategia característica de los adultos con DT (Young et al., 1987), mientras que los niños más pequeños con DT se basan más en el procesamiento de los rasgos individuales (Mondloch et al., 2003). Asimismo, varios estudios han utilizado el efecto de inversión de la cara, referido a la dificultad para identificar una cara cuando está invertida en

comparación con las que están en posición vertical (Yin, 1969). En consecuencia, la inversión interferiría en el uso del procesamiento configuracional, pero no en el procesamiento de los rasgos (Leder y Bruce, 2000), sugiriendo, por tanto, que las personas con SW serían menos sensibles al efecto de inversión que los individuos con DT. Así, Deruelle et al. (1999) apoyaron esta hipótesis al comprobar, mediante una tarea en la que se debía decidir si dos caras eran iguales o diferentes en la condición de cara invertida y no invertida, que los individuos con SW ($n = 12$; rango de edad = 7 a 23 años) se vieron menos afectados por el efecto de inversión que los controles normotípicos emparejados por EM y EC, los cuales emplearían un procesamiento de rasgos en la condición de cara invertida y un procesamiento configuracional en la condición de no invertida, mientras que el grupo con SW utilizarían.

Por el contrario, Tager-Flusber et al. (2003) reportaron que las habilidades de procesamiento de caras se desarrollan de la misma manera que en las personas con desarrollo típico, al comparar a un grupo de adolescentes y adultos con SW ($n = 47$) con un grupo control equiparado por su EC, mediante el paradigma de parte-completo desarrollado por Tanaka y Farah (1993), que se ocupa del procesamiento de elementos individuales de manera aislada (p.ej. «¿Cuál es la nariz de Bill?») o bien presentados en el contexto del rostro completo (p.ej. «¿Qué persona es Bill?»). Los autores comprobaron que, aunque el rendimiento general era inferior en los participantes con SW, ambos grupos mostraban patrones de rendimiento similares en las diferentes condiciones, de manera que la condición de cara completa tenía el mismo efecto facilitador para ambos grupos cuando las caras se presentaban en su posición normal, pero no para las invertidas. Estos resultados apoyan la hipótesis de retraso frente a desarrollo atípico, proporcionando evidencias de que las personas con SW codifican y reconocen las caras holísticamente, es decir, la cara se reconoce como una imagen completa, de la misma manera que los controles normotípicos.

Por su parte, Annaz et al. (2009) en base a estos hallazgos, destacaron la importancia

de explorar la naturaleza del desarrollo del procesamiento holístico en el SW. Los resultados del estudio revelaron que los participantes con SW ($n = 15$; rango de edad 5-12 años) mostraban el mismo patrón que los controles con DT, de manera que reconocían mejor los rasgos faciales aislados que en el contexto de una cara completa, y su rendimiento era mejor en la condición de cara no invertida que en posición invertida. Sin embargo, el análisis de la trayectoria del desarrollo indica que los niños jóvenes con SW muestran un ritmo lento de desarrollo de las habilidades de procesamiento holístico de caras, a diferencia de lo observado en el DT, sugiriendo así un posible retraso del procesamiento holístico en el SW.

Por otro lado, Karmiloff-Smith et al. (2004) evaluaron, sobre la base de tres experimentos, el desarrollo de la habilidad de procesamiento configuracional en el SW en comparación con controles con DT equiparados en EC. Así, en el primer experimento se comparó el procesamiento por rasgos versus el procesamiento configuracional mediante una tarea que consistía en identificar si dos caras reales eran iguales o si bien presentaban modificaciones de sus rasgos o de las relaciones espaciales entre los rasgos faciales. En el segundo experimento se analizó el reconocimiento de caras que se presentan en posición invertida o no invertida en el contexto de una historia. En el tercer experimento se analizó, al igual que en el primer experimento, la sensibilidad a las modificaciones por un procedimiento de rasgos o un procedimiento configuracional, utilizando caras esquemáticas y formas geométricas. Los autores determinaron que la cualidad en el reconocimiento de caras en el SW se sostiene en una tendencia a emplear estrategias atípicas de análisis componencial, lo que se relaciona no con un déficit en el procesamiento holístico sino con un déficit en el procesamiento configuracional. En consecuencia, concluyen que las habilidades de reconocimiento de caras presentan una trayectoria atípica de desarrollo, ya que, aunque los adolescentes y adultos con SW muestran un rendimiento similar al de controles con DT, siguen presentando dificultades con el procesamiento configuracional, además de la falta del efecto de inversión, que es

característico en el desarrollo normotípico del procesamiento de caras.

Desde la perspectiva de comparación intersindrómica, D'Souza et al. (2015) determinaron que el procesamiento de caras en el SW ya presenta una trayectoria atípica de desarrollo en la infancia, de modo que los bebés y niños pequeños con SW no procesan las caras como los niños pequeños con DT. Además, también han demostrado que, aunque el procesamiento de caras es atípico en el síndrome de Down, los dos síndromes difieren en sus estrategias y, por lo tanto, los hallazgos en el caso del SW no pueden explicarse simplemente por la discapacidad intelectual. Por su parte, Dimitriou et al. (2015) llevaron a cabo un estudio transversal para trazar la aparición del procesamiento configuracional y por rasgos en una muestra de niños en edad escolar con autismo (n = 33; EC media= 8:6), síndrome de Down (n = 15; EC media = 9:0) y SW (n = 18; EC media= 8:6), en comparación con niños con DT (n = 25; EC media = 7:2). Mediante un test de reconocimiento facial consistente en una fotografía en blanco y negro de una mujer sobre la que se crean versiones variadas de su rostro (The «Jane» test, Mondloch, 2001). Los resultados revelaron que en el grupo con DT, las trayectorias de desarrollo para detectar cambios configuracionales en caras en posición no invertida frente a la invertida divergían en torno a los 6 años. Por el contrario, ninguno de los grupos clínicos mostró efecto de inversión para modificaciones configuracionales en las caras y ninguno de ellos mostró. Los autores concluyen que el reconocimiento configuracional atípico puede tener efectos en cascada sobre otras habilidades, como el reconocimiento de las emociones, influyendo negativamente en la comunicación social.

Finalmente, cabe destacar que los mecanismos neuronales que sustentan estas habilidades, además de desempeñar un papel en la configuración de la naturaleza del reconocimiento de caras, parece que también presentan algunos rasgos atípicos con relación al DT (Farran et al., 2020). En este sentido, Mobbs et al. (2004) emplearon la técnica de imagen mediante Resonancia Magnética Funcional (RMF) durante una tarea de procesamiento de

caras, reportando que las regiones occipitales derechas, asociadas con el procesamiento holístico, se activaban en el grupo normotípico ($n = 11$, $EC = 33;9$), pero no en el grupo con SW ($n = 11$, $EC = 30;6$), en los que se observó en cambio, una activación de la corteza prefrontal derecha, lo que los autores relacionan con un estilo de procesamiento por rasgos. Por su parte, Golari et al. (2010) revelaron que, a pesar de obtener puntuaciones similares en el Test Benton de reconocimiento de caras, se observó una mayor activación del giro fusiforme ante estímulos faciales en adultos con SW en comparación con lo observado en adultos con DT. Igualmente, describieron un mayor volumen del giro fusiforme en los sujetos con SW, y que podría ser consecuencia del mayor interés por las caras en el SW, aunque asociado a un rendimiento en El Test Benton de reconocimiento de caras en ambos grupos.

Por otro lado, los resultados de los estudios electrofisiológicos en tareas de reconocimiento facial también revelan una organización atípica. Así, Grice et al. (1999) encontraron diferencias en los Potenciales Evocados (PE), de modo que en el grupo con SW el componente N170, vinculado con el procesamiento de caras, no aumentaba en amplitud en la condición de cara invertida, al contrario que en el grupo control equiparado en EC, sugiriendo una trayectoria de desarrollo atípica en el SW. Mills et al. (2000) reportaron un patrón inusual de activación neuronal en un grupo de adultos con SW ($n = 18$; rango $EC = 18-38$ años), que mostraron muy pocas diferencias en los PE entre caras invertidas y no invertidas, que no se observó en los controles con DT ($n = 23$; rango $EC = 18-38$ años). Los autores sugieren que estos resultados pueden estar relacionados con el mayor interés por las caras en los sujetos con SW y que podrían ser específicos del síndrome. Farran et al. (2020) utilizaron, junto con el análisis de Potenciales Relacionados con Eventos, el Test de Memoria Facial de Cambridge para Niños (CFMT-C, Croydon et al., 2014) en un grupo de adultos con SW ($n = 11$; rango $EC = 23-50$ años), comparado con un grupo control con DT equiparado en EC. Los autores revelaron que, aunque la capacidad para reconocer caras en el grupo de adultos con SW

alcanzaba el nivel de niños de 10 años con DT, parece ser una fortaleza relativa dentro de su perfil cognitivo en comparación con otras habilidades no verbales. Asimismo, los resultados electrofisiológicos revelaron un patrón diferencial de activación neuronal para las caras en comparación a los objetos. Además, el análisis demostró que, a diferencia de la actividad neuronal observada cuando el estímulo presentado era una casa, el grupo con SW era sensible a la inversión de las caras, lo que sugiere una codificación holística adecuada. Esto contrasta con los hallazgos de Karmiloff-Smith (2004), que afirmaban una especial dependencia del procesamiento por rasgos en los individuos con SW.

En conclusión, a tenor de los datos expuestos, se puede afirmar que es poco probable que la habilidad para el procesamiento de caras pueda considerarse un módulo preservado del perfil cognitivo del SW.

Habilidades sociales y personalidad

Tradicionalmente, los individuos con SW se describen como poseedores de una personalidad «hipersociable» característica, comportándose «como si todo el mundo fuera su amigo» (Jones et al., 2000), tal como se reconocía en las descripciones iniciales «quieren a todo el mundo, son queridos por todos y son muy encantadores» (Beuren et al., 1964), destacando además la excepcional locuacidad y habilidad para establecer contactos interpersonales y el interés significativo por los rostros humanos (Von Armin y Engels (1964). La propensión a mirar las caras es evidente desde la infancia y existe una fuerte tendencia natural a acercarse a extraños y entablar conversación con ellos, considerando a todo el mundo como amigo (Järvinen et al., 2013). Los padres los describen como más empáticos, sensibles y gregarios que los padres de niños con un desarrollo típico o de personas con otros trastornos del desarrollo (Gosch y Pankau, 1997; Jones et al., 2000; Klein-Tasman y Mervis, 2003). Sin embargo, esto contrasta con la presencia de altos niveles de ansiedad en la mayoría de los individuos con SW e incluso aproximadamente el 50% tiene alguna fobia específica que

persisten en el tiempo (Stinton et al., 2010). Las fobias específicas suelen dirigirse hacia ruidos fuertes, análisis de sangre o inyecciones y persisten en el tiempo (Woodruff-Borden et al., 2010). Destaca especialmente la ansiedad anticipatoria, por ejemplo, ante acontecimientos próximos. Aunque los individuos con SW muestran altos niveles de empatía y a menudo ansiedad por la salud de los demás, pueden ser emocionalmente lábiles y alterarse fácilmente por la crítica (Klein-Tasman y Mervis, 2003.). Frecuentemente muestran preocupaciones u obsesiones con personas, objetos o actividades, lo cual puede ir en detrimento de las conversaciones normales y las actividades cotidianas (Cherniske et al., 2004).

Asimismo, también se ha descrito que los niños pequeños con SW presentan rasgos de hiperactividad y trastorno por déficit de atención con hiperactividad (Arnold et al., 1985; Dilts et al., 1990; Leyfer et al., 2006), y aunque la hiperactividad se reduce con la edad, la distractibilidad persiste en la edad adulta (Davies et al., 1998).

Por otro lado, las personas con SW presentan una conducta adaptativa deficitaria y rara vez alcanzan la plena independencia. En este sentido los estudios indican que sólo un 16% de los adultos logra vivir de manera independiente, lo que supone que la mayoría necesitan soporte y supervisión (Davies, 1997). Las limitaciones en las habilidades de motricidad fina, junto a la falta de persistencia y la distracción hacen que la mayoría de las personas con SW necesiten ayuda y supervisión incluso para realizar tareas sencillas. En el estudio de Davies et al. (1997) realizado en 70 adultos con SW, alrededor de una cuarta parte de los sujetos necesitaban alguna ayuda para ir al baño y alrededor de la mitad necesitaban al menos alguna asistencia para lavarse y vestirse. Alrededor del 80-94 % eran totalmente dependientes de otros para preparación de la comida y las tareas domésticas. (Davies, 1997). Por su parte, Elison et al. (2010) informaron de sus hallazgos en una cohorte de 92 adultos, 43 de los cuales fueron seguidos longitudinalmente. En general, el 77% no necesitaba asistencia para el autocuidado, el 52% tenía poca o ninguna capacidad para realizar las tareas domésticas, el 49% no podía

realizar ningún viaje independiente y el 49% no tenía capacidad para hacer sus propias compras. Sin embargo, Elison et al. observaron que los adultos con SW seguían progresos lentos pero constantes en las habilidades de autoayuda, vida diaria e independencia.

Mervis y John (2010) informaron sobre el rendimiento de la conducta adaptativa de 122 niños con SW de 4 a 15 años de edad, encontrando las puntuaciones más bajas en los dominios de independencia amplia, habilidades de vida en la comunidad y habilidades motoras comunidad y habilidades motoras. El entrenamiento en habilidades sociales y las intervenciones basadas en el podrían ayudar a mejorar los niveles de independencia en algunas áreas.

Las dificultades de cálculo implican que la independencia económica sea un reto para las personas con SW. Un 38% dispone de algún tipo de trabajo, pero sólo unos pocos son capaces de gestionar su economía (Davies et al., 1997; Elison et al., 2010; Mervis et al., 2001).

1.3. Investigación del lenguaje en el síndrome de Williams

El fenotipo lingüístico del SW fue lo que llamó inicialmente la atención de los investigadores, ya que el lenguaje parecía formalmente correcto a pesar de la discapacidad intelectual, hasta el punto de que originalmente fue presentado como intacto, selectivamente preservado y dissociado de otras funciones cognitivas (Bellugi et al., 1988; Bellugi et al., 1990; Bellugi et al., 1994; Bellugi et al., 1999; Bellugi et al., 2000). La investigación posterior puso de relieve que las habilidades lingüísticas en los individuos con SW no están totalmente preservadas y tienen una relación compleja con las habilidades cognitivas (Mervis et al., 2004; Mervis y Berra, 2007). La superioridad de las habilidades verbales en el SW podría explicarse en términos de trayectorias asíncronas de desarrollo, en las que la habilidad verbal progresa a un ritmo más rápido que la habilidad no verbal (Jarrold et al., 2001).

Es importante señalar que no todos los niveles del lenguaje presentan las mismas

fortalezas. Así, las habilidades pragmáticas constituyen un área de relativa debilidad en el SW, mientras que los aspectos estructurales del lenguaje se han descrito como fortalezas relativas en el perfil lingüístico del SW (Reilly et al., 2004; Diez-Itza et al., 2018; Diez-Itza et al., 2022; Stojanovik et al., 2001; Stojanovik, 2006). Desde una perspectiva modular, estas habilidades gramaticales se han considerado selectivamente preservadas, mientras que las representaciones léxicas y el acceso al léxico podrían estar alterados (Clahsen et al., 2004). Sin embargo, este supuesto ha sido cuestionado en varios estudios que indican un procesamiento morfológico atípico (Thomas et al., 2001; Boloh y Ibernón, 2010; Benítez-Burraco et al., 2017; Diez-Itza et al., 2017).

1.3.1. Perfil fonológico

En general, desde los primeros trabajos acerca de las habilidades lingüísticas de las personas con SW, se ha destacado el nivel fonológico como un área de fortaleza de su perfil lingüístico, aunque existen muy pocos estudios que lo evalúen directamente. La mayoría de las investigaciones previas se centran en la fluencia fonológica, la memoria a corto plazo, la percepción fonológica, y la conciencia y procesamiento fonológicos (Vicari et al., 1996a; Vicari et al., 1996b; Volterra et al., 1996; Majerus et al., 2003; Majerus, 2004). Sin embargo, solo algunos estudios más recientes abordan la producción fonológica en individuos con SW, aunque no analizan habla espontánea, sino palabras elicítadas a partir de tests de articulación (Hidalgo, 2019; Huffman, 2019).

A continuación, se hará referencia a algunos datos sobre cada una de estas habilidades, pero en general, tanto los estudios directos de la producción como los del procesamiento fonológico o la prosodia ponen de manifiesto que las habilidades fonológicas no están totalmente preservadas y que persisten dificultades en la adolescencia y en la edad adulta. No obstante, en el desarrollo fonológico tardío los individuos con SW llegan a alcanzar etapas más

avanzadas que otros síndromes genéticos neuroevolutivos, como el síndrome de duplicación de la región Williams-Beuren, el síndrome Down o el síndrome de X frágil (Mervis et al., 2015; Huelmo et al., 2017; Hidalgo y Garayzábal, 2019; Diez-Itza et al., 2021).

En cuanto a la fluencia fonológica, los estudios iniciales sugerían que estaba preservada en el perfil lingüístico del SW. En este sentido, varios trabajos han reportado un rendimiento superior en tareas de fluidez verbal a partir de pistas fonémicas en sujetos con SW en comparación con niños con DT equiparados en EM. Estos hallazgos se han descrito tanto en estudios con sujetos hablantes de italiano (Pezzini et al., 1999; Vicari et al., 2004; Volterra et al., 1996, 2001), como de inglés (Temple et al., 2002). Así, Volterra et al. (1996) reportaron en un estudio con niños y adolescentes con SW de 4 a 15 años una puntuación mejor que sus controles con DT igualados en EM en una prueba de fluencia fonológica sin implicación semántica (Volterra et al., 1996). El trabajo de Pezzini et al. (1999) reveló mejores resultados en los niños con SW (EC = 4;10-15;3 años; EM = 5;4) que en los controles con DT emparejados en EM (EC_M = 5;6) en una prueba fluidez fonológica. Algunos estudios realizados en niños y adolescentes con SW han llegado incluso a sugerir que la fonología es el único componente del lenguaje que podría considerarse preservado en el SW, en contraste con severos déficits en los aspectos semánticos y morfosintácticos (Volterra et al., 2001).

En base a estos resultados, se planteó la hipótesis de que si solo los aspectos fonológicos del lenguaje se desarrollan a un ritmo normal mientras que los componentes gramaticales y léxico-semánticos permanecen alterados, es porque en el SW hay una disociación entre la memoria verbal a corto plazo normal y un deterioro de la memoria a largo plazo (Vicari et al., 1996b). Para otros autores, la fluidez fonológica no resulta particularmente destacable en el SW, siendo similar, pero sin llegar a ser superior a la de otros sujetos que presentan discapacidad intelectual inespecífica equiparados en EM y EC (Levy y Bechard, 2003).

En este sentido, la idea de unas buenas habilidades fonológicas en el SW se ha

consolidado principalmente a partir de los estudios sobre la memoria fonológica a corto plazo. Vicari et al. (1996a) señalaron que el rendimiento en una tarea que evaluaba la memoria inmediata a través de la repetición de una lista de palabras en un grupo de sujetos con SW ($n = 16$, $EC_M = 10$ años, $EM_M = 5;1$ años) reveló efectos comparables de similitud fonológica y longitud a los observados en los niños con DT ($n = 16$, $EC_M = 5;3$), mientras que el efecto de la frecuencia fue significativamente menor en los participantes con SW, lo que fue interpretado como el resultado de un acceso deficiente al conocimiento léxico-semántico. Así, fue revelado un patrón complejo de disociación en el procesamiento lingüístico y desarrollo «atípico» de los niños con SW. No obstante, la aparente disociación observada entre la EM y la fluidez fonológica en los sujetos con SW podría ser un efecto de los años de experiencia escolar, puesto que los sujetos de mayor EC con SW ya han estado expuestos a este tipo de enseñanza durante varios años, mientras que los controles con DT con la misma EM a esa edad todavía tienen poca experiencia con el alfabeto (Vicari et al., 2004), por lo que la fortaleza en la fonología que estos estudios revelaron sería en cualquier caso relativa. Además, el desarrollo fonológico culmina en el DT antes de los 9 años, mientras que el desarrollo léxico tiene un horizonte temporal abierto.

La repetición de pseudopalabras también ha contribuido al estudio de la memoria a corto plazo. Así, Grant et al. (1996) evaluaron en un grupo de sujetos con SW ($n = 7$, $EC = 10;8-30;8$) la memoria fonológica a corto plazo mediante la repetición de pseudopalabras realizada con las reglas fonológicas de la lengua materna (inglés) y de una lengua extranjera (francés), en comparación con dos grupos de niños monolingües con DT ($EC = 6$ años). Los autores hallaron peores resultados en el segundo caso, lo que llevó a concluir que las habilidades léxicas de los sujetos con SW en su lengua nativa no son consecuencia de la simple repetición de estímulo auditivo, sino que implican un dominio del sistema fonológico de su lengua materna. Por otro lado, el rendimiento relativamente bueno en este tipo de tarea muestra

que los individuos con SW continúan apoyándose en la memoria fonológica a corto plazo en la adquisición de nuevas palabras, que se observa en niños de 4 años, pero no en niños de 5 años (Grant et al., 1997).

Al margen de la evaluación de la fluencia fonológica y de la memoria a corto plazo mediante la repetición de una lista de palabras y de pseudopalabras, son pocos los trabajos que han evaluado directamente las habilidades de procesamiento fonológico. Böhning et al. (2002) reportaron que las habilidades de percepción fonológica en un grupo de sujetos con SW ($n = 13$, $EC = 10;1-50;9$) mediante una prueba de repetición de sílabas sin significado con la estructura vocal-consonante-vocal presentadas de forma auditiva, eran comparables a las de sujetos con DT con la misma edad cronológica ($EC = 11;1-52;2$ años). En el trabajo de Majerus et al. (2003) se evaluó el procesamiento fonológico en el SW explorando la memoria verbal a corto plazo y las habilidades de conciencia fonológica en un grupo de niños con SW ($n = 4$; $EC = 10-12$ años) comparado con dos grupos control con DT, uno emparejado por EC ($n = 12n$, $EC_M = 11;4$) y el otro emparejado por edad mental verbal ($n = 8$, $EC_M = 9;5$), a quienes se les realizó una prueba de repetición de palabras y pseudopalabras. Se confirmó su relativa fortaleza en la memoria verbal a corto plazo, que era comparable a la de los niños de la misma edad cronológica y verbal en muchos aspectos, especialmente en el caso de las pseudopalabras, donde el apoyo del conocimiento fonológico y léxico-semántico es reducido. Sin embargo, no corroboran las suposiciones previas de una preservación más general de las habilidades de procesamiento fonológico en el SW.

Los estudios sobre conciencia fonológica han arrojado resultados muy variados. Por un lado, Laing et al. (2001) solo constataron déficits en la subprueba de supresión de fonemas en un grupo de niños, adolescentes y adultos con SW, que se compararon con las de un grupo de niños con DT ($EC_M = 6;9$). Por el contrario, el funcionamiento en tareas de identificación de rimas o de transposición de los sonidos iniciales de las palabras parece ser adecuado en el SW

en comparación con sujetos con DT del mismo nivel de vocabulario o habilidad lectora (Laing et al., 2001; Levy et al., 2003). Estos hallazgos aparentemente contradictorios podrían estar relacionados con la complejidad de las tareas, de manera que sólo se encontrarían déficits en aquellas que requieren mayor exigencia metacognitiva (Laing, 2002).

Por otro lado, en relación con las habilidades fonológicas también se han realizado diferentes estudios sobre las habilidades prosódicas y sus características específicas en el perfil del SW. En este sentido, Stojanovik (2010) evaluaron las habilidades prosódicas en un grupo de niños con SW ($n = 16$, $EC = 6;0-13;11$) en comparación con un grupo de niños con DT ($n = 44$, $EC = 4;3-12;4$). Los resultados mostraron que, en relación con la edad cronológica, se produjo un retraso en el desarrollo de la capacidad de los niños con SW para utilizar la prosodia a la hora de indicar la palabra más importante de un enunciado, concluyendo que la prosodia no es una habilidad cognitiva totalmente preservada en el SW.

Por su parte, Martínez-Castilla et al. (2012) compararon los perfiles prosódicos de dos grupos de 7 niños con síndrome SW de similar EC ($EC_M = 11;6$) y EM, uno de habla inglesa y otro de habla española, y sus correspondientes grupos control de niños con DT, equiparados en EC. Los resultados revelaron que las habilidades prosódicas de los niños con SW presentaban limitaciones en relación con su EC, pero se situaban al mismo nivel que su edad lingüística, reflejando patrones de desarrollo propios de niños con DT de menor EC.

El desarrollo fonológico también suele relacionarse en las etapas tempranas con aspectos motores, como es el caso del balbuceo. Se ha afirmado que el retraso en el inicio del balbuceo canónico y de las primeras palabras observadas en bebés con SW se debe a un retraso en la adquisición de hitos motores tempranos (Masataka, 2001). Estos hallazgos son consistentes con Velleman et al. (2006) quienes también observaron retrasos en el desarrollo vocal prelingüístico en seis niños pequeños con SW. Tras el inicio tardío del lenguaje en bebés con SW, se discute si el desarrollo fonológico posterior sigue una trayectoria atípica o

retrasada. El comienzo postverbal del gesto deíctico también se ha relacionado con una trayectoria atípica del desarrollo del lenguaje (Becerra y Mervis, 2019). Martínez et al. (2014) describieron una trayectoria acelerada atípica del desarrollo fonológico en dos niños con SW de 5 años. En etapas posteriores, los sujetos con SW tienden a presentar pocos errores fonológicos, lo cual contrasta con el hecho de que parecen persistir dificultades para planificar y coordinar la praxis oral y motora en adolescentes y adultos con (Krishnan et al., 2015).

En cuanto a la producción fonológica, existen muy pocos estudios que la hayan evaluado directamente. Huffman (2019) evaluó la precisión articulatoria de consonantes en dos grupos de individuos con SW hablantes de inglés (EC = 4-9 años y 10-17 años, respectivamente) a los que se les administró un Test de articulación. La precisión en la producción de consonantes estuvo por debajo de lo esperado en ambos grupos, pero fue significativamente mayor en el caso de los niños mayores y los adolescentes. Los patrones de precisión articulatoria en el grupo de niños más pequeños con SW fueron similares a los patrones observados en el DT, lo que significa que la articulación fue significativamente más precisa para las consonantes de adquisición temprana, seguidas por las consonantes de adquisición intermedia, y menos precisa para las consonantes del desarrollo fonológico tardío. En el grupo de niños mayores y adolescentes, la precisión articulatoria de todas las consonantes de adquisición temprana era correcta, pero no ocurría lo mismo con las consonantes de adquisición más tardía. El modo de producción fue una de las fuentes de variación en la precisión articulatoria, siendo las consonantes nasales y oclusivas significativamente más precisas que las fricativas y aproximantes en ambos grupos. Aunque los patrones eran similares, los individuos de mayor edad mostraron crecimientos cuantitativos: las consonantes nasales y oclusivas alcanzaron una precisión total, y las consonantes fricativas y aproximantes aumentaron su precisión en un 50% hasta casi el 90% de la producción correcta. También se evaluó la precisión articulatoria de los grupos de consonantes y se observó un marcado

incremento de casi el 100% en el grupo de niños mayores y adolescentes con SW.

Por su parte, Hidalgo (2019) evaluó las habilidades de producción fonológica en un grupo de sujetos con SW ($n = 15$, EC = 4-31 años) hablantes de español, comparada con la de sujetos con síndrome de Down y Smith-Magenis, desde la perspectiva de los procesos fonológicos de simplificación descritos por Bosch (2004) en DT de 3 a 7 años y de las etapas tardías del desarrollo fonológico (expansión, estabilización y resolución) establecidas por Diez-Itza y Martínez (2004). A partir de una prueba de articulación, observó que más allá de los 6 años, el repertorio fonético y fonológico estaba adquirido por parte de los niños con SW, aunque en algunos adolescentes y adultos persistían procesos relacionados con las consonantes róticas. Los procesos de la estructura silábica más frecuentes eran reducción de grupos (ataques y núcleos complejos) y metátesis, y en un menor porcentaje, omisión de sílaba átona y adición, mientras que los procesos de reduplicación y supresión de consonante final estaban ausentes; en el caso de los procesos segmentales, los más frecuentes eran ausencia o posteriorización de vibrantes, y en un menor porcentaje posteriorización y desafricación de otras consonantes, así como también procesos de asimilación

Es importante señalar que la mayoría de los estudios no se han realizado con diseños que permitan observar el desarrollo, ni con metodologías naturalísticas. Levy y Eilam (2013) analizaron conversaciones espontáneas extensas en un estudio longitudinal mixto de dos grupos de niños con SW y SD a lo largo de cinco etapas del desarrollo morfofonológico. Concluyeron que existe un inicio tardío en ambos grupos, lo que determina trayectorias atípicas, que tienden a mostrar mayor especificidad sindrómica en etapas más tardías del desarrollo. Capirci et al. (1996) y Diez-Itza et al. (1998), en estudios longitudinales de caso de niños con SW, hallaron errores fonológicos atípicos en el habla conversacional. Más recientemente, Hargrove et al. (2012) observaron que adolescentes con SW, aunque mantenían niveles similares de inteligibilidad a los de sus controles de la misma edad, presentaban un

índice significativamente menor de precisión articulatoria, alcanzando más de un 3% de palabras incorrectas. También hallaron, al igual que otros estudios previos, una velocidad del habla significativamente más lenta en los individuos con SW (Semel y Rosner, 2003; Setter et al., 2007; Crawford et al., 2008).

El desarrollo fonológico proporciona pues un ejemplo de complejidad emergente, es decir, de la naturaleza cambiante de un sistema complejo a lo largo del tiempo (Davis y Bedore, 2013; McLeod y Crowe, 2018). En este contexto, se plantea la discusión de si las alteraciones responden a un mero retraso cuantitativo respecto al desarrollo típico o si presentan trayectorias específicas de cada trastorno o síndrome (Rose y Inkelas, 2011).

1.3.2. Perfil morfosintáctico

Generalmente se ha caracterizado a los sujetos con SW por tener buenas habilidades gramaticales. Como consecuencia de la atención predominante a la morfosintaxis en los estudios del desarrollo del lenguaje, los primeros estudios se centraron en los puntos fuertes de este nivel del lenguaje, mayoritariamente en niños mayores, adolescentes y adultos con SW (Bellugi et al., 1988, 1992, 1994). Así, en el estudio inicial llevado a cabo por Bellugi et al. (1988), el SW fue presentado como un caso particular o atípico de «retraso mental», con una competencia gramatical intacta frente a una cognición visoespacial deficitaria, lo que se interpretó inicialmente como una disociación de base genética entre lenguaje e inteligencia no verbal. A partir de estos datos y de su comparación con el trastorno específico del lenguaje (TEL), Pinker (1994) sugirió que constituían un caso de «doble disociación» que probaría la independencia entre el lenguaje y la cognición general.

Estos estudios sostenían la teoría de que las habilidades morfosintácticas están «*spared*» (Bellugi et al., 1994) o «*preserved*» (Bellugi et al., 1999) en el SW, refiriendo una mejor comprensión y producción de estructuras sintácticas complejas, lo que apoya la idea de

que existe una disociación entre la morfosintaxis y las habilidades cognitivas generales. Esta postura se basaba en los resultados reportados por Bellugi et al. (1999), que evaluaron a un grupo de adolescentes con SW (n=6; EC_M=14;4), indicando que comprendían mejor las tareas de las subpruebas que evaluaban la comprensión de estructuras pasivas, negativas, condicionales y corrección de frases agramaticales del Test de comprensión gramatical TROG (por sus siglas en inglés *Test of Reception of Grammar*; Bishop, 1989), que los sujetos con SD (n=6; EC media= 15;4) equiparados en edad cronológica y mental. También informaron de que los niños y adolescentes con SW son mejores en detectar anomalías sintácticas y son capaces de corregir frases agramaticales (Bellugi et al., 1999; Bellugi et al., 1994).

Estos hallazgos fueron replicados por Klein y Mervis (1999). Para ello se utilizaron las subtarefas correspondientes a las escalas verbal, perceptivo-manipulativa, numérica, general cognitiva y memoria de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños y el PPVT-R. Los sujetos con SW (n=21; EC_M=9; 11) mostraron estructuras sintácticas mucho más complejas y mejor capacidad de memoria verbal, en comparación con sujetos con SD (n=25; EC media=9;10) emparejados por EC y CI. Sin embargo, a diferencia de lo descrito por Bellugi et al. (1994), no se encontraron diferencias entre los dos grupos respecto al vocabulario receptivo. Este hallazgo apoya la hipótesis de que la fortaleza verbal en el SW pueda deberse principalmente a sus capacidades de memoria verbal.

Asimismo, estudios de otros laboratorios de investigación también informaron de habilidades morfosintácticas relativamente buenas en relación con otros componentes del lenguaje en el SW. Clahsen y Almazan (1998) realizaron un estudio con adolescentes y preadolescentes con SW (n=4, EC=11;2-15;4, EM=5;4-7;7), comparados con un grupo de niños con TEL (n=15, EC=9;3-12;10). Los resultados se compararon también con los de dos grupos de sujetos con DT de EC similar a la EM de los sujetos con SW (n=12, EC=5;8-7;11). En una tarea de producción de verbos en pasado observaron que los errores en la flexión verbal

se concentraban en la morfología irregular, con tendencia a la hiperregularización, mientras que la ejecución en las formas regulares fue similar a la de los grupos control con DT y superior a la del grupo de niños con TEL. Respecto a la tarea de narración de historias, señalaron que, a diferencia de lo observado en los sujetos con TEL, no hubo prácticamente errores en el uso de determinantes y preposiciones por parte de los sujetos con SW, así como tampoco se evidenciaron errores significativos de concordancia de número o en el orden de palabras. Respecto a la interpretación de oraciones pasivas, los sujetos debían señalar de entre 4 dibujos, cuál se correspondía con la frase mostrada. Los resultados se compararon con los dos subgrupos con DT de EC similar a la EM del grupo con SW, un grupo (n=12) de adultos nativos en inglés y el grupo con TEL. Los sujetos con SW mostraron resultados similares a los del grupo de adultos y muy por encima de los observados tanto en los controles como en el grupo con TEL. Los resultados en la prueba de juicio gramatical, a fin de identificar el dominio de las relaciones sintácticas entre un pronombre o sustantivo dado y su antecedente, mostraron que los sujetos con SW lograron puntuaciones por encima de los controles equiparados en EM, en contraste con lo observado en el grupo con TEL, de modo que los mecanismos gramaticales implicados parecen estar intactos en el SW mientras que están afectados en el TEL.

Resultados similares fueron descritos por Mervis et al. (2003) quienes reportaron que los niños y adolescentes con SW evaluados en su estudio realizaban correctamente la formación del pasado de verbos regulares y la tercera persona del presente del singular en comparación a un grupo de niños con TEL equiparados por su MLU, y que tanto el MLU como la capacidad de juicio gramatical eran más avanzadas que las de los niños con síndrome de Down emparejados en EC y EM.

En el trabajo de Musolino et al. (2010) se evaluó a un grupo de sujetos con SW (n=12, EC=11-21 años), comparado con un grupo de niños con DT emparejados con el grupo de niños con SW en función de la EM. Tras escuchar unas frases habladas grabadas que describían las

viñetas cortas animadas que se presentaban por ordenador, los sujetos debían juzgar el valor de verdad de cada frase como «correcto» o «incorrecto» en el contexto de la viñeta. La interpretación de las frases variaba en función de la estructura sintáctica y la inclusión de la negación y la conjunción disyuntiva «o». Los resultados revelaron que los sujetos con SW eran capaces de comprender las relaciones sintácticas y semánticas básicas y que su rendimiento era similar al de los controles equiparados en EM, concluyendo que los sujetos con SW conocen y aplican los principios de la gramática.

Sin embargo, teniendo en cuenta que los niños con DT dominan la mayoría de las estructuras sintácticas entre los 3-4 años (Crain y Pietroski, 2002; Pinker, 1994), edad que se corresponde normalmente con la edad mental de las personas con SW en la adolescencia y no habiendo evidencia que demuestre resultados por encima de su edad mental no verbal en tareas que evalúan la gramática, estos resultados ya no resultan tan llamativo. Así, los resultados del estudio de Karmiloff-Smith et al. (1997) revelaron que los adolescentes y adultos con SW (n=18, EC=8;4-34;10; EV=4;0-16;4) obtuvieron puntuaciones por debajo de su repertorio léxico y EC en la prueba global del *TROG* (media de edad *TROG*= 6;3; media EC=18;2), mostrando especialmente dificultades en la comprensión de oraciones subordinadas en contraste con los controles equiparados en vocabulario. En la misma línea, Grant et al. (2000) reportaron que el rendimiento de los adolescentes y adultos en una tarea de repetición de frases era equivalente al de los niños de 5 años DT.

Por otro lado, estudios en lenguas romances, como el italiano, español y francés, también hallaron errores morfosintácticos atípicos que cuestionaban la hipótesis del lenguaje preservado. El estudio de Volterra et al. (1996) realizado en sujetos con SW hablantes de italiano (n=17, EC=4;10-15;3; EM=3;8-6;8) reportó un número sustancial de errores morfológicos en una prueba de producción, en la que de los 9 sujetos que fueron capaces de realizar la tarea, 6 puntuaron por debajo del nivel correspondiente a su EM. Además de errores

de sustitución, también observados en el grupo control (n=116) equiparado en EM, los sujetos más pequeños con SW produjeron errores en el orden de palabras, preposiciones, conjugación verbal, que algunas veces generaban enunciados agramaticales. Estos errores se observaron tanto en la tarea de repetición de frases como en las tareas de descripción. Hallazgos similares para el inglés americano fueron reportados Rubba y Klima (1991). El estudio de un niño español de 11 años (Diez-Itza et al., 1998) también reportó errores morfológicos atípicos en preposiciones, artículos, clíticos y concordancias verbales. Una tarea experimental de asignación de género gramatical a artículos, nombres y adjetivos mostró que niños, adolescentes y adultos con SW hablantes de francés presentaban más errores que los niños de cinco años con DT (Karmiloff-Smith et al., 1997). En este último estudio, se concluye que el patrón de desarrollo del lenguaje en el SW es atípico y se sugiere que es necesario repensar la noción modular de preservación de las capacidades lingüísticas en el SW.

Asimismo, Levy y Hermon (2003) evaluaron la competencia gramatical en un grupo de adolescentes con SW hablantes de hebreo (n=10, $EC_M=14;8$). El rendimiento de los sujetos se comparó con el de dos grupos control con DT de EC similar a la EM de los sujetos con SW ($EC_{G1}=5;7$, $EC_{G2}=11;7$). Los autores concluyeron que, aunque los individuos con SW que, aunque los sujetos con SW mostraron un conocimiento de la raíz del léxico al nivel de sus controles equiparados en EM, otras características de la morfología parecen menos conservadas.

Uno de los aspectos más debatidos y que más interés ha despertado en el estudio del perfil morfosintáctico en el SW es la formación de pasados regulares e irregulares. En cuanto al funcionamiento de los sujetos con SW en la construcción de formas gramaticales regulares e irregulares, los estudios revelan que las personas con SW presentarían una buena ejecución en las formas regulares (Bromberg et al., 1995; Clahsen et al., 2004) y un déficit específico en la formación de pasados irregulares que no pueden ser contruidos de acuerdo con las reglas

gramaticales, en comparación con los controles (Clahsen y Almazan, 1998; Penke y Krause 2004; Zukowski, 2004).

Así, Bromberg et al. (1995), citado en Clahsen y Almazan 1998), observaron, en una tarea de producción elicitada, que los sujetos con SW no tuvieron problemas para formar el pasado de verbos regulares, así como plurales regulares (terminación -s) en inglés (incluso utilizaban afijos regulares con más frecuencia que los sujetos sin alteraciones), frente a marcadas dificultades en la formación de verbos irregulares con tendencia a la sobrerregularización,

Resultados similares fueron descritos por Clahsen y Almazan (1998) en el estudio que referíamos anteriormente, mediante una tarea de producción elicitada de pasados en inglés de no verbos irregulares que se asemejan a verbos irregulares existentes, verbos denominativos irregulares y regulares (el procedimiento experimental y los materiales se adoptaron a partir de Ullman (1993) y Ullman et al. (1997)). Cada verbo se presentó en el contexto de dos frases que fueron dichas por el investigador. Después de escuchar la primera oración, se le pidió al niño que repitiera la frase entera. Seguidamente, se le presentó el enunciado del test (p.ej. *Just like everyday, yesterday I ____ football*) y se pidió al niño que repitiera la frase y completara la palabra que faltaba. Los niños recibieron la instrucción de decir lo primero en lo que piensen, y se les dijo que algunas palabras probablemente serían nuevas. La prueba se administró a un grupo de 4 sujetos con SW (EC= 11;2-15;4; EM = 5;4-7;7) cuyos resultados se compararon con los de dos subgrupos con DT (n=10) de EC similar a la EM del grupo con SW (EC=.5;4-5;7 y EC=7;1-7;6) y un grupo con TEL (n=12; EC=9;3-12;10). Los resultados mostraron que la ejecución del grupo con SW en las formas regulares tanto de verbos existentes como inventados fue muy superior a la del grupo con TEL y no se encontraron diferencias significativas respecto a los controles con DT, en contraste con lo observado en la formación de verbos irregulares. Concretamente, en la formación del pasado de verbos irregulares

existentes, los sujetos con SW obtuvieron peores resultados que los controles con DT, con tendencia a la sobrerregularización. Por su parte, el grupo de sujetos con TEL mostraron peores resultados tanto en la formación de pasados regulares como irregulares existentes en comparación con los sujetos con SW. En cuanto a las formas en pasado de no-verbos regulares e irregulares, se observó el mismo patrón en todos los grupos. A la vista de las disociaciones intra-dominio en el sistema lingüístico de las personas con SW, desde las teorías de la modularidad del lenguaje se planteó la hipótesis de que los errores provenían de un déficit del componente léxico, mientras que el sistema computacional estaría selectivamente preservado (Clahsen y Almazan, 2001; Lukács et al., 2001).

Por el contrario, Thomas et al. (2001) no encontraron que el déficit en las formas pasadas sea selectivo de los verbos irregulares cuando se controlaba la edad mental en un grupo de 21 niños, adolescentes y adultos con SW (EC=22;8, 10;11-53;3), ya que los controles con DT (tres grupos de niños: n=10, EC=6;0, 5;5-6;4; n=10, EC=8;1, 7;8-8;5; y n=10, EC=9;10, 9;6-10;6; y un grupo de adultos: n=16, EC=30;5, 17;3-45;0) también mostraban mayores dificultades en la morfología irregular. Para ello administraron dos tareas de construcción de formas pasadas de verbos regulares, irregulares y no palabras. En una de las tareas se suministraba el primer fonema de la forma en pasado y en la otra tarea no se ofrecía ninguna pista fonológica. Los resultados indicaron que los sujetos con SW no mostraron un déficit selectivo en la formación de pasados irregulares. Además, no se encontraron diferencias significativas en la construcción de pasados regulares e irregulares entre el grupo con SW y las personas con DT emparejadas por EV. Sin embargo, el grupo con SW mostró mayor dificultad en la generalización de la regla de formación de pasados regulares (-*ed*) de verbos inventados. El propio proceso de desarrollo se consideró la clave para explicar estos resultados desde una perspectiva neuroconstructivista, frente a las explicaciones inspiradas en la neuropsicología adulta (Karmiloff-Smith, 1998). Este enfoque de la trayectoria de desarrollo también reveló

que la adquisición del tiempo pasado por parte de individuos con SW podría seguir una trayectoria atípica porque los individuos con SW, a diferencia de los controles con DT del estudio, no mostraron un efecto de frecuencia para las formas irregulares del pasado.

Otros datos que negarían la preservación del componente morfosintáctico en el SW serían las dificultades que presentan para respetar la concordancia de género en la frase, así como la aparición de errores atípicos en el género gramatical en comparación con el DT. Para ello han sido de gran utilidad las investigaciones realizadas en lenguas con una morfología más compleja. Así, Karmiloff-Smith et al. (1997), encontraron mayor dificultad en la asignación del género gramatical en un grupo de 14 adolescentes y adultos jóvenes francófonos con SW (EC=15;9, 9;0-22;6) comparado con un grupo de 18 niños con DT (EC=5;1, 4;6-5;11). Los sujetos fueron instados a producir el artículo y el adjetivo calificativo de color, ambos marcados por género. A pesar de tener una EV superior en vocabulario (PPVT) y comprensión gramatical, el grupo con SW mostró más errores en las tareas de concordancia de género de no palabras o palabras nuevas en función del artículo que las acompañaba o proporcionando la terminación fonológica de la palabra en comparación con los controles más jóvenes. Esto llevó a sugerir que, a diferencia de los niños con DT, los sujetos con SW tienen dificultad para extraer el sistema de reglas morfológicas, de forma que tienen dificultades con las no-palabras. Sin embargo, se muestran hábiles adquiriendo pares de artículo/nombre, razón por la cual cometen relativamente menos errores con palabras reales.

Hallazgos similares fueron descritos por Capirci et al. (1996) en un estudio de caso de una niña italiana con SW (EC=2;6-4;10). A pesar de la de la buena puntuación en vocabulario (PVT) y ejecución relativamente alta en sintaxis, la niña mostró dificultades en la asignación de género como la falta de concordancia entre artículo y sustantivo y errores de género en la pronominalización.

A pesar de algunas afirmaciones que sostienen que las personas con SW mostrarían un

buen uso de estructuras subordinadas en habla espontánea (Bellugi et al., 2000), otros autores han encontrado evidencias a favor de su dificultad con este tipo de estructuras gramaticales. Así, en tareas de repetición de frases de relativo complejas, Grant et al. (2002) encontraron resultados similares en un grupo de adolescentes y adultos con SW (n=14, EC=17;11, 8;11-30;9) comparado con un grupo de niños con DT (n=11, EC=5;0, 4;9-5;11), aunque su rendimiento fue peor en comparación con dos grupos de niños más mayores con DT (n=11, EC=6;0, 5;11-6;2 y n=10, EC=7;1, 6;10-7;2) a pesar de tener puntuaciones más altas de vocabulario.

Por otro lado, es importante señalar que hay muy pocos estudios sobre desarrollo gramatical temprano en el SW. Mervis et al. (2003) consideraron las habilidades gramaticales de 22 niños pequeños con SW que fueron seguidos longitudinalmente desde el inicio de la adquisición del lenguaje. A la edad de 30 meses, sólo cuatro (18%) niños habían obtenido una puntuación de Complejidad de Frases del CDI de al menos 1 (percentil 10, el percentil más bajo registrado), por lo que se concluyó que el inicio del desarrollo gramatical se retrasaba considerablemente en la mayoría de los niños con SW. Asimismo, varios estudios han reportado que la habilidad gramatical está fuertemente correlacionada con el tamaño del vocabulario expresivo (Vicari et al., 2002; Volterra et al., 2003), lo cual es consistente con los resultados de varios estudios de muestras grandes de niños pequeños y preescolares con DT (Bates y Goodman, 1997).

En suma, el debate sobre la naturaleza típica o atípica del perfil morfosintáctico del SW se ha mantenido en una serie de estudios que han sido objeto de distintas revisiones (Diez-Itza et al., 2017; Mervis, 2006). Desde la perspectiva de la preservación, se interpretaron los resultados de distintos estudios en términos de un sistema con un funcionamiento típico en el que había algunos componentes deteriorados (Clahsen et al., 2004; Clahsen y Almazan, 1998, 2001; Clahsen y Temple, 2003; Krause y Penke, 2002; Penke y Krause, 2004). Otras

investigaciones apelaron a un perfil de desarrollo retrasado (Thomas et al., 2001; Zukowski, 2005; 2008). Desde la perspectiva neuroconstructivista, se postularon trayectorias de desarrollo atípicas (Hsu y Karmiloff-Smith, 2008; Thomas y Karmiloff-Smith, 2003, 2005).

1.3.3. Perfil léxico-semántico

Respecto al nivel léxico-semántico, desde las primeras descripciones de las habilidades lingüísticas en el SW se destacó su lenguaje fluido y vocabulario diversificado (p.ej. Bellugi et al., 1988, 1990, 1994; Reilly et al., 1990; Udwin y Yule, 1990; Volterra et al., 1996). La comprensión del vocabulario también se ha considerado una fortaleza relativa en el SW, aunque solo en el caso del vocabulario concreto, ya que el vocabulario relacional presenta limitaciones asociadas a las dificultades visuoespaciales (Mervis y John, 2008; Garayzábal et al., 2014; Sepúlveda y López, 2020). En cuanto a la producción léxica, se ha señalado una tendencia a emplear palabras raras y un patrón atípico de categorización semántica (Bellugi et al., 1994; Purser et al., 2010).

En cuanto a la adquisición del léxico, varios estudios han destacado que los niños pequeños con SW siguen un patrón atípico. A diferencia del DT, los niños con SW producen sus primeras palabras antes de comprender o producir gestos protodeclarativos (Mervis y Bertrand, 1997) o los producen en menor cantidad incluso produciendo lenguaje referencial (Laing et al., 2002), y en general, se han observado retrasos en el desarrollo que afectan a la aparición del gesto deíctico o al desarrollo de la categorización, entre otros (Nazzi et al., 2002, 2005). Robinson y Mervis (1998) señalan que, a al margen de estos desfases presentes en la primera infancia, el patrón de desarrollo del vocabulario de los niños con SW, cuando se pone en marcha, es el mismo que el de los niños con DT.

En el apartado relativo al fenotipo cognitivo-conductual se refería la memoria a corto plazo como un dominio relativamente preservado en el SW. De acuerdo con los resultados de

los estudios sobre memoria verbal en el SW, la fonología ocuparía un lugar fundamental durante el aprendizaje de vocabulario, esto es, una sobredependencia de las habilidades de codificación fonológica ante la existencia de anomalías en el procesamiento léxico-semántico (Grant et al., 1997; Karmiloff-Smith et al., 1997; Laing et al., 2005; Vicari et al. 1996a, 1996b).

En cuanto al procesamiento léxico-semántico, los hallazgos descritos son contradictorios. En relación con la comprensión, numerosos estudios han descrito el vocabulario receptivo como un área de fortaleza relativa en el SW, a partir de pruebas como el Test de vocabulario en imágenes Peabody (PPVT) o su versión británica, la Escala británica de vocabulario de dibujos (BPVS), resaltando el adecuado dominio del vocabulario concreto en oposición al vocabulario abstracto. Bellugi et al. (1990) hallaron mejores resultados en un grupo de niños mayores y adolescentes de habla inglesa con SW ($n = 6$, $EC_M = 14;4$, $CI_M = 50,8$) en comparación con un grupo de individuos con síndrome de Down ($n = 6$, $EC_M = 15;4$, $CI_M = 48,8$) equiparados en EC y EM, a través de una tarea de vocabulario receptivo mediante el test Peabody.

En la misma línea, el trabajo de Vicari et al. (2004) también reportó mejores resultados en la comprensión léxica, evaluada con el PPVT, en un grupo de adolescentes y adultos jóvenes italianos con SW ($n = 69$, $EC_M = 12;4$, $EM_M = 5;2$, $CI_M = 52,7$) en comparación con un grupo de sujetos con DT ($n = 46$, $EC_M = 5;1$, $EM_M = 5;4$, $CI_M = 107,7$) equiparados en EM y con un grupo de sujetos con SD ($n = 56$, $EC_M = 13;4$, $EM_M = 5;2$, $CI_M = 44,7$) equiparados en EC y EM cuando se tuvo en cuenta el CI.

Brock et al. (2007) compararon el conocimiento de vocabulario receptivo, mediante la Escala BPVS, de un grupo de niños y adolescentes con SW ($n = 41$, $EC = 6-17$ años) con el de sujetos con DT ($n = 133$, $EC = 4-10$ años), SD ($n = 24$, $EC = 9-17$ años), y con sujetos otras dificultades de aprendizaje no específicas ($n = 122$, $EC = 5-17$ años). Los resultados observados destacaron que la superioridad observada en los individuos con SW no se limitó a

la comparación con los niños con DT, sino que se observó también en las comparaciones con los grupos clínicos, concluyendo que el conocimiento relativamente bueno del vocabulario en el SW no es simplemente una consecuencia de la edad. Además, destacaron que este conocimiento es bueno especialmente en niños mayores.

Esta superioridad, sin embargo, no se observó en otros estudios. Así, Volterra et al. (1996) no hallaron diferencias significativas en la prueba de comprensión de vocabulario PPVT en un grupo de niños italianos con SW ($n = 17$, $EC_M = 9;8$, $EM_M = 5;2$, $CI_M = 56$) comparado con un grupo de niños ($n = 116$) con desarrollo normotípico de equivalente EM (EC en el rango de la EM del grupo con SW). Hallazgos similares fueron reportados por Pezzini et al. (1999), quienes compararon un grupo de niños italianos con SW ($n = 16$, $EC_M = 9;10$, $EM_M = 5;4$) emparejado en EM con un grupo con DT ($n = 18$, $EC_M = 5;6$, $EM_M = 5;4$). En la comprensión léxica, los sujetos con SW obtuvieron puntuaciones dentro del rango esperado para su EM.

En el trabajo de Mervis y Becerra (2007) se observó que las puntuaciones obtenidas en el PPVT en un grupo de niños y adolescentes con SW ($n = 238$, $EC = 4-17$ años) no estaban por encima del nivel esperado para los niños de la población general, lo que no es consistente con un dominio «exquisito» del vocabulario concreto en el SW.

Por otro lado, los trabajos de Temple et al. (2002) y Clahsen et al. (2004) evaluaron de forma más precisa la discriminación entre ítems léxicos, hallándose déficits en esta área cuando la tarea exigía una capacidad léxica más detallada. Así, en una tarea de comprensión léxica en la que se debía seleccionar el dibujo asociado a una palabra hablada entre múltiples distractores de la misma categoría semántica, los sujetos con SW mostraron un rendimiento significativamente inferior en comparación con el grupo con DT equiparado en EM. Estos resultados indicarían, por tanto, que el sistema semántico es menos eficaz cuando se requiere una especificación semántica detallada, aunque podría mejorar con la edad, concluyendo que las medidas convencionales de vocabulario (como el test PPVT) podrían sobreestimar el

conocimiento léxico-semántico en el SW.

En esta misma línea, los resultados del trabajo de Sepúlveda y López (2020) confirmaron que existe una evolución del vocabulario receptivo al comparar la comprensión léxica de un grupo de niños con SW ($n = 11$, EC = 6–12 años) con la de un grupo de adolescentes y adultos jóvenes con SW ($n = 8$, EC = 12–20 años) equiparados en EM, mediante el test PPVT. Los resultados mostraron diferencias significativas entre ambos grupos, de modo que el grupo de mayor edad obtuvo mejores puntuaciones. Además, se observó una correlación directa entre la EC y el desarrollo del vocabulario receptivo, independientemente de la edad mental.

En relación con la comprensión del vocabulario relacional en el SW, este presenta limitaciones asociadas a las dificultades visoespaciales. En el trabajo de Mervis y John (2008) se encontró que las puntuaciones de vocabulario concreto y relacional eran significativamente más bajas en los niños con SW ($n = 92$, EC = 5–7 años) en comparación con el grupo control con DT ($n = 72$, EC = 4–6). Además, los niños con SW mostraron una capacidad de vocabulario relacional muy limitada y al nivel de su capacidad de construcción visoespacial, por lo que no se podría hablar de componentes preservados o alterados selectivamente cuando hay aspectos fuertes y débiles dentro del mismo.

Garayzábal et al. (2014) compararon el dominio del vocabulario concreto y relacional de un grupo de sujetos con SW ($n = 18$, EC = 6–23 años) con el de un grupo con síndrome de Smith–Magenis ($n = 18$, EC = 7–29 años) mediante el test Peabody y el test Boehm de conceptos básicos. Los resultados del estudio mostraron que, aunque no se observaron diferencias en el dominio de la comprensión del vocabulario concreto y de los conceptos relacionales totales, los sujetos con SW obtuvieron resultados significativamente peores en los conceptos espaciales relacionales que el grupo con síndrome de Smith–Magenis.

En cuanto a la producción léxica, se ha referido una tendencia a emplear palabras poco

frecuentes y un patrón atípico de categorización semántica, lo que ha llevado a estudiar el procesamiento léxico-semántico a través de tareas de fluidez semántica en las que se pide nombrar el mayor número de elementos pertenecientes a una misma categoría en un tiempo limitado. En este sentido, en el trabajo de Bellugi et al. (1990) anteriormente descrito, se observó que los niños con SW recordaban elementos inusuales, poco frecuentes y no prototípicos dentro de una categoría semántica, con ejemplos de animales como «brontosaurio», «yak» o «león marino».

A partir de este y de otros estudios realizados, Bellugi y su equipo elaboraron una descripción del perfil neuropsicológico del SW (Bellugi et al., 1994) destacando que el conocimiento semántico estaba parcialmente preservado, con un rendimiento en las medidas de vocabulario receptivo por encima de lo esperado para la EM, pero también parcialmente desviado en las mencionadas respuestas inusuales dadas en la prueba de fluidez semántica. Los resultados revelaron un mejor rendimiento en el grupo de niños y adolescentes con SW ($n = 10$, $EC = 10-20$) comparado con un grupo de adolescentes con SD equiparados en EM.

En el trabajo de Rossen et al. (1996) se evaluó el nivel léxico-semántico en un grupo de adolescentes con SW ($n = 6$, $EC = 10-18$, $CI = 50,8$) en comparación con un grupo de adolescentes con SD ($n = 6$) equiparados en EC y EM. Aunque los resultados del estudio no revelaron una mejor fluidez semántica en el grupo con SW, cualitativamente observaron que los sujetos con SW utilizaban más palabras de baja frecuencia en la tarea de fluidez semántica, aunque solo hacia el final de la lista producida. Por otro lado, en una tarea de comprensión de homónimos, los sujetos con SW mostraron la misma preferencia hacia los homónimos de significado más frecuente y los de significado menos frecuente cuando se les solicitó que los definieran. Los autores sugirieron que esta elección de palabras «inesperada» podría atribuirse a una posible falta de especificidad en el procesamiento léxico-semántico, concluyendo que la organización léxica podría ser atípica en el SW.

Contrariamente a los resultados de los estudios que apuntan a un procesamiento semántico diferente en las personas con SW, otros autores consideran que el componente léxico-semántico no constituye una habilidad específica del SW. En el estudio anteriormente descrito de Volterra et al. (1996) no se observaron diferencias estadísticamente significativas al comparar los resultados de los niños con SW en una prueba de fluidez semántica con los del grupo normotípico, y no se encontró la producción de palabras infrecuentes. En este mismo estudio se observó, sin embargo, que los niños con SW obtenían mejores resultados que el grupo con DT en lo que respecta a la fluidez fonológica mediante una tarea en la que se pedía a los niños que produjesen durante un minuto tantas palabras como pudieran que empezaran por la letra F. En la misma línea, Tyler et al. (1997) hallaron, a partir de una tarea de *priming* semántico, que la organización semántica de los sujetos con SW ($n = 12$, $EC_M = 21;9$, $CI_M = 63,1$, $EM_M = 10;6$) se correspondía con la observada en un grupo normotípico ($n = 20$, $EC = 18-40$ años) equiparado en EC, tanto en las relaciones categoriales (p.ej. *lechuga-col*) como temáticas (p.ej. *paraguas-lluvia*), lo que indicaría que en el SW no estaría alterada la estructura de la memoria semántica.

En el trabajo de Jarrold et al. (2000), tampoco se encontraron ejemplos inusuales, ni una organización léxico-semántica atípica. Para ello se evaluó a un grupo de sujetos con SW ($n = 13$, $EC_M = 16;9$), en comparación con un grupo con dificultades de aprendizaje moderadas ($n = 39$, $EC = 7;11-16;6$) equiparado en vocabulario receptivo mediante la Escala BPVS, en una tarea de fluidez semántica. Los resultados mostraron que ambos grupos produjeron el mismo número de ítems novedosos y no se registraron respuestas inusuales o atípicas en ninguno de los grupos. Sin embargo, una característica llamativa del grupo con SW fue el elevado número de repeticiones, significativamente mayor que los controles, lo que se atribuyó a las exigencias ejecutivas de la tarea de fluidez semántica. Los autores destacaron que el criterio de emparejamiento pudo haber influido en los resultados del estudio, ya que los sujetos

con SW pudieron estar en desventaja en términos de inteligencia general. Hallazgos similares fueron reportados por Lukács et al. (2004).

Los resultados del trabajo de Garayzábal y Cuetos (2010) revelaron que los sujetos con SW no poseen un sistema léxico-semántico peculiar y diferente del de las personas con desarrollo típico. Para ello, compararon la ejecución de un grupo de sujetos con SW ($n = 15$, $EC_M = 23;6$, $CI = 55,36$) con un grupo con DT ($n = 15$, $EC_M = 17,8$) en tareas de fluidez verbal (semántica y fonológica) y en otras tareas léxico-semánticas complementarias como la decisión léxica, repetición de pseudopalabras, asociación semántica y denominación de dibujos. Los resultados mostraron que, aunque los sujetos con SW dijeron menos ejemplares de cada categoría, los que produjeron eran similares a los de los sujetos control, tanto en lo que se refiere a la frecuencia de las palabras, como a su longitud o a la tipicidad de las categorías. Además, se destacó que los sujetos con SW realizaron un menor número de subcategorías y más pequeñas, lo que indicaría que las personas con SW tienen un sistema léxico-semántico más pobre y con estructuras semánticas menos sofisticadas.

Por otro lado, en tareas de producción léxica de recuperación de palabras basadas en la denominación de dibujos, se ha observado que, al contrario de lo que ocurre con el vocabulario receptivo, los sujetos con SW obtienen resultados acordes con su EM, pero no con su EC (Bello et al., 2004), o incluso resultados significativamente peores (Lukács et al., 2004; Temple et al., 2002; Vicari et al., 2004; Volterra et al., 1996). Hallazgos similares fueron reportados por Thomas et al. (2006), quienes además encontraron que la velocidad con la que nombran los sujetos con SW es más lenta que los controles con DT equiparados en EM. Esta dificultad podría indicar una recuperación léxica deficitaria.

En el trabajo anteriormente descrito de Temple et al. (2002), se observó también que los sujetos con SW ($n = 4$, $EC = 11;2-15;4$) tenían una edad de denominación significativamente inferior a la de su vocabulario receptivo, con puntuaciones incluso por

debajo de lo esperado para su EM. También informaron de errores atípicos en proporción mayor que en el grupo control, como nombrar un componente del dibujo mostrado en lugar de nombrar el objeto en su conjunto, lo que sugeriría un sistema semántico menos eficaz que se asociaría con el bajo rendimiento en las tareas de vocabulario receptivo con distractores de la misma categoría semántica, como se ha descrito anteriormente.

Las tareas narrativas parecen no apoyar la existencia de un procesamiento léxico-semántico atípico en el SW. En este sentido, Stojanovik y van Ewijk (2008) evaluaron el uso de vocabulario inusual mediante la tarea narrativa del cuento de la rana, que consiste en contar una historia por medio de un libro ilustrado sobre un niño que va en busca de su rana (Mayer, 1965). Los resultados no han constatado ninguna diferencia en la producción de palabras de baja frecuencia, ni una mayor diversidad léxica en el grupo con SW respecto de los grupos control (un grupo control emparejado por el vocabulario receptivo, otro por el rendimiento en una tarea no verbal y otro por la edad cronológica). Las autoras concluyeron que las personas con SW no tienen un vocabulario sofisticado ni infrecuente, y que la utilización ocasional de palabras inusuales podría explicarse por el interés que muestran hacia un tema específico, lo que ha posibilitado la especialización léxica.

Los estudios realizados con tareas de definición de palabras revelan una competencia deficitaria en los sujetos con SW, como se refleja en la prueba de definiciones de la escala Wechsler (Bellugi et al., 1990). Una observación importante sobre este tipo de tareas es que implican el uso habilidades cognitivas específicas, lo que subestima la posibilidad de que estén comprendiendo las palabras, tal y como indican las asociaciones correctas que realizan. En este sentido, Temple et al. (2002) argumentaron que los criterios estrictos de puntuación en esta tarea conducirían al fracaso formal cuando el niño proporciona respuestas asociativas o circunlocuciones.

En el trabajo posterior de Purser et al. (2010), los resultados revelaron que, a edades

tempranas, el rendimiento de los individuos con SW no difería del de los controles con DT en una tarea de definición en la que se evaluaba el conocimiento de los nombres de 21 animales. Sin embargo, a edades más avanzadas, la capacidad del grupo con SW para definir palabras se alejó del nivel previsto para el grupo control, ya que se esperaban definiciones más sofisticadas. Dado que los autores esperaban que esta tarea pudiera verse condicionada por las demandas cognitivas, añadieron una tarea de categorización en la que se evaluó el conocimiento de los 21 animales mediante preguntas del tipo «¿cuáles son aves».

En conclusión, los hallazgos reportados revelan discrepancias que podrían estar motivadas por las diferencias en el planteamiento metodológico de los estudios, como las tareas experimentales utilizadas, esto es, tareas de procesamiento explícito–*off-line*, que implican necesariamente procesos metalingüísticos (tareas de denominación de dibujos, categorización o definición de palabras) vs tareas de procesamiento implícito–*on-line*, que minimizan las demandas metalingüísticas (tareas de *priming* semántico); la edad de la muestra; el grupo control y la comparación por edad mental o edad cronológica (Brock et al. 2007).

1.3.4. Perfil pragmático

El nivel pragmático inicialmente se consideró un punto de fortaleza, dada la amigabilidad y la sociabilidad de las personas con SW, siempre dispuestas a la interacción conversacional. Sin embargo, estudios posteriores han puesto de manifiesto que la pragmática es un área de debilidad, sobre todo en comparación con las habilidades gramaticales (Diez-Itza et al., 2004).

El conocimiento sobre las habilidades pragmáticas de los individuos con SW proviene de estudios que han investigado sus habilidades conversacionales, narrativas y metapragmáticas, como la comprensión y el uso de modismos, metáforas y metonimias. Las primeras descripciones de las habilidades comunicativas en las personas con SW resaltaban la

facilidad con la que pueden adaptarse a cualquier tipo de contexto comunicativo (Von Arnim y Engel, 1964), así como su alta sociabilidad y notable comprensión social (Reilly et al., 1990). Jones et al. (2000) se refirieron a las personas con SW como «excesivamente sociales». Esta personalidad excesivamente social ha sido interpretada por algunos, como Rice et al. (2005), para sugerir que la comunicación social no es una debilidad en niños con SW.

Sin embargo, otros grupos de investigación han informado de que los individuos con SW no son sensibles a las necesidades de su interlocutor (Udwin y Yule, 1991) y que tienen dificultades para hacer amigos y establecer relaciones sociales (Davies et al., 1998). Laws y Bishop (2004) compararon los informes de cuidadores o profesores sobre las habilidades pragmáticas de niños y adultos jóvenes con SW con los de individuos con SD o TEL utilizando la *Children's Communication Checklist* (Bishop, 1998). Los resultados reportaron que el grupo con SW utilizaba considerablemente más la conversación estereotipada que los grupos con SD o TEL, lo que indica que la conversación estereotipada puede ser una característica específica del lenguaje de los sujetos con SW en comparación con los sujetos con SD y con TEL.

Por otro lado, numerosos estudios han señalado que, a pesar del desarrollo acelerado después de un retraso en el inicio del lenguaje en los sujetos con SW, persisten dificultades en el dominio de la pragmática, destacando el inapropiado contenido del discurso a pesar de la fluidez conversacional observada (Volterra et al., 1996, 2001). También se ha descrito el empleo de un estilo formal del lenguaje caracterizado por el uso frecuente de términos estereotipados y el abuso de frases hechas y clichés sociales (Gosch et al., 1994), así como la tendencia a hablar en exceso y sobre temas irrelevantes para la conversación, destacando la dificultad para mantener los turnos conversacionales y para dar información adecuada a las preguntas formuladas (Semel y Rosner, 2003; Stojanovik et al., 2001; Udwin y Yule, 1991).

El análisis cualitativo de las habilidades de conversación confirma la existencia de anomalías pragmáticas en contra de la impresión inicial que avala a los individuos con SW por

ser buenos manteniendo el flujo conversacional (Brock, 2007; Mervis y Becerra, 2007; Lacroix et al., 2016). En este sentido, Lacroix et al., 2007 observaron que los niños y adolescentes con SW producían menos enunciados en conversaciones colaborativas y satisfacían con menos frecuencia las solicitudes de otros en comparación con niños con DT de la misma edad mental.

Tarling et al. (2006) sugirió en un estudio de un caso con SW que la aparente competencia lingüística podría ser el resultado de estrategias conversacionales compensatorias, tales como el interés por las necesidades interactivas del interlocutor y la atención a su estado afectivo. Se observaron buenas habilidades de interacción en áreas tales como la toma de turnos, el mantenimiento de turnos, la gestión de temas y la reparación conversacional, de modo que la conversación fluía fácilmente, dando una impresión de relevancia y control.

Utilizando un paradigma experimental, Asada et al. (2010a, b) observaron que los niños con SW producían menos reparaciones comunicativas que los niños con DT cuando eran malinterpretados verbalmente y no verbalizaban más cuando no eran atendidos que cuando lo eran, mostrando así comportamiento interaccional atípico. Estos resultados se interpretaron como que los niños con SW tenían mucho interés en interactuar con los demás, pero pocos motivos para compartir lo que querían decir, lo cual es compatible con déficits de la teoría de la mente. En una tarea de comunicación referencial, los niños con SW mostraron más solicitudes de aclaración no verbales (es decir, gestos de señalar y miradas perplejas) que los niños con DT, así como habilidades más pobres para usar información contextual durante la resolución de referencias ambiguas. Esto se interpretó como una consecuencia de deficiencias generales en el control de la atención, en la búsqueda visual, en la inferencia de intenciones comunicativas, así como en la interpretación de mensajes verbales (Skwerer et al., 2013).

Problemas tempranos de atención conjunta podrían ser la base de las dificultades pragmáticas posteriores (Laing et al., 2002; Mervis et al., 2003). En relación con la atención conjunta, es importante señalar que la aparición del gesto deíctico se retrasa mucho en la

mayoría de los niños con SW y casi siempre se produce después del inicio del lenguaje referencial (Mervis y Bertrand, 1997). Incluso después de que los niños con SW comiencen a mostrar el gesto deíctico y la atención conjunta, sus habilidades pragmáticas permanecen más limitadas de lo esperado para su nivel de desarrollo. Laing et al. (2002) observaron que los niños mayores y preescolares con SW eran significativamente menos propensos a participar en la atención conjunta o a producir gestos referenciales que los niños con DT emparejados en EM con menor tamaño de vocabulario expresivo, o los niños con SD emparejados individualmente en EC (Rowe et al., 2005). Por su parte, John y Mervis (2010) observaron que los niños preescolares con SW tenían significativamente menos probabilidades que los niños preescolares con SD emparejados por EC de inferir la intención comunicativa detrás de los gestos de señalar y la mirada dirigida a una caja en la que estaba escondido un juguete; sólo el 27% de los niños con SW encontraron el juguete escondido, frente al 60% de los niños con SD. También se han descrito dificultades para interpretar el significado social de la mirada en adultos con SW (Tsirempolou et al., 2006). La investigación longitudinal descubrió que los déficits entre los 9 y los 12 años en la capacidad de ampliar verbalmente la información se predecían por habilidades pragmáticas en interacciones triádicas a los 4 años (John et al., 2012).

Este tipo de hallazgos proporcionó la base inicial para cuestionar la exactitud de la caracterización del SW como el "opuesto" del autismo. El solapamiento entre los fenotipos asociados con el SW y el TEA se ha abordado en tres estudios de niños mayores y niños en edad preescolar (Klein-Tasman et al., 2007; Klein-Tasman et al., 2009; Lincoln et al., 2007), cuyos resultados indicaron que una gran proporción de niños pequeños con SW demostraban comportamientos considerados característicos de niños con TEA.

Los investigadores que estudian las habilidades pragmáticas de los individuos con SW también han investigado cómo entienden el lenguaje figurado. Las habilidades comunicativas exitosas implican interpretar el significado pretendido por otras personas, que no siempre es el

significado literal de lo que se ha dicho. En el DT, la comprensión del lenguaje figurado comienza a desarrollarse desde la primera infancia y continúa mejorando en la adolescencia y a lo largo de la edad adulta. El primer estudio sobre el lenguaje figurado se realizó con 11 adultos con SW (Karmiloff-Smith et al., 1995). Los autores informaron de que la mitad de los participantes eran incapaces de explicar el significado de las expresiones metafóricas y sarcásticas de una historia. Sin embargo, el estudio carecía de un grupo de control y, por lo tanto, es difícil concluir si los adultos con SW tenían verdaderas dificultades con el lenguaje figurado dadas sus edades mentales. Un estudio posterior de Sullivan et al. (2003) incluyó a niños mayores y adultos jóvenes con SW, comparados con adolescentes con síndrome de Prader-Willi emparejados por EC y CI y adolescentes con una discapacidad intelectual inespecífica emparejados por EC y CI. Los participantes escucharon historias que terminaban en una mentira o en una broma y se les pidió que identificaran cuál era cuál y justificaran sus respuestas. El estudio informó de que los individuos con SW tenían dificultades para distinguir entre mentiras y chistes irónicos, pero no diferían de las otras dos poblaciones, lo que sugiere que la dificultad no es específica del síndrome.

Un importante paso adelante en la comprensión de cómo se desarrolla este aspecto de la pragmática en individuos con SW fue realizado por Annaz et al. (2009), que incluyó a niños con SW con edades comprendidas entre los 6 y los 10 años. El estudio investigó la comprensión de dos tipos de expresiones figurativas: metáforas y metonimias. Los resultados mostraron que, mientras que en los niños con DT existe una relación lineal entre el aumento de la EC y la comprensión de metáforas y metonimias, en los niños con SW no se daba tal relación, aunque sí existía una relación significativa con la edad del vocabulario receptivo. Además, la comprensión de metáforas en el grupo con SW era peor de lo esperado para su nivel de vocabulario receptivo, mientras que la comprensión de metonimias estaba en línea con su nivel de vocabulario receptivo.

En cuanto a las habilidades narrativas en el SW, los aspectos microestructurales y macroestructurales del discurso narrativo se han caracterizado como competentes cuando se compara el SW con poblaciones clínicas del mismo nivel cognitivo. Reilly et al. (1990) llevaron a cabo el primer estudio de las habilidades narrativas de cuatro adolescentes con SW utilizando el “cuento de la rana” En comparación con un grupo control con síndrome de Down, generaron narraciones con mayor complejidad gramatical y coherencia estructural, mostrando un uso excesivo de intensificadores, exclamaciones, efectos de sonido y preguntas retóricas. En un estudio más amplio también usando el “cuento de la rana”, los niños más pequeños con SW generaron narraciones con más errores morfológicos y una sintaxis menos compleja que los niños con DT de la misma edad y género. Las diferencias en las habilidades lingüísticas estructurales se explicaban como consecuencia de las deficiencias lingüísticas y cognitivas mientras que las diferencias en el uso de intensificadores del discurso se consideraron un reflejo de la “sociabilidad excesiva” de los niños con SW (Losh et al., 2000).

Asimismo, se investigó el papel del lenguaje en la discapacidad intelectual en la producción narrativa del “cuento de la rana” comparando niños en edad escolar con SW con niños con TEL y DT. A pesar de que los niños con SW generaron narraciones de una longitud similar a las de los niños con DT, estas presentaban más errores morfológicos y menor frecuencia de oraciones complejas, mostrando un perfil morfosintáctico similar al de niños con TEL. Sin embargo, obtuvieron puntuaciones más bajas que los niños con DT y TEL en medidas narrativas macroestructurales, al no lograr integrar a los personajes y episodios en la estructura temática de la historia y se centraban en descripciones elaboradas de episodios concretos. Sólo el uso de dispositivos de evaluación se consideró un punto fuerte del grupo con SW. Los resultados se interpretaron en términos de una disociación entre el desarrollo de las formas lingüísticas y la capacidad pragmática de utilizarlas para construir narraciones integradas (Reilly et al., 2004).

En general, estos estudios subrayan el carácter no homogéneo de las habilidades conversacionales y narrativas de niños, adolescentes y adultos con SW. A pesar de sus fortalezas en el lenguaje formal y su sociabilidad, presentan problemas pragmáticos que limitan su capacidad para participar y beneficiarse de las oportunidades educativas, lo que supone además un factor de riesgo adicional para el fracaso escolar de los sujetos con SW en la etapa escolar, que, junto con el fenotipo social atípico, puede contribuir a la vulnerabilidad social en la escuela (Jawaid et al., 2012). Por lo tanto, las recomendaciones para la intervención en niños en edad escolar con SW incluyen centrarse en las habilidades pragmáticas como críticas tanto para el desempeño académico como para las relaciones con los compañeros (Mervis y John, 2010; Mervis y Velleman, 2011).

1.4. La metodología basada en corpus lingüísticos

El estudio del lenguaje infantil experimentó una gran transformación a partir de los años 60 del pasado siglo como resultado de la aparición de dispositivos de audio y vídeo que posibilitó la grabación de muestras de habla espontánea y elicitada, no sólo del niño, sino también de quienes interactuaban con él, permitiendo así registros mucho más completos que los diarios elaborados a partir de notas con papel y lápiz. Sin embargo, la verdadera revolución no llegaría hasta la década de 1980 con la llegada de la informática personal, un gran avance respecto al anterior que deriva en una mayor capacidad de almacenamiento de información y permitiría a los investigadores transcribir los datos grabados en cinta a archivos informáticos con mayor precisión y rapidez. Desde entonces, los corpus electrónicos se convierten en un recurso imprescindible para el estudio del lenguaje (McCarthy y O’Keeffe, 2010; Reppen, 2010).

Frente a una tradición lingüística fuertemente sesgada hacia el estudio de los aspectos formales del lenguaje, la metodología de corpus lingüísticos entronca con las aproximaciones

empíricas que dieron lugar al inicio del estudio del lenguaje infantil con el método de los diarios. A pesar de sus limitaciones en cuanto a la fiabilidad y el alto coste en términos de tiempo a la hora de transcribir y codificar los corpus, por su validez ecológica proporcionan datos que los métodos psicométricos y experimentales no pueden captar, por lo que estudios clásicos del desarrollo del lenguaje optan por esta metodología (Brown, 1973; Bruner, 1983).

En esta línea, desde poco después de su fundación la Asociación Internacional para el Estudio del Lenguaje Infantil (IASCL) promovió la creación de un sistema de intercambio de corpus que se concretó en 1984 en el Proyecto CHILDES [*Child Language Data Exchange System* – Sistema de Intercambio de Datos del Lenguaje Infantil] (MacWhinney y Snow, 1984), convirtiéndose a través de distintos proyectos posteriores, como TalkBank y PhonBank en una referencia internacional en el campo del estudio del lenguaje en el desarrollo típico y de los trastornos del lenguaje (MacWhinney, 2019).

1.4.1. El Proyecto CHILDES

El proyecto CHILDES, coordinado inicialmente por Brian MacWhinney y Catherine Snow (MacWhinney y Snow, 1985, 1990), se expandió a partir de 1999, integrándose en el más amplio proyecto TalkBank que recubre 14 áreas de investigación (MacWhinney, 2000). CHILDES incorporó un formato de transcripción unificado frente a las prácticas de la época donde cada investigador tenía su propio criterio, lo que dificultaba la evaluación o el uso de los datos de otros investigadores (Ochs, 1979).

En la actualidad, TalkBank incluye corpus en más de 40 lenguas ($\approx 50\%$ de las muestras son del inglés) compartidos por cientos de investigadores comprometidos con los principios de intercambio abierto datos. Como se describe en el propio proyecto:

[...] el objetivo de TalkBank es fomentar la investigación fundamental en el estudio de la comunicación humana con énfasis en la comunicación oral.

En este proyecto se incluyen bases de datos no solo de lenguaje infantil típico en diferentes lenguas, sino también bases de datos clínicos como la AphasiaBank y DemetiaBank, de análisis de conversación como la CABank o de adquisición bilingüe como la BilingBank. Además, TalkBank ofrece el sistema PhonBank, que es una base de datos que incluye corpus analizados fonética y fonológicamente de niños con desarrollo típico y atípico codificados con el programa PHON (Rose y MacWhinney, 2014).

Con la creación del sistema CHILDES (<<https://childes.talkbank.org/>>) (ver Figura 2), las carencias procedimentales de la década anterior comenzaron a paliarse gracias al planteamiento de protocolos de transcripción y codificación para el análisis del lenguaje infantil, otorgando mayor eficiencia en todas las fases del tratamiento de datos. Los objetivos del sistema son:

- a) Proporcionar corpus sobre el habla de niños de diferentes lenguas.
- b) Desarrollar un sistema de transcripción consistente y documentado para lograr mejores datos.
- c) Automatizar el proceso de análisis de los datos.

Para alcanzar estos objetivos, el sistema proporciona un conjunto de herramientas para investigar en el marco de la metodología RETAMHE (Registro, Transcripción y Análisis de Muestras de Habla Espontánea), que se convirtió en un paradigma de investigación del lenguaje infantil, del que Brown (1973) fue su precursor (Diez-Itza et al., 1999). Esta metodología «busca la máxima representatividad de las muestras y que reflejen el lenguaje del niño tal y como se da espontáneamente y cotidianamente» (Diez-Itza, 1992, p. 283).

CHILDES está integrado por tres herramientas que se complementan:

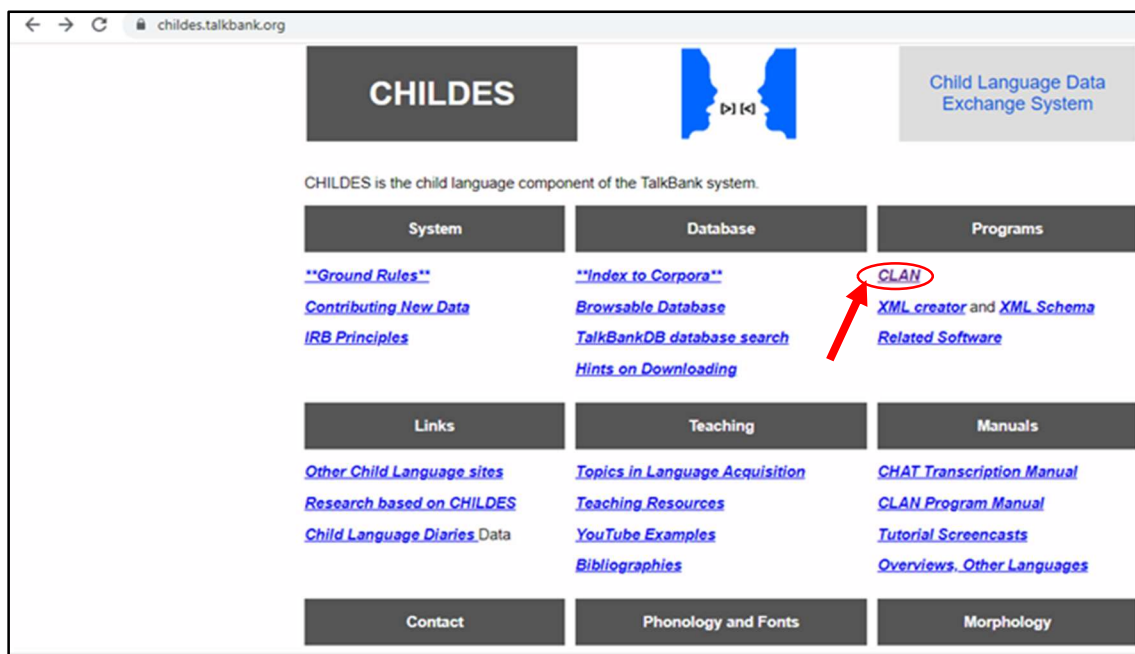
- DATABASE: conjunto de muestras de habla que se van almacenando en el sistema. En la actualidad, es la mayor base de datos sobre lenguaje en desarrollo. La importancia de DATABASE radica en la posibilidad de acceder a corpus de lenguaje infantil sin

necesidad de realizar grabaciones para ello. Todos aquellos investigadores que utilicen esta base de datos tienen el compromiso de mencionar el sistema y de citar al autor o autores que han aportado ese corpus del que se han servido en sus investigaciones.

- CHAT (*Codes for the Human Analysis of Transcript*): sistema estandarizado de notación y codificación que permite que todas las transcripciones tengan el mismo formato de archivo unificado (.cha), lo que facilita el análisis y la búsqueda automática utilizando software libre y de código abierto. Las transcripciones se crean con el procesador de textos CHILDES (CED) (véase un ejemplo en la Tabla 1).
- CLAN (*Computerized Language ANalysis*): paquete de programas informáticos que permite el análisis automatizado de los resultados obtenidos en el proceso de registro y codificación de las transcripciones en CHAT, objetivo último de la metodología RETAMHE.

Figura 2

Selección Programa CLAN

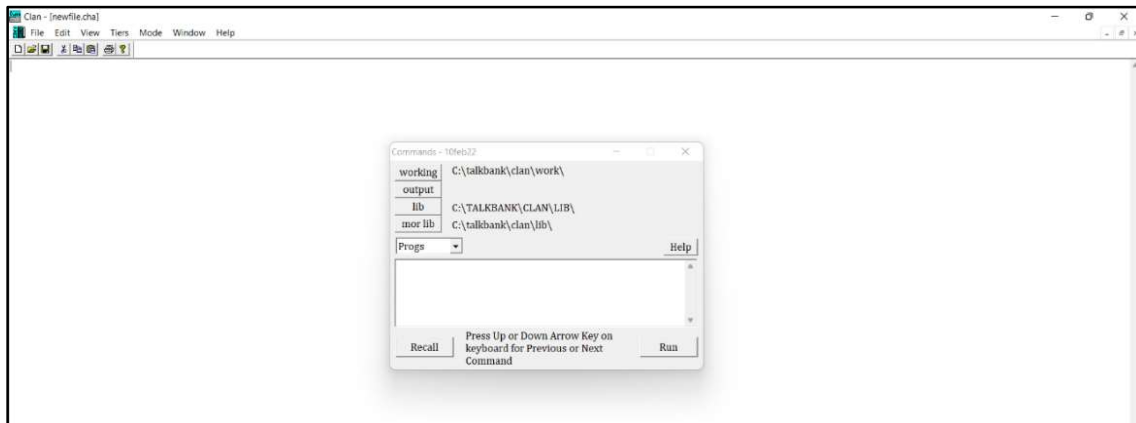


La instalación del programa libre CLAN proporciona los elementos básicos para la transcripción y posterior análisis en formato CHAT, de tal forma que al ejecutar el programa

se abren simultáneamente dos ventanas: la ventana principal de trabajo, correspondiente al editor de CHAT y la ventana de comandos, que es la que permite introducir las instrucciones para ejecutar los subprogramas de análisis de CLAN (ver Figura 3).

Figura 3

Espacio de Trabajo en el Programa CLAN



El formato CHAT, aunque puede alcanzar cierta complejidad, tiene unos requerimientos básicos sencillos e intuitivos (MinCHAT), más allá de los cuales hay una variedad de opciones avanzadas que permiten al usuario alcanzar niveles crecientes de precisión en la transcripción y codificación. En la Tabla 1 se muestra la estructura de un fragmento de transcripción en formato CHAT.

Tabla 1

Fragmento de Transcripción en Formato CHAT

```
|@Begin
@Languages: Spanish
@Participants: CHI Target Child, INV investigator, MOT Mother
@Date: 25-MAR-2001
@Age of CHI: 15;1.25
@Birth of CHI: 28-ENE-1986
@Sex of CHI: male
@Location: Asturias, Spain
@Situation: conversación en el salón de su casa, también en la
cocina en el momento de ver a los gatos
*INV: qué vas a hacer?
*CHI: jugar # ir a la playa # <a pistina [*] [: piscina]> [*]_# a la
Semana+Negra de Gijón que me gusta mucho.
%err: a pistina = a la piscina $PHO:ES:RG:CT:HT:SU a pistina= a la
piscina $MOR:DET:ART:OM;
*INV: y qué más te gusta # además de O+B+K?
*CHI: mm # Raúl # La+Mosca y unos cuantos.
*INV: La+Mosca # <qué canta> [% tono interrogativo] # a ver.
*CHI: quiero romper tus fotos [% entona la canción] yo +/.
%exp: deja de cantar porque el investigador se ríe entonces él también se
ríe
@End
```

Existen tres tipos de líneas, indicadas cada una por un símbolo de codificación que se visualiza como primer carácter de la línea: líneas de encabezamiento (@), líneas principales (*) y líneas dependientes (%).

- a) **Líneas de encabezamiento:** comienzan con el símbolo @, encabezan la transcripción e indican el principio y el final de la transcripción o de un fragmento concreto. Pueden incluir todo tipo de datos sobre los participantes y la situación de grabación para facilitar

la comprensión e interpretación de la propia transcripción. Se dividen en tres categorías:

1. *Obligatorias*.

@Begin: primera línea de la transcripción.

@End: última línea de la transcripción.

@Participants: identifica a todos los participantes que intervienen en la conversación.

2. *Constantes*: hacen referencia a una serie de datos como la edad del niño, su fecha de nacimiento, el sexo, la identificación del transcriptor, la lengua principal de la conversación, situación socioeconómica de la familia o el nombre del archivo informático que contiene la transcripción.

3. *Variables*: hacen referencia a otros datos que puedan ser relevantes como la fecha y lugar de grabación, la hora de inicio y fin de la grabación, las actividades de los participantes durante la grabación o la situación en la que se produce la grabación, entre otros.

b) **Líneas principales**: comienzan con el símbolo * seguido por tres letras mayúsculas que identifican a cada participante. Son el centro de la transcripción, donde se recoge todo lo que dicen los interlocutores. Estas líneas tienen ciertas características obligatorias y comunes a todas las transcripciones: la escritura comienza en la novena columna, no se utilizan mayúsculas salvo para los nombres propios, el final de cada línea principal debe terminar con un signo de puntuación y cada línea no corresponde necesariamente a un turno completo de conversación, sino a un único enunciado.

c) **Líneas dependientes**: comienzan con el símbolo % seguido de tres letras minúsculas que hacen referencia a su contenido, que pueden ser definidas libremente por el transcriptor. Estas líneas se caracterizan por no llevar ningún signo de puntuación al final, salvo el punto y coma, en las líneas de error. Aunque la denominación de la línea

es libre, se han establecido denominaciones universalmente reconocidas que hacen que la interpretación sea más transparente para otros usuarios. Así, encontramos nombres de líneas que hacen referencia a observaciones sobre la situación, como, por ejemplo:

- *%act*: indican las acciones de los participantes.
- *%com*: recogen los comentarios que el transcriptor introduce.
- *%exp*: ofrecen explicaciones sobre lo que se dice o lo que ocurre.

Por otro lado, existen líneas específicas para introducir códigos de análisis como:

- *%cod*: línea general de codificación.
- *%xep*: línea de codificación del nivel enunciativo.
- *%mor*: línea de codificación morfosintáctica.
- *%err*: línea en la que se especifican errores que se marcan en la línea principal.

Cada palabra o expresión alterada se identifica en la línea principal con un asterisco entre corchetes [*]. Las líneas dependientes de error (*%err*) incluyen la reproducción de la palabra o expresión alterada, especificando (=) a continuación la forma correcta. A continuación, se introduce el símbolo utilizado para designar en CHAT cualquier tipo de codificación (\$), seguido de las siglas PHO (nivel fonológico), MOR (nivel morfológico), LEX (nivel léxico). En la misma secuencia y de un modo jerarquizado por clases y tipos se van introduciendo los códigos correspondientes a los procesos que operan en la palabra o expresión, de acuerdo con el sistema de categorías establecido.

1.4.1.1. Análisis fonológico: PHON

Por lo que respecta al componente fónico, los corpus que constituyen los repertorios de habla dedicados al estudio de este nivel son por lo general menos extensos que los corpus dedicados a otros componentes y más especializados, además de requerir un tipo de

transcripción y notación específico, y donde la calidad del audio debe ser excelente para poder realizar análisis fonéticos rigurosos.

En comparación con el componente morfológico, el nivel fónico se vio menos favorecido por los avances tecnológicos de la década de 1980, ya que «desde el punto de vista técnico las palabras y los morfemas son más fáciles de representar que los sonidos» (Rose, 2014, p. 24-25). Por ello, incluso sistemas tan desarrollados como CHILDES (MacWhinney y Snow, 1985, 1990) carecían de un programa específico para el análisis fonético-fonológico, remitiendo a dos programas de codificación fonológica de las transcripciones: UNIBET y PHONASCII (MacWhinney, 2000, p. 67-90).

Con el propósito de superar estas limitaciones surgió el sistema PhonBank, que es un macrocorpus integrado en TalkBank que incluye datos de desarrollo fonológico en primeras y segundas lenguas de niños con desarrollo típico y atípico (Rose, 2014; Rose y MacWhinney, 2014). PhonBank tiene su origen en una filosofía compartida con CHILDES, basada en el principio de permitir el libre acceso a corpus de desarrollo fónico y facilitar con ello el intercambio de estos entre los investigadores, con el compromiso de su constante actualización. Actualmente, PhonBank cuenta con un repertorio de corpus que comprende diferentes áreas como: clínica, lengua inglesa, francesa, española, alemana, china, árabe, entre otras a través del enlace <<https://phonbank.talkbank.org/access/>>.

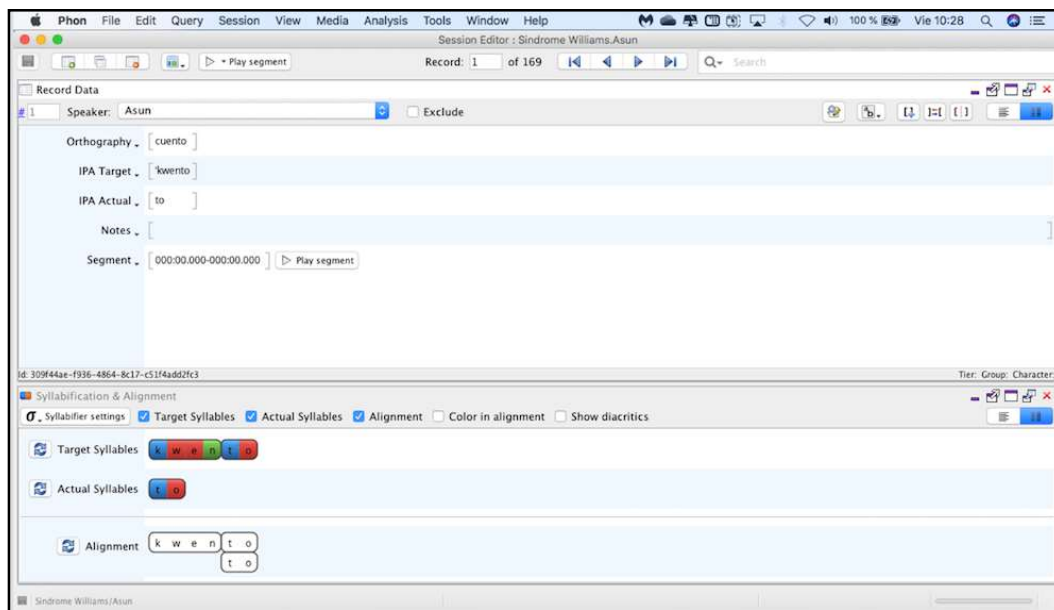
En el marco del proyecto PhonBank se ha impulsado el desarrollo del programa Phon, que permite transcribir, analizar y compartir los datos de desarrollo fónico del habla en contextos clínicos y/o de investigación (Hedlund y Rose, 2020; Rose et al., 2006, 2013). Inicialmente se desarrolló para Mac, pero actualmente es compatible con todos los sistemas operativos. Permite vincular la transcripción a segmentos concretos de la grabación de audio o vídeo, que estarán disponibles para su cotejo con la transcripción, en caso necesario. Otra de sus ventajas es que permite utilizar el Alfabeto Fonético Internacional (IPA por sus siglas en

inglés) de manera que es posible pasar de la transcripción ortográfica a la transcripción fonética.

La Figura 4 ilustra la interfaz general del programa, que se estructura en un panel de grabación de datos y otro de silabificación y alineamiento.

Figura 4

Interfaz General de Phon



El programa Phon se basa en la comparación sistemática entre el código estándar adulto esperado y las producciones de los niños a partir de la transcripción fonética-fonológica. Los principales niveles de representación fonético-fonológica en el programa son: el *nivel ortográfico*, que corresponde a la expresión ortográfica de la palabra; el *nivel IPA Target*, que corresponde a la transcripción fonética-fonológica esperable en el lenguaje adulto; y el *nivel IPA Actual*, que corresponde a la transcripción de la emisión del sujeto, tal como la percibe el investigador. Un ejemplo de los niveles de representación fonético-fonológica sería:

Ortografía	IPA Target	IPA Actual
Bebida	/be'βiða/	[bi'βiða]

En cuanto a los parámetros de análisis, Phon permite el estudio fonético-fonológico a través de diferentes modalidades de análisis:

- *Coincidencia de estructura de la palabra*: esta medida compara la estructura silábica de *IPA Target* e *IPA Actual*, de modo que el programa considera que la palabra es correcta si se conserva la estructura de la sílaba. Así, por ejemplo, en la palabra /be'βiða/ si el niño dice [bi'βiða] se considerará correcta, ya que la estructura sigue siendo la misma (CVCVCV).
- *Coincidencia de palabra completa*: contabiliza el número de palabras correctas. En este análisis es necesario que no exista ninguna variación ni error para que la palabra se considere correcta.
- *Porcentaje de consonantes correctas*: esta herramienta permite evaluar el porcentaje de producción correcta de consonantes. Es un indicador muy utilizado en la investigación y en la práctica clínica, ya que permite determinar el nivel de gravedad del trastorno.
- *Porcentaje de grupos consonánticos correctos*: este indicador permite evaluar por separado los grupos consonánticos tautosilábicos ([kris'tina]) y heterosilábicos ([eska'lera]).
- *Porcentaje de vocales correctas*: este indicador permite evaluar el segmento vocálico. En este caso se evalúan los diptongos tanto crecientes como decrecientes.

A pesar de los avances en el ámbito específico del desarrollo fonético-fonológico y la actualización constante del sistema PhonBank, se propone ampliar el corpus con más lenguas y más variedades geográficas. Resulta también necesario contar con repertorios más variados en su composición, tanto en el rango de edad como en el periodo de seguimiento evolutivo, especialmente en lo que respecta a los corpus longitudinales (Rose, 2014).

1.4.1.2. Análisis morfológico: MOR

El estudio moderno de la adquisición de la morfología es fruto de los avances metodológicos y conceptuales introducidos por Brown (1973), quien en su estudio sobre el desarrollo del lenguaje basado en corpus de habla de tres niños (Adán, Eva y Sara), que constituyen el principal antecedente de CHILDES, ya intentaba responder a la cuestión de cómo se podían utilizar las transcripciones de las interacciones entre niños y adultos para comprobar las afirmaciones teóricas sobre el aprendizaje de la gramática por parte del niño. Partiendo del enfoque de Brown, se han ido desarrollando métodos cada vez más fiables de etiquetado y codificación morfosintáctica de las transcripciones.

Un avance fundamental fue la incorporación al paquete CLAN de CHILDES de programas para la codificación morfológica automática, y que principalmente son: MOR para generar automáticamente análisis morfológicos sobre la línea dependiente %mor, POST para desambiguar estos análisis y GRASP para calcular dependencias gramaticales sobre la línea %gra (MacWhinney, 2000).

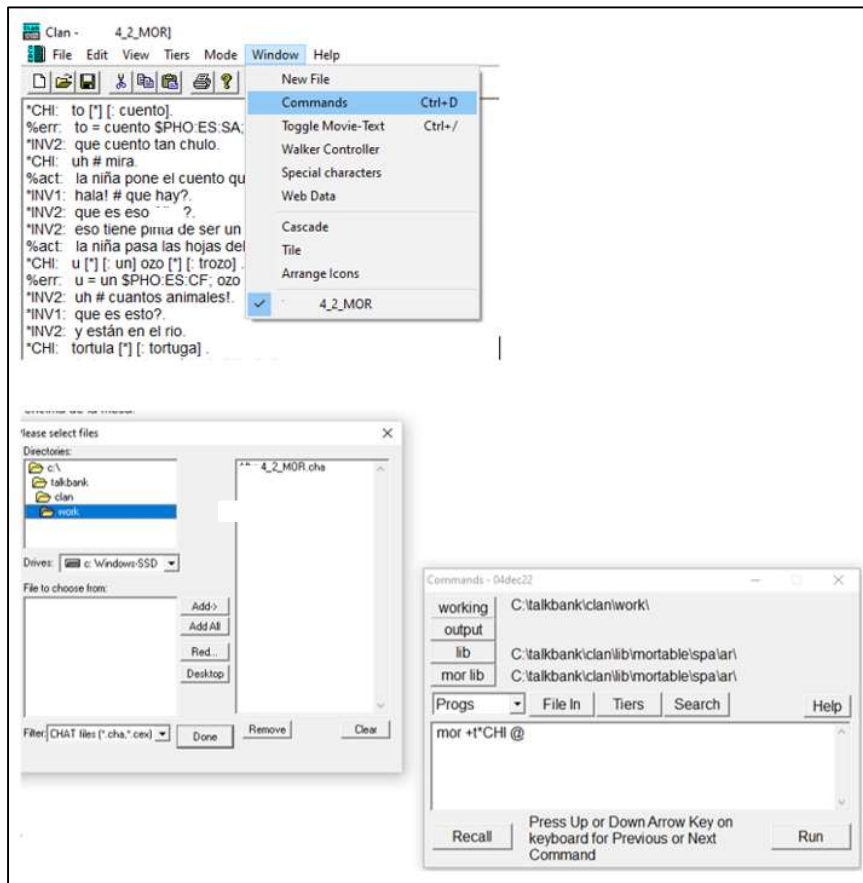
El etiquetado morfológico inicial se basa en la aplicación del programa MOR, que genera una línea dependiente %mor con una correspondencia uno a uno entre las palabras de la línea principal y las palabras de la línea %mor. Un ejemplo de codificación mediante el programa MOR sería: cestita: n|cesta-DIM-FEM=basket! Esto es, categoría sintáctica (**n**), raíz (**cesta**), morfema diminutivo (**DIM**), morfema de género (**FEM**), significado (**=basket**).

Para poder ejecutar el programa, es necesario construir una gramática MOR distinta para cada lengua. Actualmente, se dispone de gramáticas MOR para diez lenguas, entre ellas el español. Por defecto, las librerías léxicas están cargadas en inglés, por lo que para trabajar con muestras en español se deben descargar previamente los archivos de la gramática correspondiente, que se encuentran disponibles en la web oficial del Proyecto CHILDES a través del enlace <<https://talkbank.org/morgrams/>>.

A continuación, se ilustra el proceso de codificación morfológica de una transcripción en formato CHAT (extensión.**cha**) mediante el comando de MOR «mor +t*CHI filename.cha» (ver Figuras 5 y 6).

Figura 5

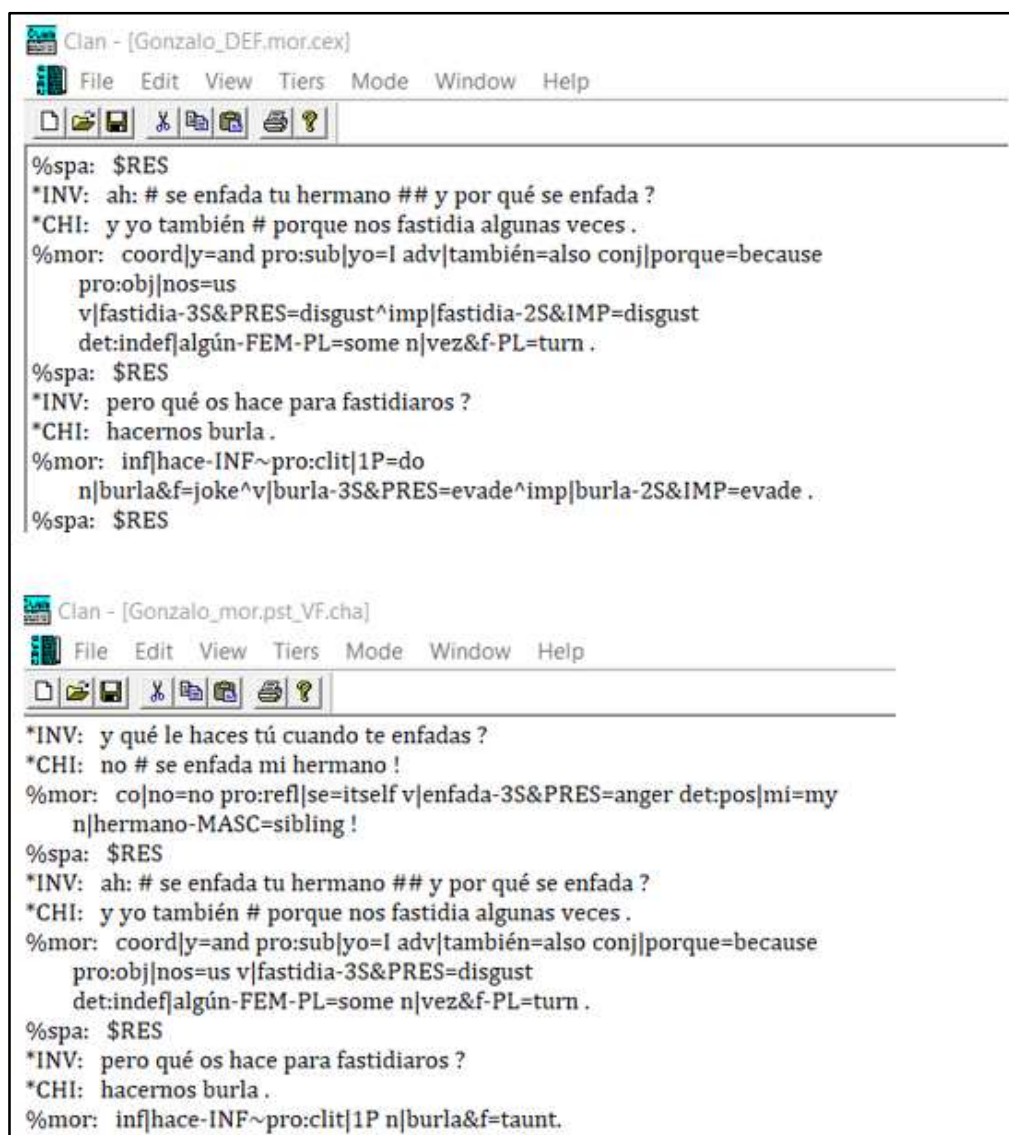
Proceso de Codificación Morfosintáctica



Este proceso genera un nuevo archivo (extensión.**mor**) que contiene la transcripción en formato CHAT y en la que se ha insertado automáticamente la codificación morfológica identificada con la línea dependiente %mor. Esta línea %mor contiene el etiquetado morfológico de los enunciados del participante objeto de estudio (en nuestro caso el interlocutor con SW aparece identificado como *CHI en las transcripciones). Para producir estas líneas ejecutamos el programa MOR, utilizando en nuestro caso la gramática MOR para el español. Este archivo se guarda automáticamente en el directorio de trabajo de TalkBank.

Figura 6

Codificación Morfosintáctica MOR y POST



La línea principal *CHI indica la producción del sujeto y la línea dependiente %mor proporciona un etiquetado completo, mediante los códigos morfológicos adecuados, para cada palabra indicada en la línea principal, junto con el análisis morfológico de los afijos derivativos y flexivos, y clíticos. Las alternativas provenientes de las distintas funciones gramaticales que puede cumplir un mismo ítem léxico están separadas por el carácter ^. Para resolver las posibles ambigüedades, simultáneamente se ejecuta el programa POST, generándose un nuevo archivo CHAT (extensión **mor.pst**) que también se almacenará automáticamente en el directorio de

trabajo. Después de ejecutar el programa POST, todas estas alternativas serán desambiguadas y cada palabra tendrá sólo una alternativa. En el ejemplo, la palabra «burla» es inicialmente ambigua y, una vez ejecutado POST, el enunciado se desambigua:

*CHI: hacernos burla.

%mor:inf|haceINF~pro:clit|1P=don|burla&f=joke.

El esquema básico de codificación de la línea %mor es: categoría: subcategoría. Por ejemplo, los códigos correspondientes a la categoría «Determinantes» serían: «det:art» (determinante artículo), «det:num» (determinante numeral), «det:dem» (determinante demostrativo), «det:poss» (determinante posesivo), «det:int» (determinante numeral).

Es importante tener en cuenta que, para obtener una línea %mor bien formulada, el investigador a menudo deberá realizar trabajo adicional relacionado con la construcción del léxico y la resolución de ambigüedades. Para comprobar si MOR reconoce correctamente todas las palabras de las transcripciones, se puede ejecutar MOR en todos sus archivos y luego ejecutar el comando KWAL en los archivos .mor: «kwal +t%mor»

1.4.2. El Proyecto SYNDROLING

El Grupo de Investigación en Logopedia y Lenguaje Infantil (LOGIN) de la Universidad de Oviedo adoptó desde su constitución en 1993 la metodología de corpus lingüísticos para la investigación comparada del lenguaje en el desarrollo típico y en síndromes genéticos neuroevolutivos, en el marco del Proyecto CHILDES.

Inicialmente, la investigación se centró en el síndrome de Down, con la colaboración de la Asociación Síndrome de Down de Asturias, y poco después, en 1995, se incorporó al Grupo LOGIN el responsable de la Unidad de Genética Pediátrica del Hospital Universitario Central de Asturias (HUCA), lo que permitió iniciar el estudio de la primera muestra de sujetos con síndrome de Williams accesible para los investigadores del lenguaje, a través del corpus

Oviedo de CHILDES. Posteriormente, mediante la colaboración con la Asociación Síndrome X Frágil del País Vasco se inició también el estudio del perfil lingüístico de este síndrome, que se continuó con la incorporación al Grupo de expertas de la Universidad de Burgos en discapacidad intelectual, lo que permitió la evaluación de casos en Asociaciones de dicha localidad.

Finalmente en 2012, tras esta larga gestación, la investigación comparada de los tres síndromes en todos los niveles lingüísticos se integró, dando lugar al inicio del Proyecto SYNDROLING. El proyecto tiene por objetivo estudiar el desarrollo del lenguaje y establecer perfiles lingüísticos específicos a nivel fonológico, morfosintáctico y pragmático en las tres poblaciones con síndromes genéticos neuroevolutivos (síndrome de Williams, síndrome de Down, y síndrome X frágil) desde una perspectiva comparada intersindrómica, así como su contraste con los perfiles del desarrollo típico (Diez-Itza et al., 2014). Para ello, las herramientas metodológicas empleadas se inscriben dentro del Proyecto internacional CHILDES/Talkbank (MacWhinney, 2000) y del Proyecto Phon (Rose y MacWhinney, 2014), cuyos responsables se incorporaron a su vez al equipo de investigación del Proyecto SYNDROLING. Estas comparaciones permiten determinar los puntos fuertes y las dificultades asociadas a cada uno de estos síndromes y contribuyen a la comprensión de aquellos factores específicos a los que dirigir la intervención. Para ello, desde un abordaje multidisciplinar (psicólogos, lingüistas y logopedas), se adopta un enfoque pragmático-funcional. Esto es, la descripción de los perfiles se realiza mediante la valoración de la incidencia del déficit lingüístico en la eficacia comunicativa del hablante a través de datos conversacionales en entornos naturalistas con el fin de mejorar la evaluación y planificar intervenciones tempranas dirigidas a potenciar las fortalezas de cada perfil específico de desarrollo lingüístico y comunicativo, en lugar de compensar las áreas de retraso. Así pues, se trata de avanzar desde la concepción estática tradicional, centrada en los «defectos mentales», a una concepción

dinámica, que plantea «perfiles de desarrollo de capacidades» (Diez-Itza, 2014; Diez-Itza et al., 2019).

Desde este enfoque, los síndromes se conciben por tanto como trayectorias dinámicas complejas que van mucho más allá de una concepción estática de la discapacidad intelectual determinada por medidas de inteligencia estandarizadas, lo que se traduce en que no resulten adecuadamente descritos como un simple retraso genérico con respecto al patrón típico. Asimismo, y como resultado natural de la combinación del enfoque neuroconstructivista con la perspectiva pragmático-funcional, el desarrollo del lenguaje se concibe también de manera interactiva, en el sentido de que los contextos comunicativos en que se desenvuelve el sujeto determinarán en parte su trayectoria. Dicho de otro modo, y en palabras de Diez-Itza (2014):

Los niños que nacen con alteraciones genéticas neuroevolutivas no tienen un cerebro con partes «dañadas», sino un cerebro diferente que se enfrenta al procesamiento de lenguaje de distinto modo y que se desarrolla atípicamente en función de la interacción con el medio físico y los contextos socioculturales. (p. 254)

Los resultados del proyecto han permitido observar hasta el momento notables diferencias en los perfiles lingüísticos de los afectados por los distintos síndromes, independientemente de su grado de discapacidad intelectual. Así, por ejemplo, además de los estudios de la presente tesis doctoral, se ha completado también los perfiles específicos del lenguaje en el síndrome de Down (Miranda, 2010) y en el síndrome X Frágil (López, 2015).

1.4.2.1. Análisis pragmático: PREP-CORP

A pesar de las ventajas ecológicas de los corpus de habla para el análisis pragmático de la comunicación (Gallardo-Paúls, 2006), en el manual de CHILDES apenas se dedica espacio para la codificación pragmática, que se limita a los actos de habla (MacWhinney, 2000, p. 99-103). Ante esta limitación, el Proyecto SYNDROLING se propuso como objetivo desarrollar

un protocolo de etiquetado pragmático de corpus, para lo que obtuvo un proyecto coordinado con el grupo de lingüística de la Universidad de Valencia que había desarrollado un protocolo rápido de evaluación pragmática para casos de afasia.

El instrumento de etiquetado pragmático de corpus clínicos de lengua oral de sujetos que se aplicó a los síndromes genéticos neuroevolutivos: PREP-CORP, fue adaptado a partir del *Protocolo Rápido de Evaluación Pragmática Revisado*: PREP-R (Fernández-Urquiza et al., 2015), que se enmarca en este contexto de evaluación cualitativa de base pragmalingüística (Fernández-Urquiza, et al., 2017). El PREP-R, a su vez, es una evolución del *Protocolo Rápido de Evaluación Pragmática*: PREP, diseñado a partir del *Perfil PerLA de evaluación pragmática* desarrollado para el análisis de las categorías pragmáticas del corpus PerLA (Percepción, Lenguaje y Afasia). Así, el PREP-R proporciona una valoración cualitativa rápida y sistemática de las habilidades pragmáticas del hablante en conversaciones espontáneas o semiestructuradas, a fin de detectar los aspectos pragmáticos y/o componentes gramaticales en el origen del déficit comunicativo (Gallardo-Paúls, 2007, 2008, 2009).

Para ello, los elementos básicos en los que se estructura el PREP-R se corresponden con los tres elementos básicos de la interacción: enunciación, enunciado y recepción, a partir de los cuales se distinguen tres niveles de análisis pragmático que se evalúan en el hablante:

- La pragmática enunciativa: se centra en el uso del lenguaje desde la perspectiva del emisor, es decir, evalúa los enunciados como actos intencionales de los hablantes. En ella se incluyen categorías de la pragmática cognitiva clásica, como el respeto a las máximas conversacionales del Principio de Cooperación de Grice (1975).
- La pragmática textual: se refiere a los elementos que hacen que un mensaje sea percibido como un texto, y no como una concatenación de enunciados inconexos. En este sentido, debe haber cohesión morfológica, sintáctica, léxica y textual (gestión temática) y coherencia, que hace referencia a las superestructuras textuales (p.ej., una

narración exige como mínimo unos personajes, un principio, el desarrollo de una trama y un desenlace).

- La pragmática interactiva: se centra en el uso del lenguaje desde la óptica del receptor, considerándolo como posible hablante siguiente, de manera que cobra importancia la visión del enunciado como unidades de un sistema de toma de turno en cadena, por lo que las categorías más importantes son la predictibilidad, prioridad conversacional, categorías no verbales como la gestualidad, entre otras (Gallardo-Paúls, 2006; 2007).

En la misma línea que el PREP, el PREP-R permite determinar en qué medida los problemas comunicativos se deben a déficits pragmáticos de base gramatical, es decir, problemas en los componentes fonológico, morfológico, sintáctico y semántico, o a déficits específicamente pragmáticos, relacionados con el uso del lenguaje, pero no específicamente gramaticales, como los que tienen lugar, por ejemplo, cuando el hablante manifiesta problemas para realizar inferencias, con la construcción de superestructuras narrativas o argumentativas o cuando los aspectos interactivos se ven afectados (Fernández-Urquiza, et al., 2015; Fernández-Urquiza, 2017).

Por su parte, el PREP-CORP permite una cuantificación precisa de las categorías cualitativas evaluadas por el PREP-R. Para ello, se ha diseñado un sistema de etiquetado pragmático de los enunciados según las convenciones de la base de datos internacional CHILDES/TalkBank (MacWhinney, 2000), que permite valorar los efectos comunicativos de los errores estructurales. Para el etiquetado pragmático se han definido, teniendo en cuenta las diversas opciones de codificación del CHAT, tres líneas dependientes que corresponden a los tres niveles de análisis pragmático anteriormente descritos, lo que da lugar a una triple perspectiva pragmática (emisor, mensaje y receptor). Estas líneas dependientes se presentan con el símbolo %x, al que se le añaden las letras del identificador de nivel. A su vez, se distinguen subniveles que se identifican con el símbolo \$ seguido de las letras identificadoras

del subnivel.

En el nivel enunciativo se establecen tres subniveles, que se corresponden con las categorías de la pragmática enunciativa: actos de habla, tareas de edición e inferencias, los cuales permiten valorar la capacidad de comprender actos de habla indirectos, el uso por parte del hablante de estrategias compensatorias y la capacidad de realizar contribuciones conversacionales acordes las máximas del Principio de Cooperación de Grice (Gallardo-Paúls, 2006; Fernández-Urquiza et al., 2017; Fernández-Urquiza et al., 2020). A continuación, se presentan ejemplos de etiquetado PREP-CORP para cada uno de ellos:

Respecto al nivel textual, que es el que se analiza en el estudio 3 a partir de narraciones, el interés se focaliza en los elementos que hacen que un mensaje, independientemente de su extensión y de su naturaleza monológica o dialógica, sea percibido como un texto, y no como una concatenación de enunciados inconexos. Estos elementos son la coherencia (tanto interna como externa, es decir, con respecto a la conversación en la que el mensaje se inserta), y la cohesión, manifestada mediante marcas lingüísticas de tipo morfosintáctico y léxico-semántico.

Ejemplo de transcripción del nivel textual (%xtpr) (tomado del estudio 3):

```
*CHI: <<a ver> [/] # a ver> [% susurrando] # bueno # un ratón que [/] # que: [/] [=! saca la
lengua de la boca y la pasa por los labios] # que se lamaba [*] &e: # el labio [c].
%err: lamaba=lamía $PHO;
%xtpr: $chr7:CTD:DSC:IDQ;
%xtpr: $chs:MRK:ITR:RST; $chs:MRK:PRG:STR
*INV: sí!
*CHI: había un perro [c] que se ahogaba [c].
*INV: sí!
```

*CHI: y lo sacó el &k [c] +/.

*CHI: y estaba # Tomy # con el perro # debajo de las tuberías [c].

%xtpr: \$chr7:CTD:EXP:ADQ; \$chr7:NSP:SCN3:EPS8:EVT18;

%xtpr: \$chs:MRK:PRG:ADD; \$chs:MRK:PRG:AD

La pragmática interactiva adopta una perspectiva de receptor, es decir, evalúa los enunciados como unidades de un sistema de toma de turno que regula el intercambio, de manera que toma en cuenta una serie de categorías basadas en el Análisis de la Conversación norteamericano (Sacks, Schegloff y Jefferson 1974, Sacks 1992), como la agilidad de turno, la predictibilidad u orientación interaccional de los turnos, el hecho de que estén contruidos según los principios sociológicos de la prioridad conversacional, así como categorías no verbales como la gestualidad y la mirada, entre otras.

1.5. Intervención logopédica

La investigación del fenotipo en los trastornos del neurodesarrollo de base genética ha sido principalmente descriptiva, con el objetivo de diferenciar los aspectos del funcionamiento que son específicos de un determinado síndrome. Pero más allá de su importancia científica, este tipo de investigaciones tiene implicaciones para la intervención en personas con síndromes genéticos, en particular en el ámbito de la comunicación y el lenguaje (Fidler et al., 2007).

En el apartado relativo al fenotipo lingüístico, se mencionaba que el SW ha recibido una atención creciente por parte de la investigación en las últimas décadas. El conocimiento de su competencia lingüística se ha visto enriquecido por la comparación de sujetos con SW hablantes de diversas lenguas (Bartkle y Siegmüller, 2004), por las comparaciones con otros trastornos del lenguaje (p.ej. Stojanovik, 2006), y por las comparaciones intersindrómicas en el contexto del nuevo paradigma de la DI (p.ej. Diez-Itza et al., 2014, Hidalgo, 2019).

La intervención logopédica no se ha quedado atrás en todo este recorrido, de modo que

ha comenzado a aflorar literatura en relación con prácticas de intervención logopédica en el SW a partir del diagnóstico etiológico (Garayzábal et al., 2010; Semel y Rosner, 2003), aunque son muy pocas las investigaciones empíricas que comparan la eficacia de los distintos procedimientos de intervención dentro de un mismo síndrome o entre distintos síndromes.

El análisis de las alteraciones del desarrollo del lenguaje presentes en el SW en relación con otros trastornos permitirá orientar el tratamiento logopédico hacia los elementos específicos del perfil lingüístico-comunicativo diferenciado del SW (Garayzábal et al., 2010). En este sentido, el conocimiento cada vez más amplio del fenotipo físico, cognitivo-conductual y lingüístico del SW ha permitido reunir un conjunto de procedimientos de intervención específicamente adaptados a cada uno de ellos, que responden a las diferentes situaciones y contextos de intervención y que tratan de abarcar todo el ciclo vital de las personas con SW (Semel y Rosner, 2003). Sin embargo, se debe hacer hincapié en que los fundamentos empíricos de las intervenciones específicas desde el punto de vista etiológico siguen estando relativamente poco documentados (Fidler et al., 2007).

En el contexto del nuevo paradigma de la DI (Luckasson et al., 1992), las estrategias de intervención logopédica en el SW deben diseñarse desde una perspectiva socioecológica, esto es, de acuerdo con las necesidades del sujeto y los distintos contextos en los que se desenvuelve, con el fin de promover la integración social y el bienestar de la persona en las distintas etapas de su ciclo vital. De este modo, se pone el énfasis en los apoyos, lo que implica centrarse en las soluciones a los problemas de la persona en lugar de en sus limitaciones.

Desde este modelo ecológico y evolutivo, que subraya el carácter interactivo del comportamiento del sujeto en sus relaciones con ambientes concretos, se pone en valor el papel activo que desempeña el entorno familiar, escolar y sociolaboral, proporcionando al logopeda información sobre las capacidades, habilidades de interés y dificultades lingüísticas del sujeto con SW. Además, los padres y profesores pueden participar en el proceso de intervención

proporcionando al sujeto con SW oportunidades para practicar sus habilidades emergentes en situaciones reales (Semel y Rosner, 2003).

La intervención logopédica debe tener, por tanto, un carácter continuo y dinámico en función de tres etapas evolutivas: etapa temprana, etapa escolar y etapa adulta (Garayzábal et al., 2010).

A continuación, se desarrollarán las características del tratamiento logopédico en cada una de estas etapas, considerando que las personas con SW suelen beneficiarse de un abordaje terapéutico cuádruple (Semel y Rosner, 2003). La Tabla 2 proporciona una descripción resumida de los cuatro enfoques de intervención sugeridos para las personas con SW.

Tabla 2

Enfoques de Intervención

Terapia estructurada	Entrenamiento concreto y aprendizaje guiado de un área específica
Estrategias de mediación	Intentan construir, sobre habilidades ya existentes, diferentes modos de mejorar las áreas de mayor discapacidad: <ul style="list-style-type: none">- Ensayo: Reproducción inmediata del estímulo- Demostración: Representación concreta de las respuestas previas (modelado, juego de rol, narraciones, representaciones teatrales)- Autoinstrucción: Autoaplicación de rutinas verbales en situaciones específicas (autorrefuerzo y autoseguimiento)
Intervención en situaciones naturales	Se centra en situaciones cotidianas para intervenir en las áreas de dificultad
Mecanismos de control	Instrucciones directas que sirven para guiar el comportamiento. El refuerzo social es importante y debe administrarse inmediatamente después de la respuesta

Intervención logopédica en la etapa temprana

Esta etapa abarca el periodo de vida de 0 a 6 años en la que la atención se dirige a facilitar los apoyos necesarios para la consecución de los procesos básicos de desarrollo y socialización, de forma que en un primer periodo (0-3 años) se promueve el desarrollo de conductas no verbales y en un segundo periodo (4-6 años) se potencia la expansión del vocabulario, la categorización y la adquisición de estructuras gramaticales.

El diagnóstico cada vez más temprano del SW, en muchos casos por debajo de los 4 años, permitirá a padres y profesionales anticipar las fortalezas y debilidades asociadas al síndrome. La adopción de este enfoque anticipatorio facilitará la toma de decisiones sobre cómo planificar la intervención temprana (Fidler et al., 2007). Anticipar, por ejemplo, que los niños con SW pueden presentar un retraso en el balbuceo (Masataka, 2001), permitirá al logopeda identificar posibles retrasos sutiles y centrar la intervención en esa habilidad en ese momento del desarrollo temprano, en lugar de esperar a que se haga evidente un déficit pronunciado en el lenguaje expresivo en la primera infancia.

Sin embargo, en el diseño de los programas de intervención logopédica se debe tener en cuenta la variabilidad individual, de modo que la planificación de intervenciones individualizadas basadas en la información fenotípica debe abordarse como un modelo de intervención probabilístico, adaptado a las características típicas del síndrome y a las particularidades de cada caso.

Los objetivos de la intervención logopédica temprana en el SW deben plantearse en el marco de otras funciones cognitivas imbricadas (atención, memoria, cognición visoespacial, función ejecutiva). La Tabla 3 proporciona un resumen de las características fenotípicas lingüísticas y cognitivas del SW en la etapa temprana y que se deben tener en cuenta en el planteamiento de los del programa de estimulación e intervención logopédica.

Tabla 3*Características Lingüísticas y Cognitivas del Síndrome de Williams en la Etapa Temprana*

Lenguaje	Aparición tardía de protoimperativos/ protodeclarativos. Ausencia del gesto deíctico Ausencia gestos básicos «si/no» La expresión precede a la comprensión Vocabulario escaso antes de los 4 años. Dificultades para la categorización/ etiquetado de objetos. Uso de palabras inusuales en el proceso de adquisición del vocabulario.
Atención	Atención selectiva hacia auditivos y sociales. Atención hacia los objetos poco desarrollada. Dificultad para lograr la atención conjunta.
Memoria	Memoria a corto y largo plazo insuficiente.
Cognición Espacial	Dificultad en coordinación óculo-motora Poco interés por los objetos Limitación en el desarrollo visomotor. Dificultad en el uso de elementos relacionales Alteraciones en la lectoescritura.
Función Ejecutiva	Limitaciones en la memoria de trabajo. Inflexibilidad cognitiva. Baja capacidades de planificación Alteraciones en la inhibición

En relación con la estimulación prelingüística, en el apartado sobre el fenotipo físico, se hacía referencia a los problemas de hipotonía general que presentan los bebés con SW, particularmente en la zona oromotora (Nip et al., 2009), por lo que la intervención temprana compartida entre el logopeda, el fisioterapeuta y el terapeuta ocupacional en estos aspectos motores preparará al niño para el desarrollo de la conducta lingüística. Para ello, los juegos de imitación orientados a potenciar la succión, la masticación y el chupeteo resultan muy

productivos dado el interés que tienen los niños con SW hacia los estímulos sociales y hacia los adultos en particular (Garayzábal et al., 2010). Por este motivo, aunque la terapia individual parece ser la más adecuada en estas edades tempranas (Friel-Patti y Lougeay-Mottinger, 1994), resulta interesante introducir sesiones en las que el niño con SW se relacione con otros de su misma edad, con el objetivo de que se beneficie de las oportunidades de interactuar y aprender unos de otros (Law et al., 2017). Ofrecer apoyos que favorezcan la socialización del niño facilitará el establecimiento de la atención conjunta hacia otros estímulos, evitando de esta forma la focalización característica de los sujetos con SW hacia estímulos sonoros. Este trabajo tendrá que completarse con el gesto deíctico, que tiende a estar retrasado en el SW (Becerra y Mervis, 2019).

En cuanto a las estrategias de intervención dirigidas a desarrollar la categorización, se presentarán inicialmente por vía visual, de manera que los apoyos visuales se irán retirando a medida que el niño generaliza el estímulo, para después concentrarse en la vía auditiva. Los ejercicios relacionados con la búsqueda de semejanzas/diferencias/relaciones entre distintos elementos contribuyen al desarrollo de la categorización y, además, promueven el aprendizaje gestáltico como vía de trabajo con las personas con SW (Garayzábal et al., 2010).

En relación con el entrenamiento verbal, es frecuente que los logopedas utilicen el inicio de gestos comunicativos referenciales como principal indicador de que un niño se podría beneficiar del tratamiento logopédico. Esta suposición es muy problemática en el caso de los niños con SW, que suelen empezar a producir lenguaje referencial antes de producir gestos comunicativos referenciales. Del mismo modo, si un niño con SW no es derivado a atención temprana hasta que hable, a menudo se presupone que ya domina los gestos referenciales básicos, sin embargo, es probable que incluso los niños pequeños que hablan bien, sus habilidades pragmáticas no estén al nivel que se espera de su vocabulario (Mervis y Velleman, 2011). Estos hechos hacen necesario que, además de la consecución de la referencia, se deban

plantear tareas dirigidas específicamente a la comprensión de vocabulario relacionado con el entorno del niño, así como la comprensión de órdenes sencillas. El aprendizaje de vocabulario por medio de estrategias mediacionales como usar canciones, debido a su inclinación por la música, así como por medio de la repetición de palabras con apoyo visual, dada la relativa preservación de su capacidad de secuenciación fonológica, se perfilan como tareas apropiadas para la consecución de vocabulario comprensivo y expresivo (Garayzábal et al., 2010).

En cuanto a la producción del habla, debe prestarse especial atención a la variedad consonántica y a la producción de palabras de más de una sílaba. En relación con las habilidades de producción fonológica, en el apartado sobre el fenotipo lingüístico se mencionaba que los niños con SW generalmente presentan problemas articulatorios que reflejan problemas de control motor del habla, y que dichas dificultades persisten en la adolescencia y en la edad adulta (Hidalgo 2019; Huffman, 2019).

Maas et al. (2014) afirman que el conocimiento de los patrones de precisión articulatoria observados en el niño por parte del logopeda facilitará la toma de decisiones en lo que respecta a la priorización de los objetivos del tratamiento. En este sentido, Huffman (2019) sugiere que en las primeras sesiones de tratamiento el logopeda debe organizar los *targets* consonánticos en listas de palabras insertadas en frases que contengan dichos *targets* tanto en posición inicial como final de la palabra. La etapa siguiente consistiría en que el niño participe en actividades en las que se utilicen las palabras objetivo en oraciones cortas, de manera que el niño se exponga a características articulatorias similares según el punto y modo de articulación.

El trabajo con narraciones favorece el establecimiento del orden temporal de los acontecimientos que se describen, así como su comprensión y producción, lo que contribuye al desarrollo de la función ejecutiva. Para ello, es necesario reforzar el aprendizaje de conceptos de carácter temporal y la identificación de los tiempos verbales. La elección selectiva de temas

y el uso de preguntas estructuradas pueden ayudar a desarrollar estas habilidades (Garayzábal 2010). La intervención narrativa temprana proporciona además un marco flexible para la evaluación dinámica de los métodos de intervención, con la pretensión de ir más allá de los modelos «esperar a fracasar» a la hora de diseñar la intervención temprana para niños en riesgo de fracaso escolar (Petersen y Spencer, 2014).

Intervención logopédica en la etapa escolar

Esta etapa abarca desde los 6 hasta los 16 años, en la que la intervención se orienta a facilitar los apoyos para la consecución de los aprendizajes académicos, principalmente la lectura, y la integración. Normalmente, la competencia lingüística de los niños con SW a la edad de seis años es suficiente para poder comunicarse, aunque aún puede persistir un retraso en la adquisición. En este sentido, con frecuencia, una vez que el habla del niño es comprensible y ya no comete errores gramaticales constantes, se interrumpe la intervención logopédica, aunque el niño siga teniendo dificultad tanto con el lenguaje conceptual/relacional como con el pragmático (Mervis y Velleman, 2011).

Los objetivos concretos de la intervención logopédica irán encaminados al logro de una adecuada interacción comunicativa, lo que facilitará la integración del niño con SW en el grupo. A este respecto, debe prestarse atención tanto a la comunicación verbal como a la no verbal. En relación con esta última, aunque la expresión corporal suele ser adecuada, los niños y adolescentes con SW suelen mostrar dificultades para establecer contacto ocular con el interlocutor. Las técnicas basadas en instrucciones directas facilitan el aprendizaje de estas competencias relativas a la comunicación no verbal a los niños y adolescentes con SW (Semel y Rosner, 2003). En cuanto a la comunicación verbal oral, la intervención se orientará hacia el desarrollo y mantenimiento del tema, favoreciendo la toma de turnos. Es importante tener en cuenta que las personas con SW tienden a tener un tema favorito de conversación. Aunque puede servir de incentivo o servir de base sobre la que trabajar temas relacionados con la

actividad que se esté desarrollando, es importante negociar cuándo se puede o no plantear.

Respecto a los aspectos formales del lenguaje, la intervención logopédica sobre el componente fonológico se centrará en trabajar los aspectos relativos a la precisión articulatoria en los casos que lo requieran. En relación con el componente morfológico, la intervención incidirá en la adecuada utilización de las unidades relacionales, tiempos verbales de pasado y futuro y adverbios, haciendo hincapié en aquellos que implican relaciones espaciales y temporales, los cuales suponen una dificultad añadida debido a los problemas visoespaciales característicos del SW, que han sido descritos en el apartado relativo al fenotipo cognitivo-conductual.

En cuanto al componente sintáctico, será importante trabajar el aumento del número de palabras en las emisiones, así como los aspectos relativos a la concordancia de género y número. En general, las personas con SW tienen dificultad para comprender sucesiones de oraciones y oraciones subordinadas. Son muy útiles las actividades de razonamiento lógico en las que la información se presenta de forma oral y gráfica y se explicita el orden secuencial (p.ej. tareas de completamiento de oraciones, responder a preguntas tras la comprensión de un texto leído en voz alta).

Respecto a las relaciones semánticas que establecen, las personas con SW tienen tendencia a utilizar en exceso clichés y frases hechas, además de mostrar dificultad para interpretar formas abstractas del lenguaje figurado ya que tienden a ser muy concretos en el uso de las palabras. Ofrecer alternativas para expresar el significado de una palabra como por ejemplo retener el cliché hasta que se pueda producir una palabra o frase adecuada se perfila como una estrategia adecuada para abordar el sobreuso de clichés (Semel y Rosner, 2003).

En cuanto a los aspectos pragmáticos, en el planteamiento del programa de intervención logopédica se deben tener en cuenta los siguientes aspectos: secuencialidad; capacidad reorganizativa; interpretación inferida y dobles sentidos; relevancia informativa; y el trabajo

con narraciones. Respecto a la intervención narrativa, aunque no se ha investigado su impacto en el SW, los hallazgos de los pocos estudios en poblaciones con trastornos del desarrollo revelan la eficacia de las intervenciones narrativas individualizadas basadas en recuentos repetidos para mejorar la complejidad de la historia, la estructura y el uso del estado mental y lenguaje causal (Petersen et al. 2014; Gillam et al., 2015; Hilvert et al., 2016).

Ukrainetz (2006) propuso un enfoque de «Intervención lingüística contextualizada» como estrategia para mejorar la capacidad lingüística narrativa general, de modo que, para los alumnos más jóvenes, el objetivo es promover el paso de un contexto de conversación a la narración independiente, y para los mayores, la intervención se centra en la estructura narrativa, la cohesión y la creación de historias.

El aprendizaje de la lectura se asienta sobre el desarrollo de habilidades metalingüísticas. En este sentido las dificultades metalingüísticas junto con las dificultades para llevar a cabo procesos inferenciales conducen a otros problemas, por ejemplo, con la comprensión lectora. La investigación sobre cómo aprenden a leer las personas con SW es escasa y parece que desarrollan la lectura por la vía subléxica pero presentan dificultades en tareas léxico-semánticas (Garayzábal y Cuetos, 2008; Mervis, 2009). En relación con la intervención, por un lado, están los programas basados en el reconocimiento de palabras escritas asociadas a dibujos (visual global), que son muy útiles en niños con grandes dificultades en la habilidad lectora. Por otro lado, otros niños con SW aprenden a leer a partir de la lectura fonológica que requiere conocer la correspondencia grafema-fonema y su decodificación.

Intervención logopédica en la etapa adulta

En esta etapa, la intervención logopédica se centrará en los aspectos comunicativos, desarrollo de habilidades sociales y otras conductas adaptativas orientadas a la autonomía, la participación social y la integración de la persona con SW en el ámbito laboral. En relación

con el lenguaje, además de persistir problemas de comprensión y expresión, las dificultades relacionadas con la comunicación son más notorias que en la etapa anterior.

En el apartado sobre el fenotipo cognitivo-conductual, se destacaba que en la etapa adulta suelen acentuarse las dificultades emocionales, que se manifiestan en forma de relaciones sociales pobres, desinhibición social, ansiedad, problemas de atención y baja tolerancia a la frustración, las cuales requieren intervención dado que limitan las posibilidades de inserción laboral y participación en la comunidad. La intervención logopédica en esta etapa se dirige a favorecer el desarrollo de las habilidades comunicativas y sociales. La Tabla 4 proporciona un resumen de los objetivos de la intervención logopédica en esta etapa.

Tabla 4

Objetivos de la Intervención Logopédica en la Etapa Adulta

Habilidades no verbales	Fomentar el contacto ocular Afianzar un adecuado lenguaje corporal (actitud postural, gestos, contacto físico, distancia interpersonal)
Habilidades paralingüísticas	Proporcionar estrategias para regular la intensidad de la voz Trabajar las disfluencias (inhibir uso de muletillas, reducir pausas prolongadas) Proporcionar oportunidades para poner en práctica sus habilidades prosódicas Ayudar a mejora la inteligibilidad del habla (farfuleo o taquilalia)
Habilidades verbales	Manejo de las reglas de conversación, desde situaciones estructuradas y controladas hasta su generalización en los distintos contextos en los que se desenvuelve el adulto con SW

En cuanto al discurso narrativo, la intervención debe ir dirigida a enseñar a contar experiencias personales, narrar una historia o verbalizar guiones, a través de métodos audio-orales o combinados con apoyos visuales. En esta etapa tendría cabida la terapia grupal para

abordar los aspectos pragmáticos del lenguaje (Semel y Rosner, 2003).

Los estudios sobre el desarrollo de las habilidades sociales en el SW hacen referencia a la estrecha relación entre la competencia social adquirida en la infancia y la adaptación e integración social, académica y laboral en la etapa adulta (p.ej. Järvinen et al., 2013; Laing et al., 2002; Laws et al., 2004; Stojanovik, 2006), de modo que la intervención logopédica en el SW debe girar en torno a los aspectos socio-comunicativos y pragmáticos.

Objetivos

2. OBJETIVOS

2.1. Objetivo general

El objetivo general de esta tesis es explorar los perfiles lingüísticos del síndrome de Williams y su posible especificidad sindrómica en los distintos niveles de análisis: fonología, morfología y pragmática. Los métodos de evaluación del lenguaje en todos los niveles se basan en la transcripción y análisis de corpus lingüísticos en el marco del Proyecto CHILDES, incluyendo muestras de habla espontánea y de narraciones elicitadas, en situaciones diádicas de interacción conversacional de los investigadores con niños, adolescentes y adultos con síndrome de Williams.

Los perfiles lingüísticos se exploran a través de tres estudios: en un primer estudio, se analizan los perfiles fonológicos en el habla espontánea de dos grupos de sujetos con síndrome de Williams (niños *vs* adolescentes y adultos), comparándolos con los de niños con desarrollo típico en la etapa inicial y final del desarrollo fonológico tardío; en un segundo estudio, se analizan los perfiles de la morfología gramatical en el habla espontánea de un grupo de adolescentes con síndrome de Williams, comparándolos con los de niños con desarrollo típico equiparados en sexo y edad verbal; en un tercer estudio, se analizan mediante el protocolo PREP-CORP los perfiles de pragmática textual (microestructura y macroestructura), a partir del recuento de narraciones de ficción por parte de niños, adolescentes y adultos con síndrome de Williams.

Como objetivos complementarios se incluyen, además: en el primer estudio, el análisis de las posibles trayectorias atípicas en el desarrollo fonológico tardío; en el segundo estudio, la comparación del perfil gramatical con el del síndrome de Down; y, en el tercero, el diseño y aplicación piloto de un programa de intervención pragmática.

La investigación se desarrolla en el grupo de investigación en Logopedia y Lenguaje Infantil (LOGIN) de Ciencias de la Salud de la Universidad de Oviedo (GR-2020-002), en el

marco del Proyecto SYNDROLING (Diez-Itza et al., 2014) de análisis lingüístico clínico y comparado de síndromes genéticos neuroevolutivos (Williams, Down, X frágil y Noonan) financiado con sendas ayudas del Plan Nacional de Investigación (MINECO FFI2012-39325-C03-03; MCIU-22-PID2021-124505NB-100).

2.2. Objetivos por estudios

Estudio 1: Desarrollo fonológico tardío en el síndrome de Williams

El objetivo principal de este estudio es explorar los perfiles fonológicos de dos grupos de sujetos con síndrome de Williams (niños vs adolescentes y adultos) en etapas tardías del desarrollo fonológico, comparándolos con los de niños con desarrollo típico, con el fin de analizar características específicas tanto en cuanto a la frecuencia absoluta de los procesos como a su distribución relativa. Los perfiles se basan en el análisis de cinco clases de procesos (Estructura silábica, Sustitución, Omisión, Asimilación, Adición) y sus correspondientes subclases en muestras de habla espontánea. Se determinan también las similitudes y diferencias entre los perfiles individuales mediante análisis de conglomerados. Como objetivo complementario se estudian las trayectorias del desarrollo fonológico tardío, comparando los grupos con síndrome de Williams entre sí y con los de niños con desarrollo típico en las etapas inicial y final del desarrollo fonológico tardío, con el fin de determinar si las etapas se corresponden y si las trayectorias de desarrollo son atípicas.

Los objetivos específicos del estudio son:

- (1) Analizar los perfiles y sus diferencias cuantitativas con los del desarrollo típico en función de la frecuencia absoluta (Índice de Procesos Fonológicos) de las clases y subclases de procesos fonológicos.
- (2) Analizar los perfiles y sus diferencias cualitativas con los del desarrollo típico en

función de la frecuencia relativa (distribución porcentual de procesos fonológicos) de las clases y subclases de procesos fonológicos.

- (3) Analizar las diferencias individuales en los perfiles de frecuencia relativa mediante análisis de conglomerados jerárquico, con el fin de determinar los perfiles que presentan mayor similitud con el perfil medio del grupo (perfiles modales), así como los perfiles divergentes y los casos extremos.
- (4) Analizar transversalmente las diferencias en cuanto a la frecuencia de procesos entre los dos grupos con síndrome de Williams para determinar el ritmo del desarrollo fonológico en relación con la edad cronológica y léxica y si se hallan en distintas etapas tardías del mismo. Comparar los grupos con síndrome de Williams con niños de 3 años y de 5 años con desarrollo típico, para verificar si están en las mismas etapas respectivas de expansión y resolución.

Estudio 2: Perfiles de morfología gramatical en adolescentes hispanohablantes con síndrome de Williams y síndrome de Down

El objetivo principal de este estudio es explorar los perfiles morfológicos de un grupo de adolescentes con síndrome de Williams, comparándolos con los de niños con desarrollo típico equiparados en sexo y edad verbal, con el fin de analizar características específicas en la distribución de las categorías morfológicas y en la frecuencia de errores morfológicos y sus tipos. Los perfiles se basan en el análisis de doce categorías morfológicas (Artículos, Nombres, Adjetivos, Pronombres Personales, Demostrativos, Posesivos, Relativos, Cuantificadores, Adverbios, Verbos, Preposiciones y Conjunciones) y tres tipos de error morfológico (Omisión, Sustitución y Adición) en muestras de habla espontánea. Como objetivo complementario se comparan los perfiles morfológicos del síndrome de Williams con los de adolescentes con síndrome de Down.

Los objetivos específicos del estudio son:

- (1) Analizar los perfiles y sus diferencias con los del desarrollo típico en función de la distribución relativa de las categorías morfológicas.
- (2) Analizar los perfiles y sus diferencias con los del desarrollo típico en función de la frecuencia absoluta de errores y su frecuencia relativa por categorías morfológicas.
- (3) Analizar los perfiles y sus diferencias con los del desarrollo típico en función de los tipos de error y su distribución relativa.
- (4) Analizar las diferencias con el síndrome de Down en los perfiles de distribución de las categorías morfológicas, de frecuencia de errores y de tipos de errores.

Estudio 3: Intervención narrativa oral explícita en estudiantes con síndrome de Williams

El objetivo principal de este estudio es explorar los perfiles pragmáticos en el nivel textual de un grupo de niños, adolescentes y adultos con síndrome de Williams, a partir del análisis basado en el protocolo PREP-CORP, de narraciones orales de ficción elicidadas mediante una película muda de dibujos animados. Los perfiles se basan en el análisis de la productividad y complejidad de la microestructura narrativa.

Los objetivos específicos del estudio son:

- (1) Analizar la productividad de la microestructura narrativa en función de la longitud de las narraciones medida en frecuencia de enunciados, cláusulas y palabras (tokens).
- (2) Analizar la complejidad de la microestructura narrativa en función de la longitud media de los enunciados (MLUw), la diversidad léxica (types) y la cohesión (frecuencia de marcadores discursivos).
- (3) Analizar la productividad de la macroestructura narrativa en función de la

integridad de las narraciones medida en número de escenarios, episodios, eventos y personajes narrados.

- (4) Analizar la complejidad de la macroestructura narrativa en función de la adecuación del orden secuencial de los escenarios, episodios y eventos narrados y de la mención de los personajes.
- (5) Evaluar la viabilidad y efectividad de un procedimiento de intervención narrativa oral explícita en función de la mejora de la productividad y complejidad de la macroestructura narrativa.

Resultados

3. RESULTADOS

Informe del factor de impacto de las publicaciones

3.1. Publicación 1

Pérez, V., Martínez, V. & Diez-Itza, E. (2022). Late phonological development in Williams syndrome. *Frontiers in Psychology* (research topic: Language Acquisition in Diverse Linguistic, Social and Cognitive Circumstances – Volume II. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2022.992512>

Frontiers in Psychology JCR IF: 4,232 (Q1); IF 5 años: 4,426; SJR: 0,873 (Q1)

3.2. Publicación 2

Diez-Itza, E., Miranda, M., Pérez, V. & Martínez, V. (2019). Profiles of grammatical morphology in Spanish-speaking adolescents with Williams Syndrome and Down Syndrome. En E. Aguilar-Mediavilla et al. (Eds.), *Atypical Language Development in Romance Languages* (pp. 219-234). John Benjamins Company.

- **SPI:** con una muy buena posición, **14/259; ICEE=18,695 (Q1).**
- **Índice de editorials ie-CSIC:** valor alto a la Editorial.
- La Editorial se encuentra en **Book Publishers Libray Metrics** (producto desarrollado por EC3) que mide la presencia de las editoriales en las Universidades españolas.
- **Worlcar:** el libro se encuentra en los catálogos de numerosas bibliotecas Universitarias nacionales y extranjeras (Sorbona, Oxford, Bristol, etc.).

3.3. Publicación 3

Diez-Itza, E., Martínez, V., Pérez, V. & Fernández-Urquiza, M. (2018). Explicit Oral Narrative Intervention for Students with Williams Syndrome. *Frontiers in Psychology*, 8, 2337. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2017.02337>

Frontiers in Psychology JCR IF: 2,129 (Q2); SJR: 0,997 (Q1)

Publicación 1

Late phonological development in Williams syndrome

Resumen

El síndrome de Williams es un trastorno genético del neurodesarrollo caracterizado por un fenotipo único, incluida la discapacidad intelectual de leve a moderada y un perfil neuropsicológico desigual de fortalezas y debilidades relativas. Los componentes estructurales del lenguaje, es decir, fonología, morfosintaxis, y vocabulario, se han considerado un área de habilidad específica en comparación con el uso pragmático del lenguaje. Sin embargo, la investigación sobre el desarrollo fonológico en el síndrome de Williams es muy escasa y sugiere patrones atípicos. Por lo tanto, el objetivo del presente estudio fue explorar los perfiles de desarrollo fonológico tardío en niños, adolescentes y adultos hablantes de español con síndrome de Williams, basado en el análisis de cinco clases de procesos (Estructura de la Sílabla, Sustitución, Omisión, Asimilación y Adición) en habla espontánea. Se compararon los perfiles fonológicos de siete niños (de 3 a 8 años), y siete adolescentes y adultos jóvenes (de 14 a 25 años) con síndrome de Williams con dos grupos normativos de niños con desarrollo típico en diferentes etapas del desarrollo fonológico tardío (edad 3 y 5 años). La frecuencia de los procesos fonológicos en el grupo de niños con síndrome de Williams fue similar a la de los niños de 3 años con desarrollo típico, lo que sugiere que estarían en la primera etapa del desarrollo fonológico tardío (etapa de expansión). El grupo de sujetos mayores con síndrome de Williams mostró una frecuencia de procesos mucho más baja, similar a la de los niños de 5 años con desarrollo típico en la última etapa del desarrollo fonológico (etapa de resolución). Sin embargo, sus procesos fonológicos parecían ser persistentes e independientes de la edad cronológica. Además, las asincronías en los perfiles cuantitativos y cualitativos (frecuencia relativa) indicaron trayectorias atípicas y complejas en el desarrollo fonológico tardío, que no pueden ser descritas como simplemente retrasadas o prolongadas. Se observaron diferencias individuales notables, especialmente en el grupo de adolescentes y adultos con síndrome de Williams, aunque la mayoría de los casos se ajustaban a los perfiles modales de sus

grupos. Una mayor tendencia a las Omisión, incluida la omisión de la consonante final, podría considerarse atípica y específica del síndrome de Williams en todas las edades. Los resultados del presente estudio plantean la necesidad de continuar con una evaluación fonológica apropiada de personas con síndrome de Williams a lo largo de su vida.



OPEN ACCESS

EDITED BY

Theodoros Marinis,
University of Konstanz, Germany

REVIEWED BY

Maria Martzoukou,
University of Ioannina, Greece
Eirini Sanoudaki,
Bangor University, United Kingdom

*CORRESPONDENCE

Eliseo Diez-Itza
ditza@uniovi.es
Verónica Martínez
martinezveronica@uniovi.es

SPECIALTY SECTION

This article was submitted to
Language Sciences,
a section of the journal
Frontiers in Psychology

RECEIVED 12 July 2022

ACCEPTED 01 November 2022

PUBLISHED 16 November 2022

CITATION

Pérez V, Martínez V and Diez-Itza E
(2022) Late phonological development
in Williams syndrome.
Front. Psychol. 13:992512.
doi: 10.3389/fpsyg.2022.992512

COPYRIGHT

© 2022 Pérez, Martínez and Diez-Itza.
This is an open-access article
distributed under the terms of the
[Creative Commons Attribution License
\(CC BY\)](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/). The use, distribution or
reproduction in other forums is
permitted, provided the original
author(s) and the copyright owner(s)
are credited and that the original
publication in this journal is cited, in
accordance with accepted academic
practice. No use, distribution or
reproduction is permitted which does
not comply with these terms.

Late phonological development in Williams syndrome

Vanesa Pérez^{1,2}, Verónica Martínez^{1*} and Eliseo Diez-Itza^{1*}

¹LOGIN Research Group, University of Oviedo, Oviedo, Spain, ²Escuelas Universitarias Gimbernat, University of Cantabria, Torrelavega, Spain

Williams syndrome is a neurodevelopmental genetic disorder characterized by a unique phenotype, including mild to moderate intellectual disability and an uneven neuropsychological profile of relative strengths and weaknesses. Language structure components (i.e., phonology, morphosyntax, and vocabulary) have been considered an area of specific ability compared to pragmatic language use. However, research on phonological development in Williams syndrome is very scarce, and it suggests atypical patterns. Therefore, the aim of the present study was to explore the profiles of late phonological development in Spanish-speaking children, adolescents, and adults with Williams syndrome, based on the analysis of five classes of processes (Syllable Structure, Substitution, Omission, Assimilation, and Addition) in spontaneous speech. The phonological profiles of seven children (aged 3–8 years), and seven adolescents and young adults (aged 14–25 years) with Williams syndrome were compared with two normative groups of typically developing (TD) children at different stages of late phonological development (aged 3 and 5 years). The frequency of phonological processes in the group of children with Williams syndrome was similar to that of 3-year-old TD children, which suggests that they would be in the first stage of late phonological development (expansion stage). The group of older individuals with Williams syndrome showed a much lower frequency of processes, similar to that of 5-year-old TD children in the last stage of phonological development (resolution stage). However, their phonological processes appeared to be persistent and independent of chronological age. Furthermore, asynchronies in quantitative and qualitative profiles (relative frequency) indicated atypical and complex trajectories in late phonological development, which cannot be described as simply delayed or protracted. Remarkable individual differences were observed, especially in the group of adolescents and adults with Williams syndrome, although the majority of cases conformed to the modal profiles of their groups. A major tendency for Omission, including final consonant

deletion, may be considered atypical and specific to Williams syndrome at all ages. The results of the present study raise the need for continued and appropriate phonological assessment and treatment for people with Williams syndrome across the lifespan.

KEYWORDS

Williams syndrome, phonological development, intellectual disability, spontaneous speech assessment, phonological processes, atypical language development, neurodevelopmental genetic disorders

Introduction

Williams syndrome (WS) is a neurodevelopmental disorder caused by a heterozygous deletion of between 26 and 28 genes on chromosome 7q11.23 (Pérez Jurado, 2003). The WS physical phenotype includes a distinctive facial appearance, hoarse voice, and sound sensitivities (hyperacusis, odynacusis, auditory allodynia, and auditory fascinations) (Kozel et al., 2021). Individuals with WS may show mild-to-moderate intellectual disability in conjunction with a distinct neurocognitive profile of relative strengths and weakness (Bellugi et al., 2000). Several studies have identified specific deficits in executive functioning (working memory, attentional abilities, and inhibition), problem-solving, and visuospatial skills (Camp et al., 2016; Heiz and Barisnikov, 2016; D'Souza et al., 2020). In contrast, auditory processing and face recognition are strengths in the WS profile (D'Souza et al., 2015; Miezah et al., 2020). Akin to the uneven cognitive profile, they also appear to show relative strengths and weaknesses in the motor profile, in the context of persisting fine and gross motor difficulties into childhood and adulthood (Mayall et al., 2021). Behavioral and emotional problems (attention, anxiety, and a range of social problems) have been also reported, together with a unique prosocial personality characterized by overfriendliness, a strong drive to approach strangers, gregariousness, bias toward positive affect, and heightened social engagement yet difficult peer interactions (Järvinen et al., 2013; Pérez-García et al., 2017). Special difficulties in adaptive behavior related to personal autonomy have also been described (Kirchner et al., 2016).

Language was first described as being selectively preserved and dissociated from other cognitive functions (Bellugi et al., 1988), although further research noted that language skills in individuals with WS were not intact and had complex interrelations with cognitive abilities (Mervis et al., 2004; Mervis and Becerra, 2007). Superior verbal skills reported in individuals with WS may be explained in terms of asynchronous trajectories of development with verbal ability progressing at a faster rate than non-verbal ability (Jarrold et al., 2001). In the same vein, language also shows asymmetrical development across different levels with varying outcomes in respect to what is expected for chronological

and mental age (Brock, 2007). Pragmatic ability is an area of relative weakness, both in narrative and conversational settings (Stojanovik et al., 2001; Reilly et al., 2004; Stojanovik, 2006; Diez-Itza et al., 2018, 2022). In contrast, structural aspects of language have been described as relative strengths in the WS linguistic profile. Morphosyntactic abilities had been considered selectively spared (Clahsen et al., 2004), although this assumption was challenged in several studies indicating some degree of atypical morphological processing (Thomas et al., 2001; Boloh and Ibernón, 2010; Benítez-Burraco et al., 2017; Diez-Itza et al., 2017). Receptive vocabulary is also an area of relative strength in people with Down syndrome, but only for concrete vocabulary (Mervis and John, 2008; Garayzábal et al., 2014; Moraleda and López, 2020). Regarding lexical production, a tendency to use rare words and an atypical pattern of semantic categorization has been reported (Bellugi et al., 1994; Purser et al., 2010).

The phonological level is often considered another area of strength in the WS linguistic profile, although very few studies have directly assessed it. Most previous research focuses on phonological fluency, short-term memory (STM), phonological perception, and phonological awareness and processing (Vicari et al., 1996a,b; Volterra et al., 1996; Majerus et al., 2003; Majerus, 2004). Different studies have also been conducted on prosodic skills and their specific characteristics in the WS profile (Stojanovik, 2010; Martínez-Castilla et al., 2012). Only a few more recent studies have addressed phonological production in individuals with WS, although spontaneous speech was not analyzed but rather, words elicited from articulation tests (Hidalgo, 2019; Huffman, 2019). In general, both direct studies of production and those of phonological processing or prosody show that these skills are not fully preserved and that difficulties persist into adolescence and adulthood. However, in late phonological development, individuals with WS reach more advanced stages than other neuroevolutionary genetic syndromes, such as WS duplication syndrome, Smith Magenis syndrome, Down syndrome, and Fragile X syndrome (Mervis et al., 2015; Huelmo et al., 2017; Hidalgo and Garayzábal, 2019; Diez-Itza et al., 2021).

The existence of within-domain dissociations within the linguistic domain in WS, as well as specific

developmental trajectories and atypical features, especially in the case of morphology, has been widely discussed (Karmiloff-Smith et al., 1997; Karmiloff-Smith, 1998; Diez-Itza et al., 2017). Phonological development provides a better example of emergent complexity, i.e., the changing nature of a complex system over time, revealing principles and milestones across languages (Davis and Bedore, 2013; McLeod and Crowe, 2018). The study of late stages in phonological development also suggests that the underlying dynamics are complex, from system expansion at around 3 years of age to its resolution at 5 years of age, which does not directly correspond to lexical production (Diez-Itza et al., 2001; Diez-Itza and Martínez, 2004). In this context, it could be discussed whether the alterations respond to a mere quantitative delay compared to typical development or whether they present trajectories specific to each disorder or syndrome (Rose and Inkelas, 2011). In this sense, the existence of protracted phonological development has been suggested in those cases with developmental trajectories that tend to converge late with those of typical development (Bernhardt and Stemberger, 2017; Vergara et al., 2021).

Both quantitative and qualitative differences could also depend on the age of the WS individuals studied. This question was addressed in one of the few studies that directly assessed the consonant articulation accuracy in two groups of English-speaking WS individuals (younger children: aged 4–9 years; older children and adolescents: aged 10–17 years) administered a Test of Articulation (Huffman, 2019). Consonant production accuracy was below expectations in both groups, but it was significantly higher for older children and adolescents. Patterns of articulatory accuracy in the group of younger children with WS were similar to the patterns of typically developing (TD) children, which means that articulation was significantly more accurate for early-developing consonants, followed by middle-developing consonants, and less accurate for late-developing consonants. In the group of older children and adolescents, all the early-developing consonants were correct, but this was not the case for middle- and late-developing consonants, where a similar proportion of articulatory accuracy was found. Manner-of-production was one of the sources of variation in articulatory accuracy, with Nasal and Stop consonants being significantly more accurate than Fricative and Approximant consonants in both groups. Although the patterns were similar, the older individuals showed quantitative growths: Nasal and Stop consonants reached full accuracy, and Fricative and Approximant consonants increased their accuracy by 50% to almost 90% of correct production. Articulatory accuracy of consonant clusters was also assessed and showed a sharp increase of almost 100% in the group of older children and adolescents with WS, and quite different patterns concerning particular vocal tract planes of movement in the control for articulatory accuracy.

The phonological production of Spanish-speaking individuals with WS between 4 and 31 years of age, compared

with that of other syndromes, was also investigated by Hidalgo (2019) from the perspective of the phonological processes of simplification described by Bosch (2004) in TD children aged 3–7 years and the late stages of phonological development (expansion, stabilization, and resolution) established by Diez-Itza and Martínez (2004). From an articulation test, she observed that beyond the age of 6 years, phonetic and phonological repertoires were acquired by children with WS, although in some adolescents and adults, processes related to rhotic consonants persisted. The most frequent syllabic structure processes were cluster reduction (attacks and complex nuclei) and metathesis, and in a lower percentage, unstressed syllable omission, and addition, while reduplication and final consonant deletion processes were absent. In the case of segmental processes, the most frequent were absence or backing of rhotics, and in a lower percentage backing and deaffrication of other consonants, as well as assimilation processes.

Regarding phonological fluency, initial studies suggested that this is preserved in the WS linguistic profile, with children and adolescents with WS aged 4–15 years scoring better than their mental age-matched TD controls on a phonological fluency test without semantic involvement (Volterra et al., 1996). Based on these results, it was hypothesized that if only the phonological aspects of language develop at a normal rate while grammatical and lexical-semantic components remain impaired, it is because there is a dissociation between normal short-term and impaired long-term verbal memory in WS (Vicari et al., 1996b). Furthermore, performance in a word span task revealed comparable effects of phonological similarity and length to those observed in TD children, while the effect of frequency was significantly lower in WS participants, which was interpreted as the result of impaired access to lexical-semantic knowledge (Vicari et al., 1996a). Thus, a complex pattern of dissociation in linguistic processing and “atypical” development of WS children was revealed. It is important to note that the strength in phonology that these studies revealed is in any case relative since they compare individuals with WS with children of equal mental age but of much younger chronological age. Moreover, phonological development culminates in TD before the age of 9 years, whereas lexical development is open-ended.

The repetition of pseudowords has also contributed to the study of STM, showing that individuals with WS continue to rely strongly on phonological STM in the acquisition of new words, which is observed in 4-year-old but not in 5-year-old children (Grant et al., 1997). Phonological perception skills according to a nonsense syllables repetition test were comparable to those of TD participants with the same chronological age (range: 11–52 years) (Böhning et al., 2002). In a group of four children with WS who were administered both a word and pseudoword repetition test, their relative strength in STM was also confirmed to be comparable to that of children of the same chronological

and verbal age in many respects, especially in the case of pseudowords where the support of phonological and lexico-semantic knowledge was minimized (Majerus et al., 2003).

In addition to word span and non-word repetition, phonological processing and phonological awareness skills were also studied in a group of children, adolescents, and adults with WS, which were compared with those of a group of TD children (mean age: 6.9), with differences emerging only in the phoneme deletion subtest (Laing et al., 2001). However, when the control groups were of the same chronological age or a verbal age closer to their chronological age, differences were observed in most measures of phonological awareness (Majerus et al., 2003). These results were explained by impairment at the level of the phonological representation (less finely grained) and the lexical-semantic representation (suggesting an abnormally structured network).

Phonological development is also often related in the early stages to motor aspects, as is the case with babbling. It has been claimed that the delay in the onset of canonical babbling and the first words observed in infants with WS is due to a delay in the acquisition of early motor milestones (Masataka, 2001). These findings are consistent with Velleman et al. (2006) who also observed delays in prelinguistic vocal development in six toddlers with WS. The postverbal onset of declarative gestures has also been linked with an atypical path of language development (Becerra and Mervis, 2019). An atypical accelerated trajectory of phonological development in two children with WS aged 5 was described by Martínez et al. (2014). At later stages, individuals with WS tend to present few phonological errors, which contrasts with the fact that difficulties in planning and coordinating oral-motor praxis in adolescents and adults with WS seem to persist (Krishnan et al., 2015).

Most studies, however, have not been conducted using developmental designs or naturalistic methodologies. Levy and Eilam (2013) analyzed extended spontaneous conversations in a mixed longitudinal study of two groups of children with WS and DS across five stages of morphophonological development. They concluded that there is a late-onset in both groups, determining atypical trajectories, which tend to show greater syndromic specificity at later stages of development. Capirci et al. (1996) and Diez-Itza et al. (1998), in longitudinal case studies of children with WS, found atypical phonological errors in conversational speech. The only recent study to our knowledge that addresses some aspects related to phonological production in spontaneous speech is that of Hargrove et al. (2012), who observed that adolescents with WS, although maintaining similar levels of intelligibility to their age peers, present a significantly lower rate of phonological accuracy, reaching more than 3% of incorrect words. They also found, like previous studies, a significantly slower speech rate in individuals with WS (Semel and Rosner, 2003; Setter et al., 2007; Crawford et al., 2008). However, their aims were not focused on the detailed analysis of phonology, nor did they offer a developmental perspective.

Several studies of late phonological development in TD Spanish-speaking children have been conducted based on cross-sectional designs. Aguilar and Serra (2003) and Bosch (2004) devised articulation tests and administered them to deliver normative data from children aged 3–7, including age of acquisition of the phonemic inventory and common processes at the different age stages. Diez-Itza et al. (2001), Diez-Itza and Martínez (2004), and Martínez (2010) registered and analyzed spontaneous speech corpora computing the frequency and the percentage distribution of phonological processes in children aged 3–5. An explicit aim of these analyses was to describe stages of phonological development as in previous studies by Ingram (1976) and Grunwell (1981). However, beyond a taxonomic description of processes at the different stages, the research by Diez-Itza and colleagues looked for quantitative and qualitative differences and non-linear trajectories of development. They found a reduction of the frequency of processes and changes in their relative distribution as age increased, suggesting three stages in late phonological development: expansion (age 3), stabilization (age 4), and resolution (age 5). Within the same theoretical and methodological framework, the present study aimed to further advance in a detailed description of late phonological development in children, adolescents and young adults with WS.

Objectives

The main objective of the present study was to explore the profiles of late phonological development of Spanish-speaking individuals with WS to determine change across developmental stages and whether specific features would be exhibited. The profiles were based on the analysis of five classes of processes (Syllable Structure, Substitution, Omission, Assimilation, Addition) in spontaneous speech. The frequency and percentage distribution of processes were calculated, and modal profiles and outliers were determined by cluster analysis. It was hypothesized that late phonological development in WS follows the stages of typical development (i.e., expansion, stabilization, and resolution) and that phonological patterns show not only quantitative but also qualitative differences. To assess these hypotheses, the phonological profiles of children (aged 3–8), and adolescents and young adults (aged 14–25) with WS were compared with normative groups of TD preschool children at two stages of late phonological development (aged 3 and 5 years).

Materials and methods

Participants

The participants were 14 monolingual Spanish-speaking individuals with WS divided into two age groups (see

Table 1: the first group (WS1) were children (chronological age: $M = 5.8$; $SD = 1.6$); the second group (WS2) were adolescents and young adults (chronological age: $M = 19.6$ years; $SD = 3.7$). They had been previously diagnosed by the molecular genetic test fluorescence *in situ* hybridization (FISH) and presented the characteristic phenotype. Parents and legal guardians provided informed consent for the participants to take part in the study.

To assess verbal lexical age and its relationship with phonological development, the participants were administered the Peabody Picture Vocabulary Test (Dunn et al., 2010): WS1 verbal age ($M = 3.6$; $SD = 1.1$) and WS2 verbal age ($M = 10$; $SD = 2.4$).

Normative data on the late phonological development of TD children were obtained from Martínez (2010), who established three stages in late phonological development (expansion, stabilization, and resolution) from 3.0 to 5.11. This study provides normative data in Spanish about phonological processes with the same methodology of spontaneous speech analysis as the present study. Thus, the WS1 and the WS2 groups were matched respectively with the group of younger children in the expansion stage (TD1) and the group of older children in the resolution stage (TD2) based on the frequency of processes. The TD1 normative group consisted of 40 children (20 girls and 20 boys; chronological age: $M = 3.3$ years; $SD = 0.2$); and the TD2 normative group also consisted of 40 children (20 girls and 20 boys) (chronological age: $M = 5.8$ years; $SD = 0.3$).

The participants with WS and TD children in the normative groups belonged to urban middle classes based on their district of residence within the Principality of Asturias and Cantabria (Spain), where a standard variant of Spanish (Castilian) is spoken.

Instruments and procedure

The RETAMHE methodology, short for Recording, Transcription, and Analysis of Spontaneous Speech Samples (Diez-Itza, 1992; Diez-Itza et al., 1999), was used to obtain the spontaneous speech samples. Speech samples were collected via audio-visual recordings of dyadic conversations between each participant and a researcher, with an estimated duration of 45 min in natural settings, and which are part of larger corpora within the Syndroling Project (Diez-Itza et al., 2014). The researcher, who was familiar with the participants, introduced some degree of standardization by proposing common themes to all participants, according to the procedures developed by Abbeduto et al. (1995). The topics included telling a story, a visit to the doctor, a birthday party, talking about friends and family, weekend and daily activities, trips, and hobbies with variations among participants, following the spontaneous flow of conversation.

These conversations were transcribed in CHAT (Codes for the Human Analysis of Transcripts) format and analyzed with

TABLE 1 Gender, chronological and verbal age, and education of the participants with Williams syndrome.

Group	Case	Gender	CA	VA	Education
WS1	S1	Male	3.7	2.5	Regular school
	S2	Female	4.5	2.8	Regular school
	S3	Male	5.5	3.11	Regular school
	S4	Female	5.5	2.11	Regular school
	S5	Male	5.5	3.4	Regular school
	S6	Female	7.9	5.1	Regular school
	S7	Female	8.2	5.2	Regular school
WS2	S8	Male	14.4	10.1	Special school
	S9	Male	15.3	9.6	Regular school
	S10	Female	18.8	14.4	Vocational training
	S11	Female	19.11	8.6	Occupational center
	S12	Female	20.8	11.8	Occupational center
	S13	Female	23.3	8.8	Special school
	S14	Female	25.8	7.2	Occupational center

CA, chronological age; VA, verbal age.

the FREQ program, one of the CLAN (Computerized Language Analysis) software programs, both provided by the CHILDES Project (MacWhinney, 2000). Each transcription was completed by a trained researcher and reviewed by two other researchers independently. Difficulties detected were analyzed jointly by the three investigators and discrepancies were resolved by the principal investigator. A total of 40,634 word tokens, 9,934 word types, and 2,806 phonological processes were analyzed, while 38 words were considered unintelligible.

The categories system proposed by Ingram (1976) and adapted by Diez-Itza et al. (2001) was used to code the phonological processes (PHO). The phonological processes were analyzed and classified into one of the following classes: Syllable Structure (SYS), Substitution (SBT), Omission (OMI), Assimilation (ASM), and Addition (ADD). In turn, each of these classes was divided into different subclasses of processes. Thus, SYS processes included Consonant Cluster Reduction (CCR), Final Consonant Deletion (FCD), Vowel Cluster (diphthong) Reduction (VCR), Unstressed Syllable Deletion (SYD), Metathesis (MTT), and Infrequent Processes (IFQ; Reduplication + Dissimilation + Analogy). SBT and OMI processes included Liquid (LIQ), Vowel (VOW), Fricative (FRC), Voiced Stop (VOS), Voiceless Stop (VLS), and Nasal (NSL). The following example illustrates the transcription and coding procedure according to the minCHAT format of the CHILDES Project.

CHI: fesa [] [: strawberry].

%err: fesa = fresa \$PHO:SYS:CCR;

Data analysis

Once the transcriptions were coded, the frequency of lexical variables was obtained using the FREQ program, that is, the total

number of words produced (tokens) by each participant, as well as the count of different words (types) in each transcription. Next, the frequency of the classes and subclasses of phonological processes encoded was obtained with the same program.

Given the variability in the size of the spontaneous speech samples of each participant, the number of processes could not be directly used in the analyses. Therefore, to control differences introduced by the size of the samples, the frequency of processes was calculated through a Phonological Index (PI) (number of processes over 100 tokens).

In addition to the quantitative profile provided by the PI, qualitative distribution of the processes in each participant was analyzed. Therefore, the Relative Frequency (RF) was calculated, i.e., the percentage distribution of phonological processes by classes and subclasses. To calculate the RF, participants in each group who did not present phonological processes were not included in the analyses.

Between-group differences in PI and RF were analyzed using the non-parametric Mann–Whitney *U* test (expressed with the *Z* value) for independent samples, given that the distributions did not always approach normality according to the Shapiro–Wilk test. Additionally, the effect size was calculated by Cohen's *d* using G*Power 3.1 statistical software. The *d* values are typically quantified as small (0.2), medium (0.5), and large (0.8) (Cohen, 1988). Spearman correlation was used to analyze the bivariate relationships between chronological age, verbal age, and PI.

In addition, individual similarities, and differences in the RF profiles of the classes and subclasses of phonological processes were explored by means of hierarchical cluster analysis, determining the modal cluster with the participants most similar to each other and best representing the group profile, additional clusters with participants that resemble each other, and extreme outlying cases.

Statistical analysis of the data was performed using SPSS software (Statistical Product and Service Solutions IBM SPSS Statistics 25.0).

Results

Phonological index

Table 2 reports the PI for each study group, including means for total processes and each class of processes. In the WS1 group, a strong positive correlation was found between chronological age and verbal age ($r_s = 0.94$; $p = 0.002$), whereas the PI was negatively correlated with chronological age ($r_s = -0.78$; $p = 0.041$); negative correlation between PI and verbal age failed to reach significance ($r_s = -0.64$; $p = 0.119$). In the WS2 group, non-significant coefficients were obtained for negative correlation between chronological age and verbal age ($r_s = -0.54$; $p = 0.215$); negative correlation between PI and verbal age

($r_s = -0.64$; $p = 0.119$); and positive correlation between PI and chronological age ($r_s = 0.39$; $p = 0.383$).

Mann–Whitney *U* comparisons showed statistically significant differences between the WS groups in PI (total and in all classes of phonological process), with a large effect size except for ASM processes. The comparisons indicated that the WS1 group presented a higher frequency of all phonological processes except for ASM. No differences were observed between the WS1 and TD1 groups, or between the WS2 and TD2 groups, indicating that they were comparable in terms of the total frequency of processes and the frequency by class of processes, except for OMI. In the WS1 group, the PI for OMI processes was higher than in the TD1 group, and the Mann–Whitney *U* test yielded a statistically significant difference with a large effect size. In the WS2 group, the PI for OMI processes was higher than in the TD2 group, and the Mann–Whitney *U* test showed a statistically significant difference with a medium effect size.

Table 3 reports the PI for SYS subclasses of processes in each study group. Mann–Whitney *U* comparisons showed statistically significant differences between the WS groups, with a large effect size. Analyses showed significantly higher scores for the WS1 group for all SYS processes. No differences were observed between the WS1 and TD1 groups or between the WS2 and TD2 groups, indicating that they were comparable, except for MTT processes in the WS1 vs. TD1 group, and FCD processes in the WS2 vs. TD2 group. The PI for the MTT processes in the WS1 group was higher than in the TD1 group, and the PI for the FCD processes in the WS2 group was also higher than in the TD2 group. In both cases, the Mann–Whitney *U* test yielded statistically significant differences with a medium effect size. Additionally, statistically significant differences in IFQ were observed between the WS1 and TD1 groups with a medium effect size, and between the WS2 and TD2 groups with a small effect size.

Table 4 reports the PI for SBT subclasses of processes in each study group. Mann–Whitney *U* comparisons showed statistically significant differences between WS groups, with a large effect size, except for FRC. In the WS1 group, a higher frequency of SBT processes was observed in all subclasses except for FRC. No differences were observed between the WS1 and TD1 groups or between WS2 and TD2 groups, indicating that they were comparable, except for VOW and NSL substitutions. The PI for VOW substitution processes was much higher in the WS1 group than in the TD1 group, and in the WS2 group than in the TD2 group. In both cases, the Mann–Whitney *U* test yielded statistically significant differences with a large effect size. In addition, in the WS1 group, the PI for NSL substitution processes was higher than in the TD1 group, and the Mann–Whitney *U* test showed a statistically significant difference with a medium effect size.

Table 5 reports the PI for the OMI subclasses of processes in each study group. Mann–Whitney *U* comparisons showed

TABLE 2 Phonological processes index (total and by classes) means and standard deviations for groups, Mann–Whitney *U* test, and effect size.

	WS1	WS2	TD1	TD2	WS1 vs. WS2			WS1 vs. TD1			WS2 vs. TD2		
	PI-M (SD)	PI-M (SD)	PI-M (SD)	PI-M (SD)	<i>U</i> (Z)	<i>p</i>	<i>d</i>	<i>U</i> (Z)	<i>p</i>	<i>d</i>	<i>U</i> (Z)	<i>p</i>	<i>d</i>
TOT	18.4 (16.9)	1.8 (1.8)	13.3 (11.0)	1.4 (1.8)	2 (2.9)	0.01	1.4	125 (0.5)	0.65	0.4	110 (0.9)	0.37	0.2
SYS	10.3 (8.7)	1.1 (1.1)	7.7 (6.7)	0.8 (1.2)	2 (2.9)	0.01	1.5	120 (0.6)	0.55	0.3	99 (1.2)	0.22	0.3
SBT	3.9 (4.0)	0.4 (0.6)	3.9 (4.8)	0.3 (0.6)	4 (2.6)	0.01	1.2	138 (0.1)	0.95	0	105 (1.1)	0.29	0.2
OMI	2.7 (2.8)	0.2 (0.2)	0.9 (1.4)	0.1 (0.2)	5 (2.5)	0.01	1.3	74 (2.0)	0.05	0.8	70.5 (2.3)	0.02	0.5
ASM	0.7 (0.8)	0.1 (0.1)	0.5 (0.5)	0.1 (0.1)	10 (1.9)	0.06	1.1	125 (0.5)	0.65	0.3	114 (0.8)	0.42	0.1
ADD	0.4 (0.3)	0.04 (0.04)	0.3 (0.2)	0.1 (0.1)	0 (3.1)	0.01	1.7	100 (1.2)	0.23	0.4	119 (0.6)	0.52	0.8

PI-M, phonological index mean; TOT, total phonological processes index; SYS, syllable structure; SBT, substitution; OMI, omission; ASM, assimilation; ADD, addition; *d*, Cohen's effect size.

statistically significant differences between WS groups, with a large effect size, except for VOS omission processes. In the WS1 group, a higher frequency of OMI was observed in all subclasses, except for VOS consonants. Differences between the WS1 and TD1 groups were observed in all OMI subclasses, except for LIQ and VOS omissions, where both groups were comparable. The PI of the VOW, NSL, and FRC omission processes was much higher in the WS1 group than in the TD1 group. In all three subclasses, the Mann–Whitney *U* test yielded statistically significant differences with a large effect size. For VLS omission processes, the difference was also statistically significant, with a medium effect size. No differences were observed between the WS2 and TD2 groups, indicating that they were comparable, except for the LIQ and VOW omissions, where the PI in the WS2 group was higher. In both cases, the Mann–Whitney *U* test yielded statistically significant differences with a medium effect size.

Relative frequency

In **Figure 1**, the compared profiles of RE, i.e., the percentage distribution, for processes by classes are shown. **Figure 1A** represents the profiles of WS1 and WS2 groups, which were very similar in terms of the percentage of the most frequent classes of processes (SYS, SBT). In the classes of OMI and ASM processes, the profiles of both groups intersected since the WS2 group showed a relatively lower percentage of OMI and a correspondingly higher percentage of ASM. However, the Mann–Whitney *U* test did not yield statistically significant differences: SYS ($U = 22$; $Z = 0.32$; $p = 0.75$; $d = 0.1$); SBT ($U = 17$; $Z = 0.96$; $p = 0.34$; $d = 0.1$); OMI ($U = 12$; $Z = 1.60$; $p = 0.11$; $d = 0.8$); ASM ($U = 11$; $Z = 1.73$;

$p = 0.09$; $d = 1.1$); ADD ($U = 24$; $Z = 0.06$; $p = 0.95$; $d = 0.3$).

Figure 1B represents the compared profiles of normative groups TD1 and TD2 ($n = 39$), which were similar in terms of the percentage of SYS processes. The profile of the TD2 group showed a relatively lower percentage of SBT and OMI processes. In both classes, the Mann–Whitney *U* test showed statistically significant differences: SBT ($U = 520$; $Z = 2.56$; $p = 0.01$; $d = 0.4$); OMI ($U = 577.5$; $Z = 2.07$; $p = 0.04$; $d = 0.1$). Inversely, the profile of the TD2 group showed a relatively higher percentage of ASM and ADD processes, although no further statistically significant differences were observed: SYS ($U = 773$; $Z = 0.07$; $p = 0.95$; $d = 0.1$); ASM ($U = 725$; $Z = 0.54$; $p = 0.59$; $d = 0.1$); ADD ($U = 695$; $Z = 0.84$; $p = 0.40$; $d = 0.6$).

Figure 1C represents the compared profiles of WS1 and TD1 groups, where the profile of the WS1 group showed a higher percentage of OMI processes, and the Mann–Whitney *U* test yielded statistically significant differences: OMI ($U = 69$; $Z = 2.13$; $p = 0.03$; $d = 0.9$). The most frequent processes in both groups were SYS with similar percentages, while the profile of the WS1 group showed a relatively lower percentage of SBT and ASM processes, although no statistically significant differences were observed: SYS ($U = 135$; $Z = 0.15$; $p = 0.88$; $d = 0.1$); SBT ($U = 105$; $Z = 1.05$; $p = 0.30$; $d = 0.5$); ASM ($U = 134$; $Z = 0.18$; $p = 0.86$; $d = 0.4$); ADD ($U = 105$; $Z = 1.05$; $p = 0.30$; $d = 0.1$).

Figure 1D represents the compared profiles of WS2 and TD2 groups ($n = 39$), which were similar in terms of the percentage of SYS and SBT processes. The profile of the WS2 group showed a relatively lower percentage of ASM and ADD processes, and a relatively higher percentage of OMI processes. However, the Mann–Whitney *U* test did not yield statistically significant differences: SYS ($U = 124$; $Z = 0.37$; $p = 0.71$; $d = 0.2$); SBT ($U = 104.5$; $Z = 0.99$; $p = 0.32$; $d = 0.03$); OMI ($U = 84$;

TABLE 3 Syllable structure phonological processes index means and standard deviations for groups, Mann–Whitney *U* test, and effect size.

	WS1	WS2	TD1	TD2	WS1 vs. WS2			WS1 vs. TD1			WS2 vs. TD2		
	PI-M (SD)	PI-M (SD)	PI-M (SD)	PI-M (SD)	<i>U</i> (Z)	<i>p</i>	<i>d</i>	<i>U</i> (Z)	<i>p</i>	<i>d</i>	<i>U</i> (Z)	<i>p</i>	<i>d</i>
CCR	3.9 (3.2)	0.4 (0.5)	4.5 (4.6)	0.5 (1.0)	3 (2.8)	0.01	1.5	134 (0.2)	0.86	0.2	100 (1.2)	0.23	0.1
FCD	3.7 (3.2)	0.3 (0.4)	1.9 (2.3)	0.1 (0.2)	2 (2.9)	0.01	1.5	77 (1.9)	0.06	0.6	64 (2.4)	0.02	0.6
VCR	1.2 (1.2)	0.2 (0.1)	0.7 (0.7)	0.1 (0.2)	4 (2.6)	0.01	1.2	99 (1.2)	0.22	0.5	86 (1.6)	0.10	0.6
SYD	1.1 (1.3)	0.1 (0.1)	0.4 (0.6)	0.1 (0.1)	4 (2.6)	0.01	1.1	90 (1.5)	0.13	0.7	108 (1.0)	0.30	0.2
MTT	0.3 (0.3)	0.02 (0.02)	0.1 (0.3)	0.02 (0.04)	0 (3.1)	0.01	1.3	40 (3.1)	0.01	0.7	100 (1.6)	0.12	0
IIFQ	0.2 (0.2)	0.04 (0.1)	0.1 (0.1)	0.01 (0.03)	8.5 (2.1)	0.04	1.0	62 (2.5)	0.01	0.6	87.5 (2.1)	0.04	0.4

PI-M, phonological index mean; CCR, consonant cluster reduction; FCD, final consonant deletion; VCR, vowel cluster reduction; SYD, unstressed syllable deletion; MTT, metathesis; IFQ, infrequent processes; *d*, Cohen's effect size.

TABLE 4 Substitution phonological processes index means and standard deviations for groups, Mann–Whitney *U* test, and effect size.

	WS1	WS2	TD1	TD2	WS1 vs. WS2			WS1 vs. TD1			WS2 vs. TD2		
	PI-M (SD)	PI-M (SD)	PI-M (SD)	PI-M (SD)	<i>U</i> (Z)	<i>p</i>	<i>d</i>	<i>U</i> (Z)	<i>p</i>	<i>d</i>	<i>U</i> (Z)	<i>p</i>	<i>d</i>
LIQ	1.2 (1.3)	0.1 (0.1)	1.2 (2.0)	0.2 (0.5)	0 (3.1)	0.01	1.2	117 (0.7)	0.49	0	110 (1.0)	0.31	0.3
VOW	0.9 (1.4)	0.1 (0.1)	0.1 (0.2)	0.02 (0.04)	5 (2.5)	0.01	0.8	66 (2.3)	0.03	0.8	74 (2.4)	0.02	1.1
FRC	0.7 (0.8)	0.3 (0.6)	1.8 (4.0)	0.1 (0.2)	10.5 (1.8)	0.07	0.6	128.5 (0.4)	0.73	0.4	113.5 (0.9)	0.36	0.4
VOS	0.6 (0.5)	0.03 (0.04)	0.4 (0.6)	0.02 (0.04)	2 (2.9)	0.01	1.6	102.5 (1.1)	0.26	0.4	120 (0.8)	0.45	0.3
VLS	0.4 (0.5)	0.01 (0.02)	0.3 (0.5)	0.01 (0.03)	3 (2.8)	0.01	1.1	105 (1.1)	0.29	0.2	121.5 (0.9)	0.37	0
NSL	0.2 (0.3)	0.01 (0.03)	0.1 (0.2)	0.02 (0.1)	4 (2.7)	0.01	0.9	71 (2.2)	0.03	0.4	134 (0.3)	0.78	0.1

LIQ, liquid; VOW, vowel; FRC, fricative; VOS, voiced stop; VLS, voiceless stop; NSL, nasal; *d*, Cohen's effect size.

$Z = 1.75$; $p = 0.08$; $d = 0.3$); ASM ($U = 99$; $Z = 1.19$; $p = 0.23$; $d = 0.2$); ADD ($U = 130$; $Z = 0.19$; $p = 0.85$; $d = 0.5$).

In Figure 2, the compared profiles of RE, i.e., the percentage distribution, for the SYS subclasses of processes are shown. Figure 2A represents the profiles of WS1 and WS2 groups, which were very similar in terms of the percentage of the most frequent processes (CCR). In the subclasses of FCD and VCR processes, the profiles of both groups intersected since the WS2 group showed a relatively lower percentage of FCD and a correspondingly higher percentage of VCR, although the Mann–Whitney *U* test did not yield statistically significant differences: CCR ($U = 19$; $Z = 0.70$; $p = 0.48$; $d = 0.3$); FCD ($U = 11$; $Z = 1.73$; $p = 0.09$; $d = 1.1$); VCR ($U = 12$; $Z = 1.6$; $p = 0.11$; $d = 0.9$); SYD ($U = 20$; $Z = 0.58$; $p = 0.57$; $d = 0.3$); MTT ($U = 17$; $Z = 0.96$; $p = 0.34$; $d = 0.3$).

Figure 2B represents the compared profiles of normative groups TD1 and TD2 ($n = 36$). The profile of the TD2 group showed a relatively lower percentage in the most frequent subclasses of SYS processes (CCR, FCD) and in the less frequent subclass (MTT). In the three subclasses, the Mann Whitney *U* test showed statistically significant differences: CCR ($U = 533.5$; $Z = 1.94$; $p = 0.05$; $d = 0.5$); FCD ($U = 478$; $Z = 2.55$; $p = 0.01$; $d = 0.4$); MTT ($U = 501$; $Z = 2.54$; $p = 0.01$; $d = 0.1$). In addition, the profile of the TD2 group showed a relatively higher percentage of VCR and SYD processes, although no further statistically significant differences were observed: VCR ($U = 586.5$; $Z = 1.40$; $p = 0.16$; $d = 0.6$); SYD ($U = 619$; $Z = 1.08$; $p = 0.28$; $d = 0.3$).

Figure 2C represents the compared profiles of the WS1 and TD1 groups, where the WS1 group profile showed a

TABLE 5 Omission phonological processes index means and standard deviations for groups, Mann–Whitney *U* test, and effect size.

	WS1	WS2	TD1	TD2	WS1 vs. WS2			WS1 vs. TD1			WS2 vs. TD2		
	PI-M (SD)	PI-M (SD)	PI-M (SD)	PI-M (SD)	<i>U</i> (Z)	<i>p</i>	<i>d</i>	<i>U</i> (Z)	<i>p</i>	<i>d</i>	<i>U</i> (Z)	<i>p</i>	<i>d</i>
LIQ	1.3 (1.5)	0.1 (0.1)	0.6 (1.0)	0.03 (0.1)	8 (2.1)	0.04	1.1	79 (1.9)	0.06	0.5	45 (3.7)	0.001	0.7
VOS	0.4 (0.5)	0.1 (0.1)	0.2 (0.4)	0.04 (0.1)	11 (1.8)	0.07	0.8	99 (1.3)	0.21	0.4	111 (1.2)	0.23	0.6
VLS	0.4 (0.6)	0.004 (0.01)	0.1 (0.1)	0.002 (0.01)	4 (2.8)	0.01	0.9	53.5 (3.1)	0.01	0.7	124 (1.4)	0.17	0.2
VOW	0.3 (0.3)	0.02 (0.03)	0.03 (0.1)	0 (0)	6 (2.4)	0.02	1.3	38.5 (3.7)	0.001	1.2	80 (4.2)	0.001	0.7
NSL	0.3 (0.3)	0.01 (0.02)	0.03 (0.1)	0.004 (0.02)	33 (2.7)	0.01	1.4	48.5 (3.3)	0.001	1.2	127 (0.9)	0.36	0.3
FRC	0.1 (0.1)	0 (0)	0.02 (0.04)	0.008 (0.03)	35 (2.6)	0.01	1	64 (3.1)	0.01	1.1	126 (0.9)	0.39	0.3

LIQ, liquid; VOS, voiced stop; VLS, voiceless stop; VOW, vowel; NSL, nasal; FRC, fricative; *d*, Cohen's effect size.

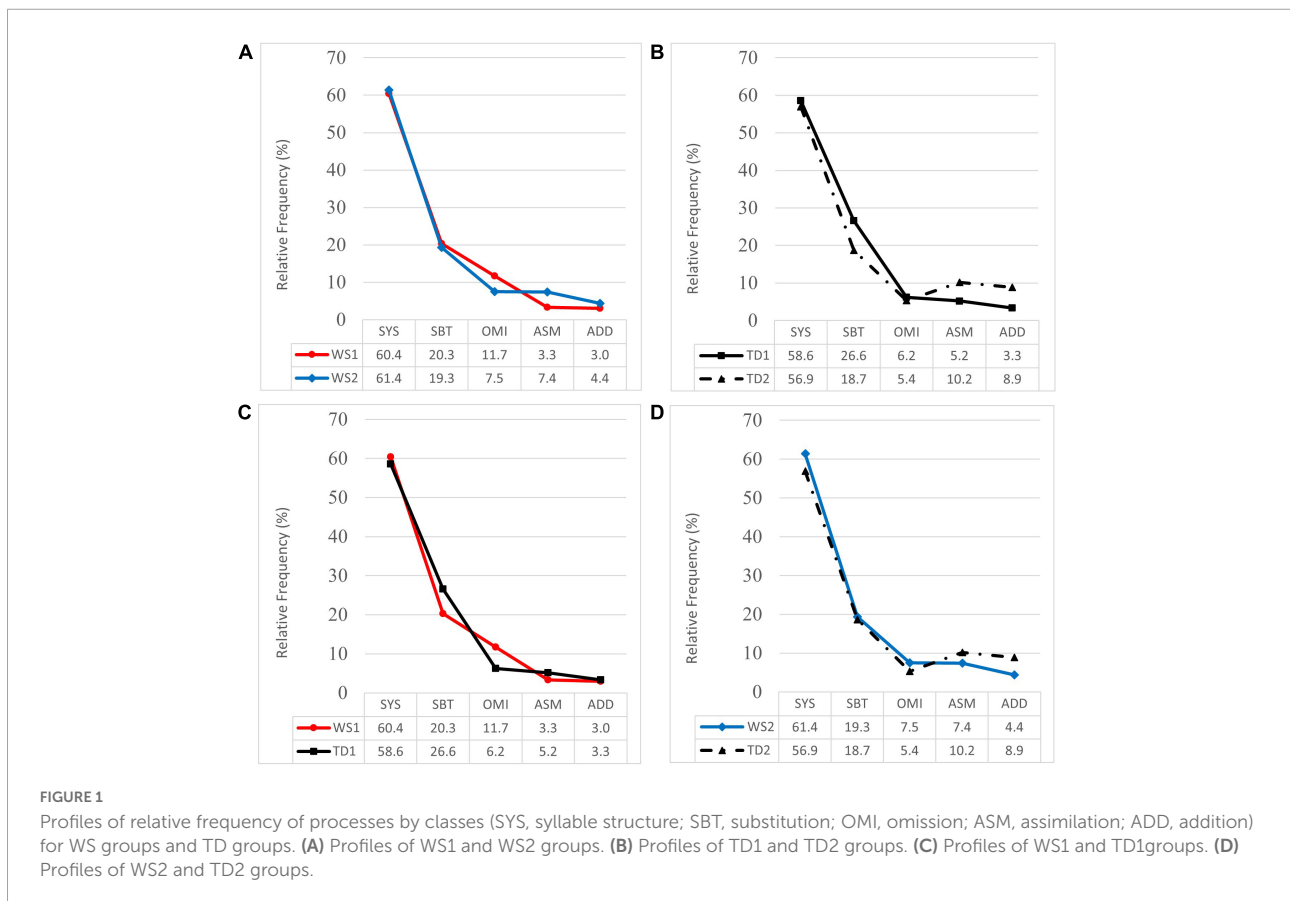


FIGURE 1

Profiles of relative frequency of processes by classes (SYS, syllable structure; SBT, substitution; OMI, omission; ASM, assimilation; ADD, addition) for WS groups and TD groups. (A) Profiles of WS1 and WS2 groups. (B) Profiles of TD1 and TD2 groups. (C) Profiles of WS1 and TD1 groups. (D) Profiles of WS2 and TD2 groups.

relatively lower percentage of CCR processes and a relatively higher percentage of FCD and MTT processes. In the three subclasses, the Mann–Whitney *U* test yielded statistically significant differences: CCR ($U = 49$; $Z = 2.72$; $p = 0.01$; $d = 1.3$); FCD ($U = 60$; $Z = 2.39$; $p = 0.02$; $d = 1.2$); MTT ($U = 56$; $Z = 2.56$; $p = 0.01$; $d = 0.6$). Both profiles were similar in terms of the

percentage of VCR and SYD processes: VCR ($U = 108$; $Z = 0.96$; $p = 0.34$; $d = 0.2$); SYD ($U = 108$; $Z = 0.96$; $p = 0.34$; $d = 0.1$).

Figure 2D represents the compared profiles of WS2 and TD2 groups ($n = 36$), where the profile of the WS2 group showed a relatively higher percentage of FCD processes and the Mann–Whitney *U* test yielded statistically significant difference:

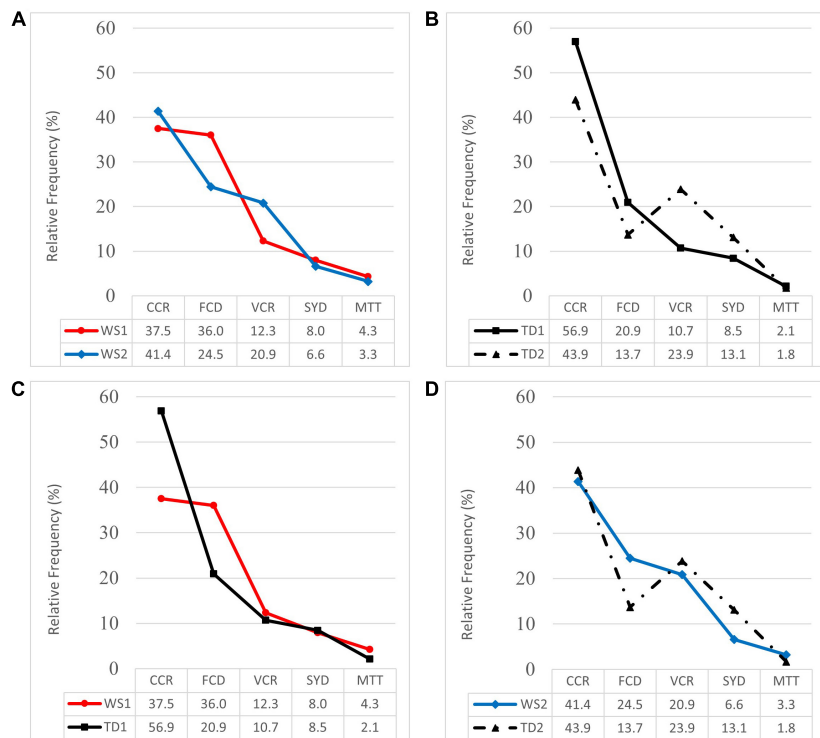


FIGURE 2 Profiles of relative frequency of syllable structure processes (CCR, consonant cluster reduction; FCD, final consonant deletion; VCR, vowel cluster reduction; SYD, unstressed syllable deletion; MTT, metathesis) for WS groups and TD groups. **(A)** Profiles of WS1 and WS2 groups. **(B)** Profiles of TD1 and TD2 groups. **(C)** Profiles of WS1 and TD1 groups. **(D)** Profiles of WS2 and TD2 groups.

FCD ($U = 67.5$; $Z = 1.99$; $p = 0.05$; $d = 0.7$). The most frequent subclasses of SYS processes in both groups were CCR and showed similar percentages, while the profile of the WS2 group presented relatively lower percentages of VCR, SYD, and a relatively higher percentage of MTT processes, although no further statistically significant differences were observed: CCR ($U = 120.5$; $Z = 0.18$; $p = 0.86$; $d = 0.1$); VCR ($U = 110$; $Z = 0.53$; $p = 0.60$; $d = 0.1$); SYD ($U = 119.5$; $Z = 0.23$; $p = 0.82$; $d = 0.4$); MTT ($U = 83$; $Z = 1.79$; $p = 0.07$; $d = 0.3$).

In **Figure 3**, the compared profiles of RF for SBT subclasses of processes are shown. **Figure 3A** represents the profiles of the WS1 and WS2 groups. In the WS2 group profile, a relatively lower percentage of VLS substitutions and a relatively higher percentage of NSL substitutions were observed, and the Mann-Whitney U test yielded statistically significant differences: VLS ($U = 6$; $Z = 2.42$; $p = 0.02$; $d = 0.7$); NSL ($U = 7$; $Z = 2.33$; $p = 0.02$; $d = 0.2$). Further intersections in the profiles of both groups were observed, since the WS2 group showed relatively lower percentages of LIQ and VOS substitutions, and correspondingly higher percentages of VOW and FRC substitutions. However, these differences were not statistically significant: LIQ ($U = 22$; $Z = 0.32$; $p = 0.75$; $d = 0.2$); VOS ($U = 12$; $Z = 1.62$; $p = 0.11$; $d = 0.8$); VOW ($U = 24$; $Z = 0.06$; $p = 0.95$; $d = 0.4$); FRC ($U = 24$; $Z = 0$; $p = 1.0$; $d = 0.3$).

Figure 3B represents the compared profiles of normative groups TD1 ($n = 37$) and TD2 ($n = 25$), where the TD2 profile showed relatively lower percentages of FRC, VOS, and VLS substitutions. In the three subclasses, the Mann-Whitney U test showed statistically significant differences: FRC ($U = 329.5$; $Z = 1.93$; $p = 0.05$; $d = 0.3$); VOS ($U = 324.5$; $Z = 2.03$; $p = 0.04$; $d = 0.1$); VLS ($U = 241.5$; $Z = 3.42$; $p = 0.001$; $d = 0.8$). The most frequent processes in both groups were LIQ substitutions showing similar percentages, while in the profile of the TD2 group relatively higher percentages of VOW and NSL substitutions were observed. However, these differences were not statistically significant: LIQ ($U = 383.5$; $Z = 1.14$; $p = 0.25$; $d = 0.01$); VOW ($U = 389$; $Z = 1.11$; $p = 0.27$; $d = 0.2$); NSL ($U = 433$; $Z = 0.49$; $p = 0.63$; $d = 0.5$).

Figure 3C represents the compared profiles of the WS1 and TD1 groups ($n = 37$), where the WS1 profile presented relatively higher percentages of VOW and NSL substitution processes. In both subclasses, the Mann-Whitney U test showed statistically significant differences: VOW ($U = 51$; $Z = 2.55$; $p = 0.01$; $d = 0.5$); NSL ($U = 72$; $Z = 1.95$; $p = 0.05$; $d = 0.4$). The most frequent processes in both groups were LIQ substitutions showing similar percentages, while in the profile of the WS1 group a relatively lower percentage of FRC substitutions was observed. However, no further statistically significant differences were observed: LIQ

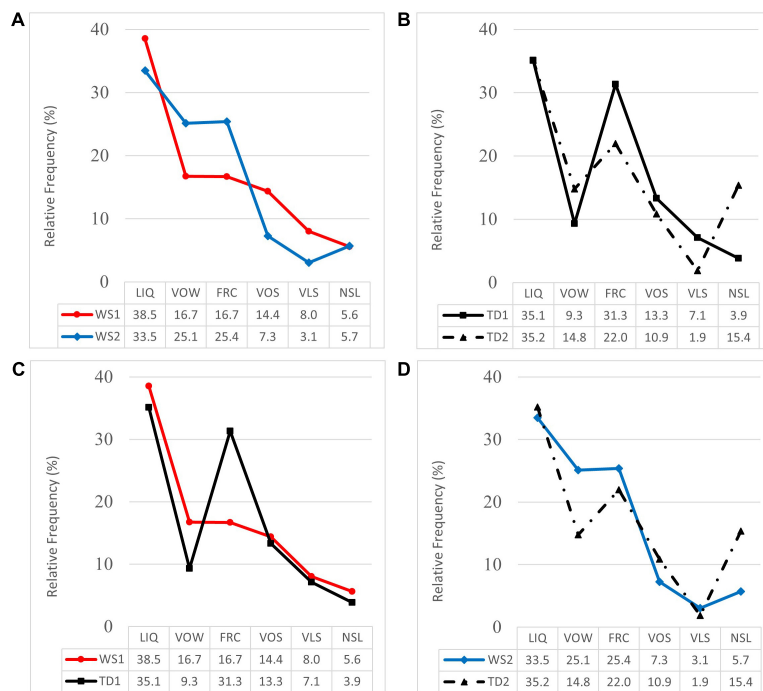


FIGURE 3

Profiles of relative frequency of substitution processes (LIQ, liquid; VOW, vowel; FRC, fricative; VOS, voiced stop; VLS, voiceless stop; NSL, nasal) for WS groups and TD groups. (A) Profiles of WS1 and WS2 groups. (B) Profiles of TD1 and TD2 groups. (C) Profiles of WS1 and TD1 groups. (D) Profiles of WS2 and TD2 groups.

($U = 120$; $Z = 0.31$; $p = 0.76$; $d = 0.1$); FRC ($U = 87$; $Z = 1.37$; $p = 0.17$; $d = 0.7$); VOS ($U = 92$; $Z = 1.19$; $p = 0.23$; $d = 0.1$); VLS ($U = 107$; $Z = 0.73$; $p = 0.47$; $d = 0.1$).

Figure 3D represents the compared profiles of the WS2 and TD2 groups ($n = 25$), which were similar in terms of the percentage of the most frequent processes (LIQ). The profile of the WS2 group showed a relatively higher percentage of VOW substitutions and a relatively lower percentage of NSL substitutions. However, the Mann–Whitney U test did not yield statistically significant differences: LIQ ($U = 79$; $Z = 0.41$; $p = 0.69$; $d = 0.1$); VOW ($U = 60$; $Z = 1.38$; $p = 0.17$; $d = 0.4$); FRC ($U = 80$; $Z = 0.36$; $p = 0.72$; $d = 0.2$); VOS ($U = 85.5$; $Z = 0.10$; $p = 0.92$; $d = 0.2$); VLS ($U = 80$; $Z = 0.47$; $p = 0.64$; $d = 0.2$); NSL ($U = 75$; $Z = 0.75$; $p = 0.45$; $d = 0.4$).

In Figure 4, the compared profiles of RF for the OMI subclasses of processes are shown. Figure 4A represents the profiles of WS1 and WS2 groups ($n = 6$), where the WS2 profile presented a relatively lower percentage of the less frequent OMI processes (VLS, NSL, FRC). In these subclasses, the Mann–Whitney U test yielded statistically significant differences: VLS ($U = 4.5$; $Z = 2.48$; $p = 0.01$; $d = 1.6$); NSL ($U = 8.5$; $Z = 1.88$; $p = 0.06$; $d = 0.9$); FRC ($U = 6$; $Z = 2.44$; $p = 0.02$; $d = 0.7$). In contrast, the WS2 profile showed relatively higher percentages of the most frequent OMI processes (LIQ, VOS, VOW). However, in these subclasses, no statistically

significant differences were found: LIQ ($U = 18$; $Z = 0.43$; $p = 0.67$; $d = 0.4$); VOS ($U = 20$; $Z = 0.15$; $p = 0.88$; $d = 0.2$); VOW ($U = 14.5$; $Z = 0.94$; $p = 0.35$; $d = 0.1$).

Figure 4B represents the compared profiles of normative groups TD1 ($n = 30$) and TD2 ($n = 15$). In the TD2 profile, a relatively lower percentage of VOW omissions was observed, where the Mann–Whitney U test yielded statistically significant differences: VOW ($U = 157.5$; $Z = 2.33$; $p = 0.02$; $d = 0.4$). Further intersections in the profiles of both groups were observed, since the TD2 group showed relatively lower percentages of LIQ omissions, and correspondingly higher percentages of VOS and FRC omissions. However, these differences were not statistically significant: LIQ ($U = 155.5$; $Z = 1.71$; $p = 0.09$; $d = 0.5$); VOS ($U = 215$; $Z = 0.25$; $p = 0.81$; $d = 0.3$); VLS ($U = 176.5$; $Z = 1.61$; $p = 0.11$; $d = 0.02$); NSL ($U = 192.5$; $Z = 1.04$; $p = 0.30$; $d = 0.1$); FRC ($U = 202.5$; $Z = 0.75$; $p = 0.46$; $d = 0.5$).

Figure 4C represents the compared profiles of WS1 and TD1 groups ($n = 30$), where the WS1 profile showed relatively higher percentages of VOW, VLS, and NSL omission processes, and a relatively lower percentage of FRC omissions. In these subclasses, the Mann–Whitney U test yielded statistically significant differences: VOW ($U = 49$; $Z = 2.44$; $p = 0.02$; $d = 0.3$); VLS ($U = 56.5$; $Z = 2.12$; $p = 0.03$; $d = 0.2$); NSL ($U = 49.5$; $Z = 2.42$; $p = 0.02$; $d = 0.4$); FRC ($U = 56$; $Z = 2.35$; $p = 0.02$; $d = 0.1$). The most frequent processes in both groups

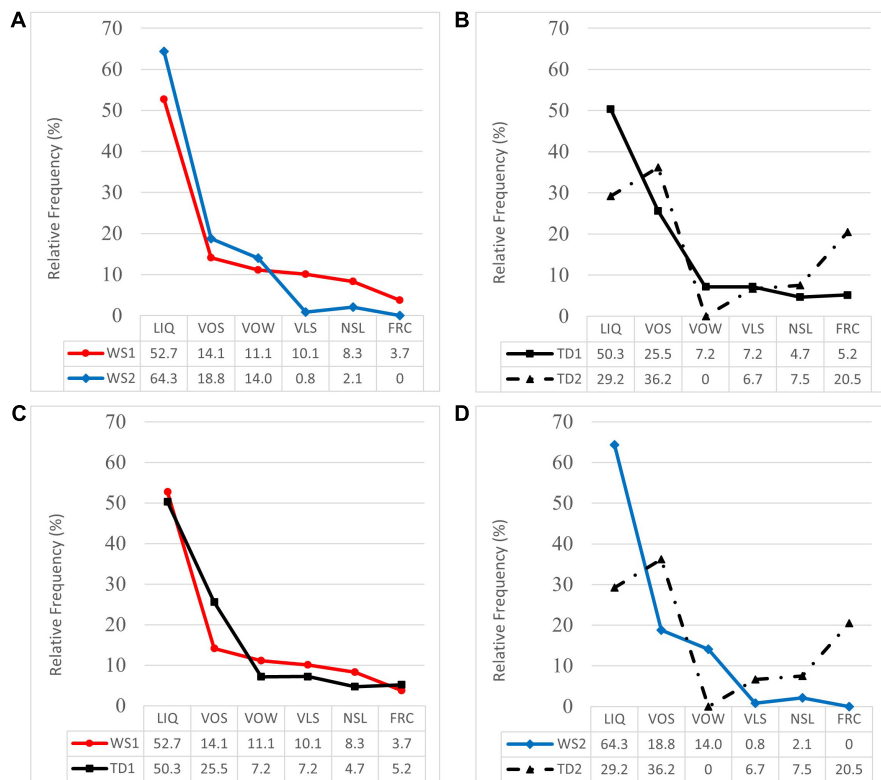


FIGURE 4 Profiles of relative frequency of omission processes (LIQ, liquid; VOW, vowel; FRC, fricative; VOS, voiced stop; VLS, voiceless stop; NSL, nasal) for WS groups and TD groups. (A) Profiles of WS1 and WS2 groups. (B) Profiles of TD1 and TD2 groups. (C) Profiles of WS1 and TD1 groups. (D) Profiles of WS2 and TD2 groups.

were LIQ omissions, with similar percentages, while the profile of the WS1 group presented a relatively lower percentage of VOS omissions, although no statistically significant differences were observed: LIQ ($U = 104$; $Z = 0.02$; $p = 0.98$; $d = 0.1$); VOS ($U = 86.5$; $Z = 0.72$; $p = 0.47$; $d = 0.6$).

Figure 4D represents the compared profiles of the WS2 ($n = 6$) and TD2 ($n = 15$) groups, where the profile of the WS2 group showed relatively higher percentages of LIQ and VOW omission processes. In both subclasses, the Mann-Whitney U test yielded statistically significant differences: LIQ ($U = 20.5$; $Z = 2.00$; $p = 0.05$; $d = 1.0$); VOW ($U = 22.5$; $Z = 2.88$; $p = 0.01$; $d = 0.5$). The WS2 profile showed relatively lower percentages of VOS, VLS, NSL, and FRC omissions, although no further statistically significant differences were observed: VOS ($U = 38.5$; $Z = 0.60$; $p = 0.55$; $d = 0.5$); VLS ($U = 41$; $Z = 0.61$; $p = 0.54$; $d = 0.3$); NSL ($U = 44$; $Z = 0.13$; $p = 0.90$; $d = 0.3$); FRC ($U = 33$; $Z = 1.37$; $p = 0.17$; $d = 0.5$).

Cluster analysis

In Figure 5, the clusters membership (solutions for 2, 3, and 4 clusters) indicate the individual similarities and differences

in the RF profiles of classes of processes within the WS1 and WS2 groups. Figure 5A shows that, in the WS1 group, the profiles of cases 1, 2, 5, and 6 represent the modal profile, i.e., the predominant patterns. Cases 3, 4, and 7 diverge from that profile in two directions: they present a higher percentage of SYS processes diverging from the TD1 group; they also present a lower percentage of OMI processes converging with the TD1 group.

Figure 5B represents the clusters membership in the WS2 group, where it is observed that the profiles of cases 9, 10, 13, and 14 represent the modal profile. Cases 8, 11, and 12 diverge from that profile, diverging from the TD2 group, by presenting a higher percentage of SYS processes and a lower percentage of SBT processes.

In Figure 6, the clusters membership of the RF profiles of SYS subclasses of processes are shown. Figure 6A shows that the profiles of cases 2, 3, 4, and 6 represent the modal profile of the WS1 group, while case 7 is an extreme case because of its high percentage of FCD. Cases 1 and 5 diverge from the TD1 group by their lower percentage of CCR and a higher percentage of VCR processes.

Figure 6B represents the membership clusters in the WS2 group, where it is observed that the profiles of cases 11, 13,

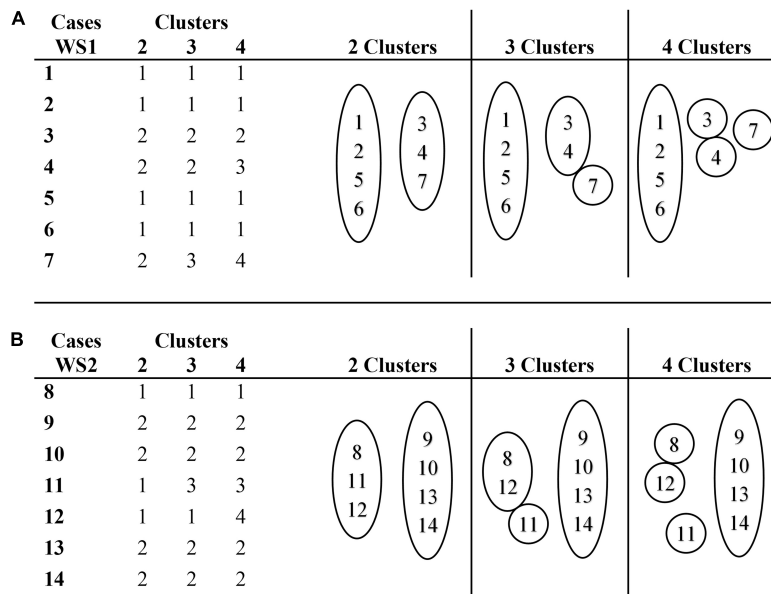


FIGURE 5 Cluster membership for a range of solutions (2, 3, and 4 clusters) for classes of processes. **(A)** Cluster membership of cases in WS1 group. **(B)** Cluster membership of cases in WS2 group.

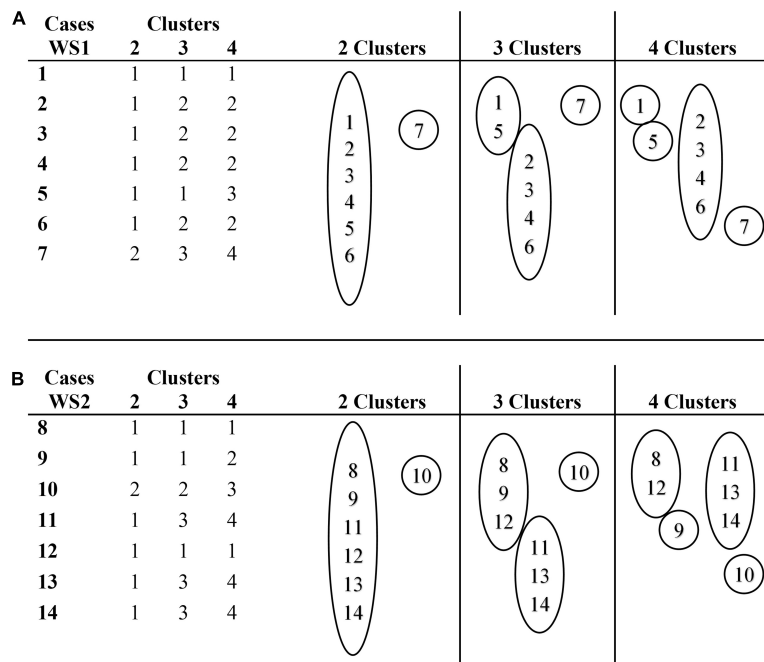


FIGURE 6 Cluster membership for a range of solutions (2, 3, and 4 clusters) for syllable structures processes. **(A)** Cluster membership of cases in WS1 group. **(B)** Cluster membership of cases in WS2 group.

and 14 represent the modal profile, while case 10 is an extreme case, due to its low percentage of CCR, and its high percentage of FCD and VCR. Cases 8, 9, and 12 are separated from this profile by their higher percentage of CCR, diverging from the

TD2 group, and a lower percentage of FCD, converging with the TD2 group.

In **Figure 7**, the membership clusters of the RF profiles of SBT subclasses of processes are shown. **Figure 7A** shows that

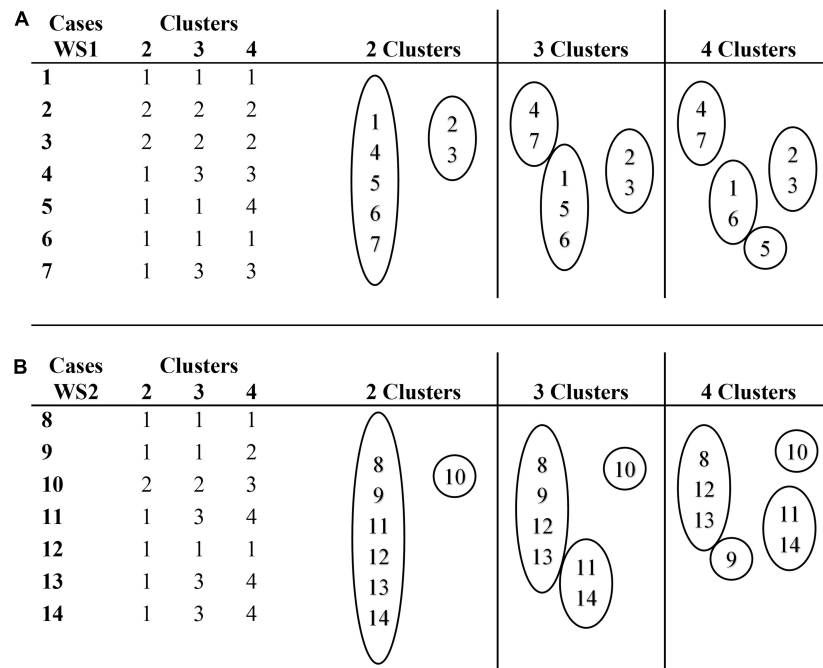


FIGURE 7 Cluster membership for a range of solutions (2, 3, and 4 clusters) for substitution processes. **(A)** Cluster membership of cases in WS1 group. **(B)** Cluster membership of cases in WS2 group.

the profiles of cases 1, 5, and 6 represent the modal profile of the WS1 group. Cases 2 and 3 present an additional profile, which diverges from the TD1 group by its lower percentage of LIQ substitutions and a higher percentage of VLS substitutions; and converges with the TD1 group by its higher percentage of FRC substitutions. Cases 4 and 7 present an additional profile, which diverges from the TD1 group due to its higher percentage of LIQ substitutions.

Figure 7B represents the membership clusters of the WS2 group participants, where it is observed that the profiles of cases 8, 12, and 13 represent the modal profile. Case 10 is an extreme case because of its high percentage of VOW substitutions processes, and case 9 is also an extreme case because it only presents LIQ substitutions. Cases 11 and 14 present an additional profile, which diverges from the TD2 group by the absence of LIQ substitutions and by its higher percentage of FRC substitutions.

In **Figure 8**, the membership clusters of the RF profiles of the OMI subclasses of processes are shown. **Figure 8A** shows that the profiles of cases 1, 2, 3, 4, 5, and 6 represent the modal profile of the WS1 group. Case 7 is an extreme outlying case because it only presents LIQ omissions processes. Case 3 is also an extreme outlying case, because of its low percentage of LIQ omissions, and its high percentage of VOS, VOW, and FRC omissions.

Figure 8B represents the membership clusters of the WS2 group participants, where it is observed that the profiles of cases 10, 12, and 13 represent the modal profile. Case 14 is an extreme

outlying case, because of its high percentage of VOW omissions processes. Cases 8 and 11 present an additional profile, which converges with the TD2 group for its lower percentage of LIQ omissions and its higher percentage of VOS omissions.

Discussion

The purpose of this study was to explore late phonological development in individuals with WS by comparing the profiles of a group of children (aged 3–8 years) and a group of adolescents and adults (aged 14–25 years). To determine if they followed the stages of typical development and if they presented specific characteristics, they were also compared with the profiles of TD children in two phonological stages: expansion stage (aged 3 years) and resolution stage (aged 5 years). The profiles were based on the classes and subclasses of processes, calculating their PI (frequency of processes/100 words) and their RF (percentage distribution). Additionally, modal profiles and outliers were explored by cluster analysis.

Stages in late phonological development

The results of the cross-sectional comparison between the group of children and older individuals with WS suggest a late

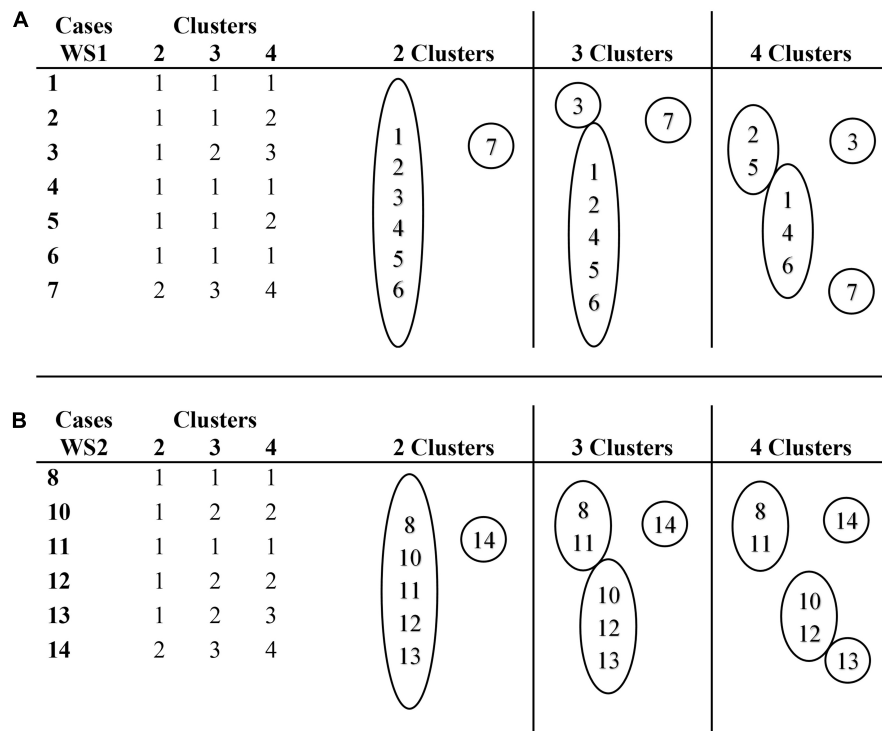


FIGURE 8 Cluster membership for a range of solutions (2, 3, and 4 clusters) for omission processes. **(A)** Cluster membership of cases in WS1 group. **(B)** Cluster membership of cases in WS2 group.

phonological developmental trajectory in which some processes persist into adolescence and adulthood. Children with WS presented a higher frequency of phonological processes in most classes and subclasses than older individuals, which is consistent with previous research (Huffman, 2019). The profiles of both groups were comparable respectively to those of 3- and 5-year-old children in the normative groups, so it could be interpreted that they were in different stages of late phonological development, i.e., the group of children with WS would be in the initial stage of expansion and the group of older individuals would be in the final stage of resolution, according to the chronology established for late phonological development in Spanish (Diez-Itza et al., 2001; Diez-Itza and Martínez, 2004).

The dynamics observed for phonological development also suggest that both groups are at different stages. The frequency of processes in the group of children with WS tended to decrease with chronological age, suggesting that phonological development occurs at a certain rate at this stage, which is not inconsistent with the findings previously reported by Martínez et al. (2014) in two children with WS. This rate of phonological development would compensate for the delay in language onset, which in turn has been related to delayed babbling (Masataka, 2001) and auditory-visual integration difficulties observed in infants and toddlers with WS and other neurodevelopmental syndromes (D’Souza et al., 2015). However, it remains

unclear why syndromes follow quite different trajectories of phonological development (Huelmo et al., 2017; Hidalgo and Garayzábal, 2019; Diez-Itza et al., 2021).

In the case of WS, rapid outcomes during the stage of phonological expansion could be favored by an acceleration of lexical development, which initially presents an atypical trajectory where declarative gesture (pointing) is delayed about 6 months in relation to first words. Unlike in typical developing, it is not the onset of first words but the age of acquisition of pointing that best predicts the lexical development of children with WS at 4 years of age, and it also seems to mark the beginning of a necessarily accelerated reconvergence to the trajectory of typical development (Becerra and Mervis, 2019). The recovery of the rate of typical phonological development could be explained in the same way, given the close relationship between lexical and phonological development, and their interrelation with central cognitive processes, such as verbal working memory, reasoning ability, and verbal STM (Mervis et al., 2004; Stoel-Gammon, 2011).

Nevertheless, our results suggest that reconvergence during the expansion stage is not maintained over time, since the phonological profiles in the group of adolescents and adults with WS tended to be progressively divergent compared to those of TD children in the expansion and resolution stages of late phonological development. Moreover, the frequency of

phonological processes in these older individuals with WS was not significantly correlated with chronological age and processes persisted in most classes, suggesting that the resolution stage is not completed during adolescence and adulthood in WS. At these ages, asynchronies might be more evident, since phonological production accuracy in older individuals with WS was below that expected for 6-year-old TD children, while their lexical verbal age was close to that expected for 10-year-old TD children, the age at which phonological acquisition can be considered complete.

In any case, the results of the present study indicate that phonology is not fully preserved in WS and should not be considered a relative strength compared to lexical development, as some initial studies had suggested (Udwin and Yule, 1990; Volterra et al., 1996). Similar results have been reported in the case of morphology, which also leads to question its intactness and typicality (Diez-Itza et al., 2017, 2019).

The persistence of phonological processes in adolescents and adults with WS could be related to the atypical phonological processing reported in previous studies (Majerus et al., 2003; Majerus, 2004). In this regard, Huffman (2019) also found that articulatory accuracy was closely associated with phonological processing, intellectual abilities, and lexical abilities. The strength in pseudoword repetition tests, which are at the level expected for chronological age, suggests that STM is not impaired in WS, unlike in Down syndrome (Jarrod and Baddeley, 2001). However, the persistence of processes might be consistent with the hypothesis of a dissociation between short-term and long-term memory in the verbal domain (Vicari et al., 1996b). Previous results, including also phonological awareness tasks, point to more complex cognitive, prosodic, and lexical factors, which determine less finely grained and abnormally structured phonological and lexical representations (Laing et al., 2001; Böhning et al., 2002; Majerus et al., 2003; Stojanovik, 2010). In TD children and adults, links between cognitive and linguistic processing demands and speech motor performance have been identified, whereby the phonological processes observed may also be related to oral-motor difficulties that adolescents and adults with WS still present (Nip et al., 2009; Krishnan et al., 2015).

Quantitative differences: Frequency of processes

Participants in the WS groups showed a higher frequency of omission than the children in the normative TD groups, including deletion of singletons both in onset syllable positions and in final word coda positions, which may have additional morphophonological developmental implications (Levy and Eilam, 2013). Spanish has a complex morphology where omissions or substitutions of final word sounds may have an impact on inflection in most word categories, especially in verbs.

In fact, adolescents with WS presented a higher frequency of morphological omission errors than 5-year-old TD controls matched on verbal age (Diez-Itza et al., 2019).

The children with WS tended to omit all phoneme subclasses more frequently than 3-year-old TD children, although the differences were not statistically significant for voiced stop and liquid consonants, which was unexpected considering that unvoiced stops are less marked and cross-linguistically earlier acquired, i.e., less complex (McLeod and Crowe, 2018). In previous studies, mismatch patterns in tautosyllabic consonant clusters were more common when C1 was voiced (in Spanish, 13 tautosyllabic consonant clusters are possible: /p, t, k, b, d, g, f/ + /liquid/). Voiced stops are more marked and, from a sonority hierarchy approach, closer to C2 liquid consonants, therefore the cluster reduction patterns were considered to follow the principle of retaining the less sonorous consonant (Pérez et al., 2018; Vergara et al., 2021).

The higher frequency of vowel omission observed in the two groups with WS compared to their respective normative TD groups may be considered an atypical feature. In addition, a significantly higher frequency of liquid consonant omissions in the group of adolescents and adults with WS than in the 5-year-old TD normative group may suggest a deviant developmental trajectory. In this group, frequency of omissions of voiceless stop, nasal and fricative consonants may be interpreted as reconverging with the normative group, thus also following a non-linear trajectory of phonological development. The results of this study were partially consistent with those of Diez-Itza et al. (2021) who observed that children and adolescents with Down syndrome presented atypically more omission processes than their 3-year-old TD controls. A substantial portion of the segmental omissions corresponded to codas in medial and final position, which were significantly more frequent in participants with Down syndrome.

The frequency of metathesis was also atypically higher in the group of children with WS compared to the 3-year-old TD children, while in the group of older individuals it no longer differed from the 5-year-old TD children. Early case studies of children with WS have already referred to examples of metathesis as distinctive phonological errors of this syndrome, which was also documented when compared to other syndromes (Volterra et al., 1996; Diez-Itza et al., 1998; Hidalgo, 2019; Hidalgo and Garayzabal, 2019).

It is important to point out the possible effect of the elicitation method, as Diez-Itza et al. (2021) observed that children and adolescents with Down syndrome presented a higher tendency for the omission of segments in spontaneous speech than in articulation tests. Conversely, they found a lower tendency for substitutions in spontaneous speech, consistent with the findings of the present study, where participants with WS did not differ from TD children in consonant substitutions. Nevertheless, they presented a significantly higher frequency of vowel substitutions than TD children, which can

be also considered an atypical feature in WS, since single vowels (i.e., simple syllable nuclei) usually appear to be already acquired in Spanish typical late phonological development (Diez-Itza et al., 2001). The striking fact that the study by Hidalgo (2019) did not observe final coda omissions (i.e., final consonant deletions) in any participant with WS also suggests greater facilitation in whole-word structure production when it is elicited through tests of articulation. The tendency for omissions observed in the participants with WS in the present study could therefore be related to the elicitation method, since spontaneous speech involves prosodic, articulatory, and linguistic planning factors quite different from picture naming. Nonetheless, production errors are much less frequent in WS than in Down syndrome, so speech intelligibility is rarely affected in this population, which usually shows a slowed speech rate (Semel and Rosner, 2003; Kumin, 2006; Setter et al., 2007; Crawford et al., 2008; Barnes et al., 2009; Hargrove et al., 2012). In any case, an early and continued speech therapy intervention that addresses specific problems in phonological production of people with WS and an improvement of the home literacy environment, also considering speech rate, should not be omitted (Mervis and Velleman, 2011; Ranzato et al., 2021).

Qualitative differences: Profiles of percentage distribution of processes

In addition to the quantitative differences observed, the study of relative frequencies further suggests that late phonological development in WS may not follow an entirely linear trajectory. Intersections between the profiles of relative frequency between the groups of children and older individuals with WS might suggest that the trajectories from the first stage to the final stage of late phonological development is toward reduction in the proportion of omissions and increase in the proportion of assimilation and addition processes. Such hypothesized trajectories are in line with the observed differences between TD normative groups and, therefore, the profiles of adolescents and adults with WS and 5-year-old TD children appeared to be quite close, suggesting that the trajectory observed in WS would correspond to the typical evolution from the expansion stage to the resolution stage in late phonological development. These results are consistent in part with those of Martínez and Diez-Itza (2012), who observed that assimilations tended to persist as errors of processing in the last stage of typical development.

However, the profiles of relative frequency presented an atypically higher percentage of omissions in the group of children with WS than in the normative group of 3-year-old TD children. Accordingly, the percentage of substitutions in the WS1 group was low, so that the profiles of both groups

intersected at those points, suggesting that the children with WS may still be in an earlier stage, since in typical late phonological development an emergent process is observed in which substitutions tend to increase and omissions to decrease during the expansion stage (Vergara et al., 2021).

Differences became more apparent in the profiles of the subclasses of processes. Syllable structure subclasses showed intersecting profiles in the WS groups, with a relatively lower percentage of final consonant deletion and a relatively higher percentage of vowel cluster reduction (diphthongs) in the group of adolescents and adults with WS, which is in line with the profiles of the TD normative groups in the respective stages of expansion and resolution.

However, striking asymmetries were also found in the profiles of the WS groups when compared with the TD groups: the WS children presented a much lower percentage of consonant cluster reduction than the 3-year-old TD children, which contrasts with the high percentage of final consonant deletion. It is important to note that the present study as the previous one by Martínez (2010) included both tautosyllabic and heterosyllabic consonant clusters, which were also fully described in Diez-Itza and Martínez (2004). In contrast, a more recent study including non-linear analyses, where a brief description of the Spanish phonological system can be found, focused only in tautosyllabic clusters (Vergara et al., 2021). The observed profile of early acquisition of consonant clusters indicates an asynchronous development since the accurate production of consonant clusters is typically protracted in late phonological development and it is commonly impaired in speech disorders (McLeod et al., 2001; Pérez et al., 2018; Vergara et al., 2021). The profile of adolescents and adults with WS reconverges in this respect with that of the group of 5-year-old TD children, suggesting an atypical trajectory (Becerra and Mervis, 2019). However, the persistent deletion of final consonants remains a divergent feature in the profile of older individuals with WS, and this should be investigated in relation to the atypical morphophonological difficulties noted in some studies (Levy and Eilam, 2013; Diez-Itza et al., 2017).

There were also marked differences in the profiles when the relative frequencies of substitutions and omissions were analyzed. In the group of adolescents and adults with WS, a lower percentage was observed in the substitutions of voiceless stops, with a higher percentage of processes in voiced phonemes, in concordance with a typical trajectory also observed in the profiles of the TD controls (Vergara et al., 2021). The profiles of children with WS showed a higher percentage of vowel substitutions than those of 3-year-old TD children, which might be considered an atypical feature, as studies suggest that single vowels are acquired in the early stages of phonological development (Smith, 1973; Bosch, 2004). A relatively high percentage of vowel substitution processes is maintained in the WS2 group, although it also corresponds to a relative

increase of vowel substitutions in the normative TD2 group. This observation is consistent with that of Donegan (2013), who suggests that there is greater vowel variability in children than is usually considered and this is explained by both phonetic and prosodic factors. It seems that vowels play a different role than consonants in language acquisition and they are related to prosody and the organization of syntactic constituents (Hochmann et al., 2011), so vowel substitution processes may be associated with the prosodic difficulties observed in WS (Stojanovik, 2010; Martínez-Castilla et al., 2012).

Regarding the subclasses of omission processes, the profiles of older individuals with WS showed significant reductions in the percentages of omission of voiceless stop, nasal, and fricative consonants, suggesting non-linear trajectories across stages of phonological development. In addition, the profiles of children with WS showed a lower percentage of fricative consonant omissions and higher percentages of omission of single vowels, voiceless stops, and nasals than those observed in the normative 3-year-old TD group, which again points to atypical features in WS late phonological development. The older individuals with WS presented a profile of relative frequency of omissions that also diverges from that of TD 5-year-old children, where higher percentages of liquid consonant and single vowel omissions were observed.

The results of the present study therefore reveal that, beyond the observed parallels, which suggested different stages and non-linear trajectories in late phonological development in both WS and TD, partially deviant profiles also appear when comparing the relative frequencies of the processes of the WS groups and their respective normative TD groups. These qualitative differences could be interpreted as atypical patterns in the profiles of individuals with WS with respect to what would be expected based on the stages of phonological development. Thus, phonological development across late stages might not be explained merely as a delay, i.e., only in terms of quantitative differences in frequency of processes based on chronological age. Atypical trajectories of development in individuals with WS and cross-syndrome differences have also been described at other levels of language such as morphology, prosody, lexical abilities, and pragmatics (Thomas and Karmiloff-Smith, 2003; Levy and Eilam, 2013; Diez-Itza et al., 2019, 2022).

Furthermore, adolescents and adults with WS, while they are in some respects at the same stage of resolution as 5-year-old TD children, exhibit an asynchronous and atypical persistence of certain processes suggesting that they have completed late phonological development without full mastery of phonology. This may be due to atypical phonological processing, inaccurate representations in long-term memory, or factors related to oral-motor development that require further investigation (Laing et al., 2001; Böhning et al., 2002; Majerus et al., 2003; Majerus, 2004; Nip et al., 2009; Krishnan et al., 2015).

Individual differences and modal profiles: Cluster analyses

The individual profiles based on relative frequencies of processes were compared by cluster analysis and it was observed that most individuals with WS presented modal profiles, i.e., adjusted to the mean of their group, for the different classes of processes. However, important individual differences also emerged, as previous studies had observed in conversations of people with WS (Stojanovik, 2006). These differences were in the direction of greater divergence from the profiles of the normative TD groups, expanding the atypical features of late phonological development in WS. Moreover, modal profiles were not always represented in the different classes of processes by the same participants, indicating a great complexity where individual differences interact with developmental trajectories.

In the more detailed analysis of the differences and similarities in the individual profiles of the subclasses of processes, it was observed that most of the children with WS presented a modal profile in syllable structure and omission processes. However, the case of the oldest participant in this group was an outlier in both classes of processes, diverging from the profiles of the normative TD group and the older participants with WS. She also diverged from the group in the profile of substitution processes, being the only case outside the modal profile in all classes and subclasses of processes. This may be interpreted as suggesting that because of her older chronological and verbal age she no longer represents the first stage of late phonological development in WS, but perhaps the intermediate stage of stabilization that was not captured in the present study.

The group of adolescents and adults with WS showed greater heterogeneity so that, in the profiles of all the subclasses of processes, the modal group did not include a majority of cases. This could be related to the fact that they are at a different stage of development and have a wider range of chronological age and verbal age. Among the extreme cases, the most outstanding were: the one with the highest verbal age who showed very atypical profiles of syllable structure and substitution processes; the one with the highest chronological age and the lowest verbal age, with a high proportion of vowel omission processes, typical of earlier stages; and the only case that was not included in any of the modal profiles and that also only presented substitution of liquid consonants. These results suggest that verbal age is a factor that may determine not only quantitative differences in phonological production but also greater complexity and qualitative differences in the classes and subclasses of processes. However, non-verbal abilities, gender, or schooling could also account for individual differences.

Limitations of the study

It is necessary to recognize several limitations in the present study. The sample size was small due to the difficulty of recruiting participants with this relatively rare syndrome and of applying a naturalistic methodology, more complex than the use of articulation tests, although it might be considered sufficient for a first exploratory study, taking into account that the word samples analyzed were large (more than 40,000 word tokens, and almost 10,000 word types). As shown by the analyses of individual differences, the chronological and verbal age ranges are too wide and not having separated groups for adolescents and adults is also a limitation. Future studies should better adjust the age of the groups and exclude atypical cases. The computation of the frequency of processes on the total number of tokens, instead of on the total number of word types, although providing control over the size of the individual samples analyzed, may in some cases overestimate the phonological index, computing the same error several times, or underestimate it, in those cases with more lexical diversity. Although the procedure followed in transcription and coding assured a high level of interrater reliability, the study lacked a numerical index to properly account for this potential source of error. Since the elicitation method could influence the results, it should be recommended to combine spontaneous speech assessment with articulation tests in future studies. Non-verbal abilities (e.g., short and long-term memory) and other factors such as word frequency and word length also may have had effects on phonological production that were not controlled for in this study, although it should be noted that the use of the words in spontaneous speech guarantees that they are part of the vocabulary of the participants.

Conclusion

The present exploratory study of late phonological development in WS suggested that children between 3 and 8 years of age and adolescents and adults between 14 and 25 years of age are at different stages of late phonological development. The frequency of phonological processes of the group of children with WS was comparable to that of 3-year-old TD children, implying that both would be at the same first stage of late phonological development (namely, the expansion stage). Older individuals with WS presented a much lower frequency of processes, similar to that of 5-year-olds in the last stage of phonological development (namely, the resolution stage). However, phonology no longer seems to be developing in the adolescents and adults with WS, whose phonological processes would therefore be persistent and independent of chronological age. Moreover, their marked age asynchrony of more than fourteen years with the TD normative group does not make it suitable to describe these persistent phonological

difficulties in terms of delayed or protracted phonological development, nor the fact that they presented a frequency of phonological processes above that expected for their verbal lexical age. In contrast, children with WS showed a certain rate of phonological development that tends to bring them closer to the level expected for their verbal age, although with an asynchrony of almost 3 years below their chronological age.

These asynchronies are associated with atypical features in the phonology of individuals with WS that were revealed in both quantitative (frequency) and qualitative (proportion) assessments of phonological processes. Although the profiles were partially coincident with those of TD children, they also presented specific features, which were more evident when the subclasses of processes were analyzed in detail. The analysis of the underlying processes, especially in substitutions and omissions, revealed specific and complex phonological profiles in both groups of participants with WS. Individual differences tended to increase the divergence from the typical developmental profiles, being more salient in the group of adolescents and adults with WS, although participants who suited the average profile of the group predominated. The greater tendency to omissions in all syllable positions, including final codas, can be considered atypical and characteristic of WS at all ages, and may also be related to morphological processes. However, it is possible that this finding was in part influenced by the elicitation method based on spontaneous speech, as has been observed in Down syndrome.

The results of this study, although requiring further research, provide some new insight into atypical and dynamic phonological developmental trajectories in WS. Chronological and verbal age account for individual differences in phonological production, although other variables including short and long-term memory should be analyzed in future studies. The findings may also have clinical implications for speech intervention in this population requiring continued specific assessment and treatments adapted to the emerging characteristics of their phonological profiles throughout childhood, adolescence, and into adulthood.

Data availability statement

The raw data supporting the conclusions of this article will be made available by the authors, without undue reservation.

Ethics statement

The studies involving human participants were reviewed and approved by the Ethical Committee in Research of the University of Oviedo. Written informed consent to participate in this study was provided by the participants or their legal guardian/next of kin.

Author contributions

ED-I had a primary role in the conception and design of the study, development of the coding scheme, data analysis and discussion, and drafting of the manuscript. VP and VM helped with the design and conducted the research, carried out the transcription, coding, data analyses, and helped draft the manuscript. All authors contributed to the article and approved the submitted version.

Funding

This research was supported by grant FFI2012-39325-C03-03 from the Spanish Ministry of Economy and Competitiveness (MINECO) to the SYNDROLING Project.

References

- Abbeduto, L., Benson, G., Short, K., and Dolish, J. (1995). Effects of sampling context on the expressive language of children and adolescents with mental retardation. *Ment. Retard.* 33, 279–288.
- Aguilar, E., and Serra, M. (2003). *A-RE-HA: Análisis del retraso del habla: Protocolos para el análisis de la fonética y la fonología infantil*. Barcelona: Universitat de Barcelona.
- Barnes, E., Roberts, J., Long, S. H., Martin, G. E., Berni, M. C., Mandulak, K. C., et al. (2009). Phonological accuracy and intelligibility in connected speech of boys with Fragile X syndrome or Down syndrome. *J. Speech Lang. Hear. Res.* 52, 1048–1061. doi: 10.1044/1092-4388(2009/08-0001)
- Becerra, A. M., and Mervis, C. B. (2019). Age at onset of declarative gestures and 24-month expressive vocabulary predict later language and intellectual abilities in young children with Williams syndrome. *Front. Psychol.* 10:2648. doi: 10.3389/fpsyg.2019.02648
- Bellugi, U., Lichtenberger, L., Jones, W., Lai, Z., and St. George, M. (2000). I. The neurocognitive profile of Williams syndrome: A complex pattern of strengths and weaknesses. *J. Cogn. Neurosci.* 12(Suppl. 1), 7–29. doi: 10.1162/089892900561959
- Bellugi, U., Marks, S., Bihle, A., and Sabo, H. (1988). “Dissociation between language and cognitive functions in Williams syndrome,” in *Language development in exceptional circumstances*, eds D. Bishop and K. Mogford (London: Churchill Livingstone), 177–189.
- Bellugi, U., Wang, P. P., and Jernigan, T. L. (1994). “Williams syndrome: An unusual neuropsychological profile,” in *Atypical cognitive deficits in developmental disorders: Implications for brain function*, eds S. Broman and K. Grafman (Hillsdale, NJ: Lawrence Erlbaum Associates, Inc), 23–56.
- Benítez-Burraco, A., Garayzábal, E., and Cuetos, F. (2017). Morphology in Spanish-speaking children with Williams syndrome. *Lang. Cogn.* 9, 728–740. doi: 10.1017/langcog.2017.6
- Bernhardt, B. M., and Stemberger, J. P. (2017). “Investigating typical and protracted phonological development across languages,” in *Crosslinguistic encounters in language acquisition*, eds E. Babatsouli, D. Ingram, and N. Müller (Bristol: Multilingual Matters), 71–108. doi: 10.21832/9781783099092-008
- Böhning, M., Campbell, R., and Karmiloff-Smith, A. (2002). Audiovisual speech perception in Williams syndrome. *Neuropsychologia* 40, 1396–1406. doi: 10.1016/S0028-3932(01)00208-1
- Boloh, Y., and Iberon, L. (2010). Gender attribution and gender agreement in 4- to 10-year-old French children. *Cogn. Dev.* 25, 1–25. doi: 10.1016/j.cogdev.2009.09.011
- Bosch, L. (2004). *Evaluación fonológica del habla infantil*. MASSON.
- Brock, J. (2007). Language abilities in Williams syndrome: A critical review. *Dev. Psychopathol.* 19, 97–127. doi: 10.1017/S095457940707006X
- Camp, J. S., Karmiloff-Smith, A., Thomas, M. S. C., and Farran, E. K. (2016). Cross-syndrome comparison of real-world executive functioning and problem solving using a new problem-solving questionnaire. *Res. Dev. Disabil.* 59, 80–92. doi: 10.1016/j.ridd.2016.07.006
- Capirci, O., Sabbadini, L., and Volterra, V. (1996). Language development in Williams syndrome: A case study. *Cogn. Neuropsychol.* 13, 1017–1039.
- Clahsen, H., Ring, M., and Temple, C. (2004). “Lexical and morphological skills in English-speaking children with Williams syndrome,” in *Language acquisition and language disorders*, Vol. 36, eds S. Bartke and J. Siegmüller (Amsterdam: John Benjamins Publishing Company), 221–244. doi: 10.1075/lald.36.14cla
- Cohen, J. (1988). *Statistical Power analysis for the behavioral sciences*. Hillsdale, NJ: Lawrence Erlbaum Associates.
- Crawford, N. A., Edelson, L. R., Skwerer, D. P., and Tager-Flusberg, H. (2008). Expressive language style among adolescents and adults with Williams syndrome. *Appl. Psycholinguist.* 29, 585–602. doi: 10.1017/S0142716408080259
- Davis, B. L., and Bedore, L. M. (2013). *An emergence approach to speech acquisition*. Hove: Psychology Press. doi: 10.4324/9780203375303
- Diez-Itza, E. (1992). *Adquisición del lenguaje*. Oviedo: Pentalfa.
- Diez-Itza, E., Antón, A., Fernández-Toral, J., and García, M. L. (1998). “Language development in Spanish children with Williams syndrome,” in *Perspectives on language acquisition*, eds A. Aksu-Koç, E. Erguvanli-Taylan, A. Sumru, and A. Küntay (Beşiktaş: Bogazici University), 309–324.
- Diez-Itza, E., and Martínez, V. (2004). Las etapas tardías de la adquisición fonológica: Procesos de reducción de grupos consonánticos. *Anuario Psicol.* 35, 177–202.
- Diez-Itza, E., Martínez, V., Cantora, R., Justicia, F., and Bosch, L. (2001). “Late phonological processes in the acquisition of Spanish,” in *Research on child language acquisition*, eds M. Almgren, A. Barreña, M. J. Ezeizabarrena, I. Idiazábal, and B. MacWhinney (Somerville, MA: Cascadilla Press), 790–799.
- Diez-Itza, E., Martínez, V., Fernández-Urquiza, M., and Antón, A. (2017). “Morphological profile of Williams syndrome: Typical or atypical?,” in *Language development and disorders in spanish-speaking children*, Vol. 14, eds A. Auza Benavides and R. G. Schwartz (Cham: Springer International Publishing), 311–327. doi: 10.1007/978-3-319-53646-0_15
- Diez-Itza, E., Martínez, V., Miranda, M., Antón, A., Ojea, A. I., Fernández-Urquiza, M., et al. (2014). “The Syndroling Project: A comparative linguistic analysis of typical development profiles and neurodevelopmental genetic syndromes (Down, Williams and fragile X syndromes),” in *Proceedings of the IASCL-XII international congress for the study of child language*, Amsterdam.

Conflict of interest

The authors declare that the research was conducted in the absence of any commercial or financial relationships that could be construed as a potential conflict of interest.

Publisher's note

All claims expressed in this article are solely those of the authors and do not necessarily represent those of their affiliated organizations, or those of the publisher, the editors and the reviewers. Any product that may be evaluated in this article, or claim that may be made by its manufacturer, is not guaranteed or endorsed by the publisher.

- Diez-Itza, E., Martínez, V., Pérez, V., and Fernández-Urquiza, M. (2018). Explicit oral narrative intervention for students with Williams syndrome. *Front. Psychol.* 8:2337. doi: 10.3389/fpsyg.2017.02337
- Diez-Itza, E., Miranda, M., Pérez, V., and Martínez, V. (2019). "Profiles of grammatical morphology in Spanish-speaking adolescents with Williams syndrome and Down syndrome," in *Atypical language development in romance languages*, eds E. Aguilar-Mediavilla, L. Buil-Legaz, R. López-Penadés, V. A. Sanchez-Azanza, and D. Adrover-Roig (Amsterdam: John Benjamins Publishing Company), 219–234. doi: 10.1075/z.223.13die
- Diez-Itza, E., Snow, C., and MacWhinney, B. (1999). La metodología RETAMHE y el proyecto CHILDES: Breviario para la codificación y análisis de lenguaje infantil. *Psicotema* 11, 517–530.
- Diez-Itza, E., Vergara, P., Barros, M., Miranda, M., and Martínez, V. (2021). Assessing phonological profiles in children and adolescents with Down syndrome: The effect of elicitation methods. *Front. Psychol.* 12:662257. doi: 10.3389/fpsyg.2021.662257
- Diez-Itza, E., Viejo, A., and Fernández-Urquiza, M. (2022). Pragmatic profiles of adults with Fragile X syndrome and Williams syndrome. *Brain Sci.* 12:385. doi: 10.3390/brainsci12030385
- Donegan, P. (2013). "Normal vowel development," in *Handbook of vowels and vowel disorders*, eds M. J. Ball, and F. E. Gibbon (London: Psychology Press), 24–60.
- D'Souza, D., Cole, V., Farran, E. K., Brown, J. H., Humphreys, K., Howard, J., et al. (2015). Face processing in Williams syndrome is already atypical in infancy. *Front. Psychol.* 6:760. doi: 10.3389/fpsyg.2015.00760
- D'Souza, D., D'Souza, H., Jones, E. J. H., and Karmiloff-Smith, A. (2020). Attentional abilities constrain language development: A cross-syndrome infant/toddler study. *Dev. Sci.* 23:e12961. doi: 10.1111/desc.12961
- Dunn, L. M., Dunn, L. M., and Arribas, D. (2010). *PPVT-III PEABODY. Test de vocabulario en imágenes*. Madrid: TEA ediciones.
- Garayzábal, E., Osório, A., Lens, M., and Sampaio, A. (2014). Concrete and relational vocabulary: Comparison between Williams and Smith-Magenis syndromes. *Res. Dev. Disabil.* 35, 3365–3371. doi: 10.1016/j.ridd.2014.07.055
- Grant, J., Karmiloff-Smith, A., Gathercole, S. A., Paterson, S., Howlin, P., Davies, M., et al. (1997). Phonological short-term memory and its relationship to language in Williams syndrome. *Cogn. Neuropsychiatry* 2, 81–99. doi: 10.1080/135468097396342
- Grunwell, P. (1981). The development of phonology: A descriptive profile. *First Language* 3, 161–191.
- Hargrove, P. M., Pittelko, S., Fillingane, E., Rustman, E., and Lund, B. (2012). Perceptual speech and paralinguistic skills of adolescents with Williams syndrome. *Commun. Disord. Q.* 34, 152–161. doi: 10.1177/1525740112436372
- Heiz, J., and Barisnikov, K. (2016). Visual-motor integration, visual perception and motor coordination in a population with Williams syndrome and in typically developing children: Visual-motor abilities in a population with Williams syndrome. *J. Intellect. Disabil. Res.* 60, 945–955. doi: 10.1111/jir.12328
- Hidalgo, I. (2019). *El nivel fónico de la población con síndrome de Smith Magenis: Particularidades fonatorias y fonético-fonológicas. Comparativa con síndrome de Williams, síndrome de Down y desarrollo típico*. Ph.D. thesis. Madrid: Universidad Autónoma de Madrid.
- Hidalgo, I., and Garayzábal, E. (2019). Diferencias fonológicas entre síndromes del neurodesarrollo: Evidencias a partir de los procesos de simplificación fonológica más frecuentes. *Rev. Invest. Logopedia* 9, 81–106. doi: 10.5209/rlog.62942
- Hochmann, J.-R., Benavides-Varela, S., Nespore, M., and Mehler, J. (2011). Consonants and vowels: Different roles in early language acquisition. *Dev. Sci.* 14, 1445–1458. doi: 10.1111/j.1467-7687.2011.01089.x
- Huelmo, J., Martínez, V., and Diez-Itza, E. (2017). Evaluación de perfiles fonológicos en el síndrome X-Frágil mediante índices de error. *Rev. INFAD Psicol.* 4, 67–76. doi: 10.17060/ijodaep.2017.n1.v4.1028
- Huffman, M. J. (2019). *Speech articulation in children with Williams syndrome or 7q11.23 duplication syndrome*. Ph.D. thesis. Louisville, KY: University of Louisville.
- Ingram, D. (1976). *Phonological disability in children*. London: Edward Arnold.
- Jarrold, C., and Baddeley, A. D. (2001). Short-term memory in Down syndrome: Applying the working memory model. *Downs Syndr. Res. Pract.* 7, 17–23. doi: 10.3104/reviews.110
- Jarrold, C., Baddeley, A. D., Hewes, A. K., and Phillips, C. (2001). A Longitudinal assessment of diverging verbal and non-verbal abilities in the Williams syndrome phenotype. *Cortex* 37, 423–431. doi: 10.1016/S0010-9452(08)70583-5
- Järvinen, A., Korenberg, J. R., and Bellugi, U. (2013). The social phenotype of Williams syndrome. *Curr. Opin. Neurobiol.* 23, 414–422. doi: 10.1016/j.conb.2012.12.006
- Karmiloff-Smith, A. (1998). Development itself is the key to understanding developmental disorders. *Trends Cogn. Sci.* 2, 389–398. doi: 10.1016/S1364-6613(98)01230-3
- Karmiloff-Smith, A., Grant, J., Berthoud, I., Davies, M., Howlin, P., and Udwin, O. (1997). Language and Williams syndrome: How intact is "intact"? *Child Dev.* 68, 246–262.
- Kirchner, R. M., Martens, M. A., and Andridge, R. R. (2016). Adaptive behavior and development of infants and toddlers with Williams syndrome. *Front. Psychol.* 7:598. doi: 10.3389/fpsyg.2016.00598
- Kozel, B. A., Barak, B., Kim, C. A., Mervis, C. B., Osborne, L. R., Porter, M., et al. (2021). Williams syndrome. *Nat. Rev. Dis. Primers* 7:42. doi: 10.1038/s41572-021-00276-z
- Krishnan, S., Bergström, L., Alcock, K. J., Dick, F., and Karmiloff-Smith, A. (2015). Williams syndrome: A surprising deficit in oromotor praxis in a population with proficient language production. *Neuropsychologia* 67, 82–90. doi: 10.1016/j.neuropsychologia.2014.11.032
- Kumin, L. (2006). Speech intelligibility and childhood verbal apraxia in children with Down syndrome. *Down Syndr. Res. Pract.* 10, 10–22. doi: 10.3104/reports.301
- Laing, E., Hulme, C., Grant, J., and Karmiloff-Smith, A. (2001). Learning to read in Williams syndrome: Looking beneath the surface of atypical reading development. *J. Child Psychol. Psychiatry* 42, 729–739. doi: 10.1111/1469-7610.00769
- Levy, Y., and Eilam, A. (2013). Pathways to language: A naturalistic study of children with Williams syndrome and children with Down syndrome. *J. Child Lang.* 40, 106–138. doi: 10.1017/S0305000912000475
- MacWhinney, B. (2000). *The CHILDES project: Tools for analyzing talk. Transcription format and programs*, Vol. I. Hillsdale, NJ: Lawrence Erlbaum.
- Majerus, S. (2004). "Phonological processing in Williams syndrome," in *Language Acquisition and Language Disorders*, Vol. 36, eds S. Bartke and J. Siegmüller (Amsterdam: John Benjamins Publishing Company), 125–142. doi: 10.1075/lald.36.10maj
- Majerus, S., Barisnikov, K., Vuillemin, I., Poncelet, M., and Linden, M. (2003). An investigation of verbal short-term memory and phonological processing in four children with Williams syndrome. *Neurocase* 9, 390–401. doi: 10.1076/neur.9.5.390.16558
- Martínez, V. (2010). *Etapas tardías del desarrollo fonológico infantil: Procesos y límites del trastorno*. Ph.D. thesis. Oviedo: Universidad de Oviedo.
- Martínez, V., Antón, A., Miranda, M., Pérez, V., Fernández-Toral, J., and Diez-Itza, E. (2014). "Accelerated phonological development in Williams syndrome: A two case corpus-based study of late phonological processes," in *Proceedings of the IASCL-XII international congress for the study of child language*, Amsterdam.
- Martínez, V., and Diez-Itza, E. (2012). Procesos de asimilación en las etapas tardías del desarrollo. *Psicothema* 24, 193–198.
- Martínez-Castilla, P., Stojanovik, V., Setter, J., and Sotillo, M. (2012). Prosodic abilities in Spanish and English children with Williams syndrome: A cross-linguistic study. *Appl. Psycholinguist.* 33, 1–22. doi: 10.1017/S0142716411000385
- 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. *Dev. Sci.* 4, 158–164. doi: 10.1111/1467-7687.00161
- Mayall, L. A., D'Souza, H., Hill, E. L., Karmiloff-Smith, A., Tolmie, A., and Farran, E. K. (2021). Motor abilities and the motor profile in individuals with Williams syndrome. *Adv. Neurodev. Disord.* 5, 46–60. doi: 10.1007/s41252-020-00173-8
- McLeod, S., and Crowe, K. (2018). Children's consonant acquisition in 27 languages: A cross-linguistic review. *Am. J. Speech Lang. Pathol.* 27, 1546–1571. doi: 10.1044/2018_AJSLP-17-0100
- McLeod, S., Van Doorn, J., and Reed, V. (2001). Consonant cluster development in two-year-olds: General trends and individual difference. *J. Speech Lang. Hear. Res.* 44, 1144–1171. doi: 10.1044/1092-4388(2001)090
- Mervis, C. B., and Berra, A. M. (2007). Language and communicative development in Williams syndrome. *Merit. Retard. Dev. Disabil. Res. Rev.* 13, 3–15. doi: 10.1002/mrdd.20140
- Mervis, C. B., and John, A. E. (2008). Vocabulary abilities of children with Williams syndrome: Strengths, weaknesses, and relation to visuospatial construction ability. *J. Speech Lang. Hear. Res.* 51, 967–982. doi: 10.1044/1092-4388(2008)071

- Mervis, C. B., Klein-Tasman, B. P., Huffman, M. J., Velleman, S. L., Pitts, C. H., Henderson, D. R., et al. (2015). Children with 7q11.23 duplication syndrome: Psychological characteristics. *Am. J. Med. Genet. A* 167, 1436–1450. doi: 10.1002/ajmg.a.37071
- Mervis, C. B., Robinson, B. F., Rowe, M. L., Becerra, A. M., and Klein-Tasman, B. P. (2004). "Relations between language and cognition in Williams syndrome," in *Language acquisition and language disorders*, Vol. 36, eds S. Bartke and J. Siegmüller (Amsterdam: John Benjamins Publishing Company), 63–92. doi: 10.1075/lald.36.08mer
- Mervis, C. B., and Velleman, S. L. (2011). Children with Williams syndrome: Language, cognitive, and behavioral characteristics and their implications for intervention. *Perspect. Lang. Learn. Educ.* 18, 98–107. doi: 10.1044/lle18.3.98
- Miezah, D., Porter, M., Batchelor, J., Boulton, K., and Campos, G. (2020). Cognitive abilities in Williams syndrome. *Res. Dev. Disabil.* 104:103701. doi: 10.1016/j.ridd.2020.103701
- Moraleda, E., and López, P. (2020). Analysis of receptive vocabulary development in Williams syndrome. *Open J. Mod. Linguist.* 10, 804–812. doi: 10.4236/ojml.2020.106050
- Nip, I. S. B., Green, J. R., and Marx, D. B. (2009). Early speech motor development: Cognitive and linguistic considerations. *J. Commun. Disord.* 42, 286–298. doi: 10.1016/j.jcomdis.2009.03.008
- Pérez, D., Vivar, P., Bernhardt, B. M., Mendoza, E., Ávila, C., Carballo, G., et al. (2018). Word-initial Rhotic clusters in Spanish-speaking preschoolers in Chile and Granada, Spain. *Clin. Linguist. Phon.* 32, 481–505. doi: 10.1080/02699206.2017.1359852
- Pérez Jurado, L. A. (2003). Williams-Beuren syndrome: A model of recurrent genomic mutation. *Horm. Res. Paediatr.* 59, 106–113. doi: 10.1159/000067836
- Pérez-García, D., Brun-Gasca, C., Pérez-Jurado, L. A., and Mervis, C. B. (2017). Behavioral profiles of children with Williams syndrome from Spain and the United States: Cross-Cultural similarities and differences. *Am. J. Intellect. Dev. Disabil.* 122, 156–172. doi: 10.1352/1944-7558-122.2.156
- Purser, H. R. M., Thomas, M. S. C., Snoxall, S., Mareschal, D., and Karmiloff-Smith, A. (2010). Definitions versus categorization: Assessing the development of lexico-semantic knowledge in Williams syndrome. *Int. J. Lang. Commun. Disord.* 46, 361–373. doi: 10.3109/13682822.2010.497531
- Ranzato, E., Tolmie, A., and Van Herwegen, J. (2021). The home learning environment of primary school children with Down Syndrome and those with Williams Syndrome. *Brain Sci.* 11:733. doi: 10.3390/brainsci11060733
- Reilly, J., Losh, M., Bellugi, U., and Wulfeck, B. (2004). "Frog, where are you?" Narratives in children with specific language impairment, early focal brain injury, and Williams syndrome. *Brain Lang.* 88, 229–247. doi: 10.1016/S0093-934X(03)00101-9
- Rose, Y., and Inkelas, S. (2011). "The interpretation of phonological patterns in first language acquisition: The interpretation of phonological patterns in first language acquisition," in *The Blackwell companion to phonology*, eds M. van Oostendorp, C. J. Ewen, E. Hume, and K. Rice (Malden, MA: Wiley-Blackwell), 1–25. doi: 10.1002/9781444335262.wbctp0101
- Semel, E., and Rosner, S. R. (2003). *Understanding Williams syndrome*. Mahwah, NJ: Lawrence Erlbaum Associates. doi: 10.4324/9781410607416
- Setter, J., Stojanovik, V., Van Ewijk, L., and Moreland, M. (2007). Affective prosody in children with Williams syndrome. *Clin. Linguist. Phon.* 21, 659–672. doi: 10.1080/02699200701539056
- Smith, N. V. (1973). *The acquisition of phonology. A case study*. Cambridge: Cambridge University Press.
- Stoel-Gammon, C. (2011). Relationships between lexical and phonological development in young children. *J. Child Lang.* 38, 1–34. doi: 10.1017/S0305000910000425
- Stojanovik, V. (2006). Social interaction deficits and conversational inadequacy in Williams syndrome. *J. Neurolinguist.* 19, 157–173. doi: 10.1016/j.jneuroling.2005.11.005
- Stojanovik, V. (2010). Understanding and production of prosody in children with Williams syndrome: A developmental trajectory approach. *J. Neurolinguist.* 23, 112–126. doi: 10.1016/J.JNEUROLING.2009.11.001
- Stojanovik, V., Perkins, M., and Howard, S. (2001). Language and conversational abilities in Williams syndrome: How good is good? *Int. J. Lang. Commun. Disord.* 36, 234–239. doi: 10.3109/13682820109177890
- Thomas, M. S. C., Grant, J., Barham, Z., Gsödl, M., Laing, E., Lakusta, L., et al. (2001). Past tense formation in Williams syndrome. *Lang. Cogn. Process.* 16, 143–176. doi: 10.1080/01690960042000021
- Thomas, M. S. C., and Karmiloff-Smith, A. (2003). Modeling language acquisition in atypical phenotypes. *Psychol. Rev.* 110, 647–682. doi: 10.1037/0033-295X.110.4.647
- Udwin, O., and Yule, W. (1990). Augmentative communication systems taught to cerebral palsied children—a longitudinal study. I. The acquisition of signs and symbols, and syntactic aspects of their use over time. *Int. J. Lang. Commun. Disord.* 25, 295–309. doi: 10.3109/13682829009011979
- Velleman, S. L., Currier, A., Caron, T., Curley, A., and Mervis, C. B. (2006). *Phonological development in Williams syndrome*. (Dubrovnik: International Clinical Phonetics and Linguistics Association), 108–116.
- Vergara, P., Bernhardt, B. M., Pérez, D., and Diez-Itza, E. (2021). Consonant cluster acquisition in Chilean children with typical and protracted phonological development. *Clin. Linguist. Phon.* 35, 964–982. doi: 10.1080/02699206.2020.1851306
- Vicari, S., Brizzolara, D., Carlesimo, G. A., Pezzini, G., and Volterra, V. (1996a). Memory abilities in children with Williams syndrome. *Cortex* 32, 503–514. doi: 10.1016/S0010-9452(96)80007-4
- Vicari, S., Carlesimo, G., Brizzolara, D., and Pezzini, G. (1996b). Short-term memory in children with Williams syndrome: A reduced contribution of lexical-semantic knowledge to word span. *Neuropsychologia* 34, 919–925. doi: 10.1016/0028-3932(96)00007-3
- Volterra, V., Capirci, O., Pezzini, G., Sabbadini, L., and Vicari, S. (1996). Linguistic abilities in Italian children with Williams syndrome. *Cortex* 32, 663–677. doi: 10.1016/S0010-9452(96)0037-2

Publicación 2

Profiles of grammatical morphology in Spanish-speaking adolescents with Williams Syndrome and Down Syndrome

Resumen

Este capítulo presenta una perspectiva comparada de los perfiles morfológicos del síndrome de Williams y del síndrome de Down. La investigación inicial describía estos trastornos del neurodesarrollo como casos de preservación específica y retraso de la gramática, respectivamente, mientras que los enfoques posteriores han desafiado tales suposiciones. El presente estudio tuvo como objetivo contribuir a esta discusión con datos de 18 adolescentes hablantes de español divididos en tres grupos (síndrome de Williams, síndrome de Down y desarrollo típico). Se analizó el habla espontánea con las herramientas del Proyecto CHILDES, transcribiendo y codificando las categorías gramaticales y los errores morfológicos. Si bien los errores son menos frecuentes en el síndrome de Williams que en el síndrome de Down, su tipo y distribución siguen siendo atípicos en ambos síndromes, lo que apunta hacia trayectorias diferenciales del desarrollo del lenguaje.

Profiles of grammatical morphology in Spanish-speaking adolescents with Williams Syndrome and Down Syndrome

Eliseo Díez-Itza,¹ Manuela Miranda,¹ Vanesa Pérez² and Verónica Martínez¹

¹Universidad de Oviedo / ²Escuelas Universitarias Gimbernat-Cantabria

This chapter presents a comparative perspective on the morphological profiles of Williams Syndrome (WS) and Down Syndrome (DS). The initial research described these neurodevelopmental disorders as cases of specific preservation and delay of grammar, respectively, whereas later approaches have challenged such assumptions. The present study aimed to contribute to this discussion with data from 18 Spanish-speaking adolescents in three groups (WS, DS and typical development). Spontaneous speech was analysed with the tools of the CHILDES Project, transcribing and coding the parts of speech and morphological errors. While errors are less frequent in WS than in DS, their type and distribution remain atypical in both syndromes which points towards differential trajectories of language development.

Keywords: Williams Syndrome, Down Syndrome, morphology, grammatical profiles, atypical language trajectories

Introduction

Comparative studies have contributed significantly in the past three decades to a substantial revision in the definition of Intellectual Disability, within a new paradigm that is more centred on syndrome-specific neurodevelopmental profiles than on global deficits or delays (Schalock et al., 2010). During this period, a growing body of research has emerged on Williams Syndrome (WS), a rare genetic neurodevelopmental syndrome (hemideletion on chromosome 7q11.23) with a phenotype of distinctive facial features, intellectual disability and hypersociability. The studies comparing Williams Syndrome and Down Syndrome started in

the Salk Institute, within the research program on the neuropsychological profile of WS (Bellugi, Lichtenberger, Jones, Lai, & St. George, 2000) using Down Syndrome (DS) as the comparison group because it was considered the model of “mental retardation”, global and homogenous for all functions. The initial study by Salk Institute researchers (Bellugi, Marks, Bihrlé, & Sabo, 1988) presented the results of the cognitive and linguistic functioning of three adolescents with WS and concluded that their language, contrary to what had been described in DS, constituted “an island of sparing” in the face of severe cognitive deficits. Therefore, these authors presented WS as a particular or atypical case of “mental retardation”, with intact grammatical competence against impaired visuospatial skills, which was interpreted as a genetically based dissociation between language and nonverbal intelligence. Despite certain morphological errors, Bellugi, Bihrlé, Jernigan, Trauner, and Doherty (1990) also concluded that the language of six adolescents with WS was “preserved” in comparison with their DS controls matched for sex and chronological and mental age. At the same time, the WS profile was considered “atypical” due to its specific deficits and preservations within and across domains. From these preliminary data on WS and their comparison with those of children with Specific Language Impairment (SLI), Pinker (1991) suggested that they constituted a case of “double dissociation” that would prove the independence between language and general cognition.

However, studies in Romance languages such as Italian, Spanish and French, found atypical morphosyntactic errors, questioning the hypothesis of preserved language in WS (Diez-Itza, Antón, Fernández-Toral, & García, 1998; Karmiloff-Smith, Grant, Berthoud, Davies, Howlin, & Udwin 1997; Volterra, Capirci, Pezzini, Sabbadini, & Vicari, 1996). The debate over the typical or atypical nature of the morphosyntactic profile of WS has been maintained in a series of studies (Benítez-Burraco, Garayzábal, & Cuetos, 2017; Diez-Itza, Martínez, Fernández-Urquiza, & Antón, 2017; Mervis, 2006).

WS profile is interpreted differently from different approaches. From the preservation approach, WS profile is interpreted regarding a system with a typical functioning but in which some components are impaired (Clahsen & Almazan, 1998, 2001; Clahsen, Ring, & Temple, 2004; Krause & Penke, 2002; Zukowski, 2005). Nevertheless, from the neuroconstructivist approach, WS profile is interpreted as the result of an atypical developmental trajectory, arguing that the preservation approach disregards the complex dynamics of development (Karmiloff-Smith, 1998; Hsu & Karmiloff-Smith, 2008; Oliver, Johnson, Karmiloff-Smith, & Pennington, 2000; Thomas et al., 2001; Thomas & Karmiloff-Smith, 2003).

Research concerning the grammatical profile of individuals with DS is not exempt from controversy. While an important agreement exists about the marked difficulties in grammar observed in the individuals with DS, studies differ about

the nature and extent of their grammatical impairment (Chapman, Seung, Schwartz, & Kay-Raining Bird, 1998; Diez-Itza & Miranda, 2007; Eadie, Fey, Douglas, & Parson, 2002; Fabbretti, Pizzuto, Vicari, & Volterra, 1997; Finestack & Abbeduto, 2010; Galeote, Soto, Sebastián, Checa, & Sánchez-Palacios, 2014; Lázaro, Garayzabal, & Moraleda, 2013; Martin, Klusek, Estigarribia, & Roberts, 2009; Rutter & Buckley, 1994; Schaner-Wolles, 2004). The hypothesis of preservation of grammar in WS was based on the comparison with DS, but the view that DS presented a homogeneous profile of cognitive and linguistic delay did not correspond with research results that showed linguistic development as asynchronous related to mental age (Fowler, 1990; Miller, 1988). Similarly, later comparative studies suggested that WS did not demonstrate better linguistic abilities than expected for mental age and that the apparent preservation of language in WS was a resulting artefact from comparing it with DS, whose profile presented specific weaknesses in grammar (Vicari, Caselli, Gagliardi, Tonucci, & Volterra, 2002). In fact, even though the difficulties of morphosyntactic production were more prominent in DS, they also appeared to some extent in WS individuals when compared with TD children matched for mental age (Vicari et al., 2004), for verbal age (Diez-Itza et al., 2017), and for chronological age (Benítez-Burraco et al., 2017). Furthermore, the research of early language development showed that both syndromes presented an initial delay and that the later observed differences in the profiles of adolescents were the result of specific asynchronous trajectories of lexical and morphosyntactic development (Mervis & Robinson, 2000; Singer-Harris, Bellugi, Bates, Jones, & Rossen, 1997; Vicari, Caselli, & Tonucci, 2000).

In sum, although the comparative research has shown that DS presents a higher frequency of morphological errors than WS, it is still debated if the frequency of errors in WS is at the level expected for mental and verbal age. The nature of errors in both syndromes is also debated by those who consider that it reflects delays or selective deficits in a system that is comparable to that of the typical development; and those interpreting the morphological profiles as the result of atypical developmental trajectories.

In order to address some of these issues, the study presented in this chapter aimed to investigate the morphological profiles of WS and DS as part of a wider research program that compares the linguistic profiles of WS, DS and Fragile X Syndrome (FXS) with those of TD individuals (The Syndroling Project: Diez-Itza et al., 2014). The specific objectives are centred in the comparison of two groups of adolescents with WS and DS according to (i) the distribution of the part-of-speech categories (nouns, verbs, determiners, prepositions, conjunctions, pronouns, ...) in the samples; (ii) the frequency of morphological errors by parts of speech; and (iii) the frequency of each type of morphological errors. Based on prior research, it was predicted that the distribution of parts of speech would not be syndrome-specific.

It was also predicted that morphological errors would not be equally present in all part-of-speech categories. Finally, it was predicted that participants with DS would present a syndrome-specific profile characterised by a higher frequency of morphological errors affecting function words and by a higher frequency of omission errors, while participants with WS would present fewer errors but would also show atypical errors.

Methodology

Participants

The sample was composed of 18 Spanish-speaking adolescents in three groups (3 males and 3 females in each group): a WS group (Mean age 17.06/SD 2.31/range 14.36–20.64), a DS group (Mean age 16.83/SD 1.89/range 14.05–19.06) and a group of typically developing (TD) children (Mean age 5.42/SD 0.34/range 5.01–5.89). The TD children were paired by sex and verbal age (MLU) with the WS group (WS MLU 5.70/SD 2.07/range 3.56–9.17; TD MLU 5.77/SD 2.00/range 3.71–9.00). Given that the MLU of the adolescents in the DS group was significantly lower (DS MLU 2.52/SD 0.98/range 1.29–4.12), their verbal age-equivalent (VAE) was obtained from the *Peabody Picture Vocabulary Test* (PPVT) (DS VAE 5.53/SD 0.43/range 5.0–6.08) and was used as the paired variable with the other groups.

Procedure

The speech samples were obtained from spontaneous conversations with a researcher in natural settings, and they are part of larger corpora within The Syndroling Project (Diez-Itza et al., 2014). Each session, with an estimated duration of 40 minutes, was videotaped and transcribed using the tools of the CHILDES Project (MacWhinney, 2000). To control for length, one sample of 1,000 consecutive tokens from each participant was selected for analyses in the present study.

Morphological analysis was conducted with the MOR program, one of the CLAN programs for the analysis of transcripts in the CHAT format from CHILDES. MOR provides a complete part-of-speech tagging (POST) for every word indicated on the main line of the transcripts, along with the morphological analysis of inflectional and derivational affixes and clitics. For example, the program gives the following analysis for the utterance “*CHI: en el colegio” (in the school): %mor: prep|in det:art|el&MASC&SG = the n|school (prep: preposition; det: determiner; n: noun).

The parts of speech selected from the POST output to assess the profiles of grammatical morphology were: Articles, Nouns Adjectives, Personal Pronouns, Demonstratives, Possessives, Relative Pronouns, Quantifiers, Adverbs, Verbs, Prepositions and Conjunctions. Further, manual coding of errors included: (i) Errors by parts of speech; and (ii) Type of errors: Omission (OMI), Substitution (SST), and Addition (ADD). Substitution errors included gender, number and person agreement errors, as well as tense inflexion errors (see examples in Table 1). Measurements included absolute and relative frequencies expressed in means and percentages. According to the first objective, we calculated the distribution of the part-of-speech categories within the 1,000-word samples from each participant, using the *FREQ* program of CHILDES to count the number of words from each category. Then, we calculated the number and percentage of errors by category, which allowed us to assess whether all the categories were affected by morphological errors in the same proportion (%). Furthermore, with the aim of comparing the error profiles independently of the absolute frequency of error, we determined the percentage distribution of errors by parts of speech in each group. This relative distribution indicates the percentage out of the total number of errors corresponding to each part-of-speech category. Similarly, after calculating the total number of errors by types in each group, we determined the percentage out of the total number of errors corresponding to each type (Omission, Substitution and Addition). The Mann-Whitney U test was used to compare differences between groups in the mean frequency of errors by categories and by types.

Table 1. Examples of the type of errors

Type	Utterances	Part of speech
OMI	no <i>*(lo)</i> sabía hacer	Personal pronoun
	<i>I did not know to do *(it)</i>	
	me gusta <i>*(el)</i> sol	
SST	I like <i>*the</i> sun	Article
	<i>*apaguen (apaga)</i> la luz tú	
	<i>*turn off</i> the light you	
ADD	papi <i>*con (y)</i> mami	Conjunction
	daddy <i>*with (and)</i> mommy	
	no <i>*lo</i> quiero decirlo	
ADD	<i>I do not want *it to say it</i>	Personal pronoun
	Hay <i>*a</i> veces que acabo	
	<i>there are *to sometimes I end up</i>	

Results

The analyses of the frequencies of distribution of the part-of-speech categories (out of 1,000-word tokens) revealed some differences. Table 2 presents the percentage of words in the categories in which statistically significant differences between some of the groups existed. In the WS group, the nouns frequency (NOU) was less than in the DS group. Conversely, the adolescents of the DS group showed a lower use of personal pronouns (PPR), relative pronouns (RPR) and verbs (VRB) than the adolescents of the WS and TD groups. Differences did not exist regarding the distribution of parts of speech between the WS group and the TD group, except the case of articles (ART), whose frequency of use was lower in the WS group.

Table 2. Percentage of part-of-speech categories use

	DS	WS	TD	DS vs. WS	DS vs. TD	WS vs. TD
	Mean% (SD)	Mean% (SD)	Mean% (SD)	Mann-Whitney Test (Z) (p)		
ART	6.17% (10.206)	5.95% (7.791)	6.90% (2.529)	-.321 (.748)	-1.444 (.180)	-2.173 (.030)*
NOU	20.79% (29.224)	14.88% (21.235)	18.05% (29.303)	-2.402 (.016)*	-1.444 (.149)	-1.604 (.109)
PPR	4.70% (17.484)	7.88% (17.904)	7.62% (16.216)	-2.402 (.016)*	-2.882 (.004)**	-.401 (.688)
RPR	2.39% (5.835)	4.53% (13.441)	4.40% (13.038)	-2.882 (.004)**	-2.882 (.004)**	-.080 (.936)
VRB	15.14% (31.403)	20.32% (15.967)	20.47% (36.952)	-2.402 (.016)*	-2.082 (.037)*	-.320 (.749)

Note: ART Articles, NOU Nouns, PPR Personal Pronouns, RPR Relative Pronouns, VRB Verbs.

As for the absolute incidence of morphological errors, it was much greater in the DS group (Mean = 99.56/*SD* = 39.85) than in the WS group (Mean = 7.67/*SD* = 5.60) and the TD group (Mean = 2.67/*SD* = 2.25), while between these last two groups there were no statistically significant differences. Morphological errors did not affect in the same proportion (%) all part-of-speech categories. Table 3 shows the percentages of error by categories in each group. The DS group presented a significantly greater percentage of errors than the WS and TD groups in all categories, except in demonstratives (DEM) where none of the groups presented errors. The high percentage of errors in Articles (ART), Personal Pronouns (PPR) and Prepositions (PRE) was salient in the DS group. A similar pattern was observed in the WS group, even though the percentages of errors were much lower

in this group. Nevertheless, only the percentage of errors in articles (ART) showed significant differences between WS group and TD children.

Table 3. Percentage of errors by part-of-speech categories

	DS	WS	TD	DS vs. WS	DS vs. TD	WS vs. TD
	Mean% (SD)	Mean% (SD)	Mean% (SD)	Mann-Whitney Test (Z) (p)		
ART	41.30% (32.310)	2.01% (1.672)	.25% (.618)	-2.882 (.004)**	-2.989 (.003)**	-2.308 (.021)*
NOU	2.25% (2.191)	.12% (.309)	.10% (.268)	-2.823 (.005)**	-2.823 (.005)**	-.123 (.902)
ADJ	7.19% (3.878)	1.11% (2.721)	1.04% (2.551)	-2.308 (.021)*	-2.308 (.021)*	-.123 (.902)
PPR	32.38% (18.422)	1.76% (.620)	.78% (.897)	-2.882 (.004)**	-2.903 (.004)**	-1.613 (.107)
DEM	0% -	0% -	0% -	- -	- -	- -
POS	10.79% (16.139)	0% (0)	0% (0)	-2.286 (.022)*	-2.286 (.022)*	0 (1.000)
RPR	4.16% (5.733)	0% (0)	0% (0)	-2.286 (.022)*	-2.286 (.022)*	0 (1.000)
QNT	15.03% (11.456)	0% (0)	0% (0)	-3.077 (.002)**	-3.077 (.002)**	0 (1.000)
ADV	1.68% (.521)	0% (0)	.15% (.388)	-3.077 (.002)**	-2.989 (.003)**	-1.000 (.317)
VRB	11.15% (5.634)	1.18% (.899)	.49% (.637)	-2.882 (.004)**	-2.903 (.004)**	-1.129 (.259)
PRE	28.17% (16.780)	2.63% (3.311)	.35% (.558)	-2.882 (.004)**	-2.934 (.004)**	-1.826 (.068)
CON	7.95% (4.420)	.20% (.504)	0% (0)	-2.989 (.003)**	-3.077 (.002)**	-1.000 (.317)

Note: ART Articles, NOU Nouns, ADJ Adjectives, PPR Personal Pronouns, DEM Demonstratives, POS Possessives, RPR Relative Pronouns, QNT Quantifiers, ADV Adverbs, VRB Verbs, PRE Prepositions, CON Conjunctions.

We also compared the relative percentage of errors in each part-of-speech category over the total number of errors. Figure 1 presents the percentage distribution of errors by category out of the total number of errors. In relative terms, the three groups presented distinct profiles. The WS group and the DS group showed both a higher proportion of errors in articles (ART) and a lower proportion of errors in adjectives (ADJ) than TD group. However, their profiles differed in the proportion

of errors in personal pronouns (PPR) and verbs (VRB), which was much higher in the WS group, and in the proportion of errors in conjunctions (CON), which was higher in the DS group. The WS group and the TD group showed both a very high proportion of errors in personal pronouns (PPR) and a very low proportion of errors in conjunctions (CON), but they presented different profiles regarding the proportion of errors in the rest of the categories. The WS group showed a higher proportion of errors in articles (ART), verbs (VRB) and prepositions (PRE), and a lower proportion of errors in adjectives (ADJ). Finally, the DS group and the TD group showed both a similar proportion of errors in prepositions (PRE), but the DS group presented a higher proportion of errors in articles (ART) and conjunctions (CON), and a lower proportion of errors in adjectives (ADJ), personal pronouns (PPR) and verbs (VRB). It is necessary to point out that, in Figure 1, the specified categories account for 98.71% of the errors from the WS group and 95.03% of the errors from the TD group, but they account only for 80.71% of the errors from the DS group. This difference reflects the fact that the DS group presented more morphological errors than the other groups, and, as a result, other categories also presented a high number of errors (OTH: NOU, POS, RPR, QNT, ADV). Therefore, the profile of the DS group also differed in that it presented more errors and in all the part-of-speech categories than those of the WS and TD groups.

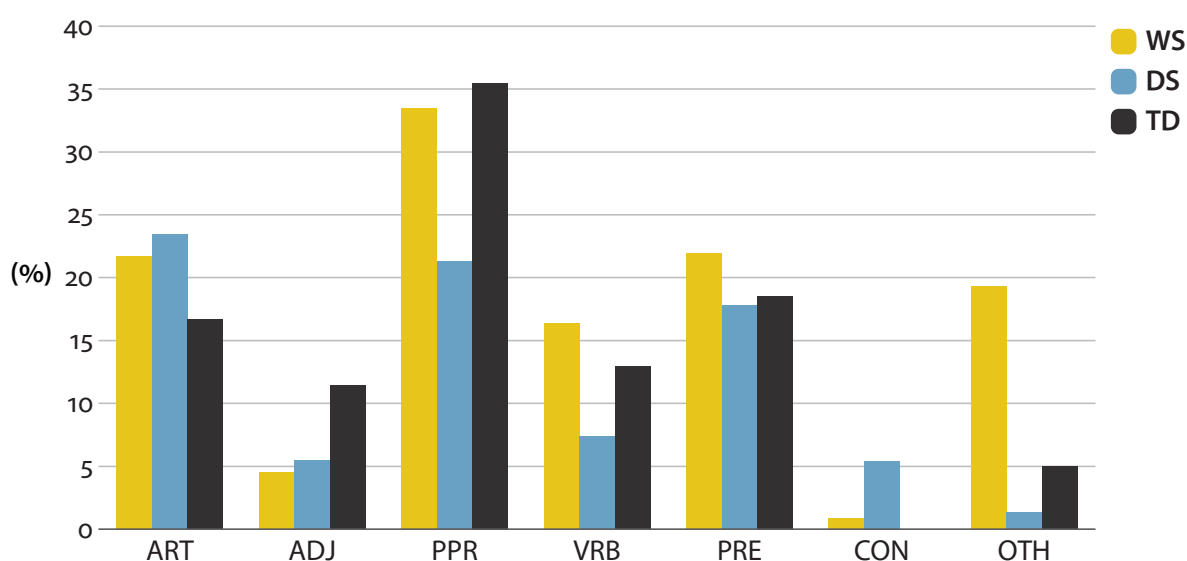


Figure 1. Percentage distribution of errors by part-of-speech categories

Note: *ART* Articles, *ADJ* Adjectives, *PPR* Personal Pronouns, *VRB* Verbs, *PRE* Prepositions, *CON* Conjunctions, *OTH* Other Categories

Concerning the types of error, they were not equally frequent in each group. Table 4 reflects the average number of morphological errors of each type (Omission, Substitution and Addition) that was observed in each group. The DS group showed a significantly higher frequency of all types of error than the WS and TD groups.

Likewise, the WS group showed a significantly higher frequency of Omission and Addition errors than the TD group.

Table 4. Frequency of morphological errors by type of error

	DS	WS	TD	DS vs. WS	DS vs. TD	WS vs. TD
	Mean (SD)	Mean (SD)	Mean (SD)	Mann-Whitney Test (Z) (p)		
OMI	61.36 (34.693)	3.33 (3.932)	.50 (.547)	-2.887 (.004)**	-2.923 (.003)**	-1.996 (.046)*
SST	33.93 (9.108)	3.33 (2.250)	2.16 (2.316)	-2.892 (.004)**	-2.903 (.004)**	-1.083 (.279)
ADD	4.26 (1.990)	1.00 (.632)	0 -	-2.119 (.034)*	-3.077 (.002)**	-2.739 (.006)**

Note: OMI Omission, SST Substitution, ADD Addition

Relative distribution of the types of error represented in Figure 2 also revealed atypical profiles of the DS and WS groups when compared with the TD group. The WS group and the DS group showed both a lower proportion of substitution errors (SST) than the TD group. However, their profiles differed in the proportion of omission errors (OMI), which was much higher in the DS group, and in the proportion of addition errors (ADI), which was much higher in the WS group.

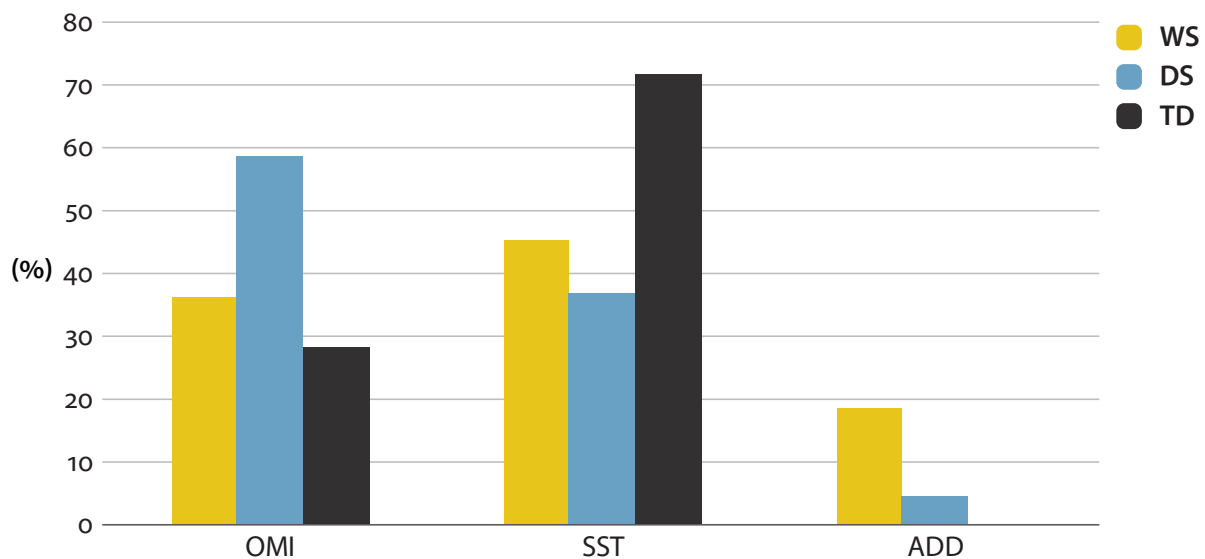


Figure 2. Percentage distribution of errors by types

Note: OMI Omission, SST Substitution, ADD Addition

Discussion

In this chapter, results from a comparative study of the morphological profiles of adolescents with WS and DS were presented. Contrary to our first prediction, the distribution of the part-of-speech categories in the speech samples revealed differences between the groups. The most striking differences concern the DS group, where a lower percentage of verbs, personal pronouns and relative pronouns together with a higher percentage of nouns was observed when compared to the WS and TD groups. Furthermore, the adolescents with WS showed less use of articles than the TD group, a relevant difference that had not been uncovered in the previous study by Diez-Itza et al. (2017). Such results confirm the necessity of taking into account the different proportion of each part-of-speech category in the language samples as a more reliable way of weighting the relative impact of the morphological errors.

The proportion of morphological errors in the DS group, nearly 10% of word tokens, is much higher than in the WS group, where less than 1% of the word tokens are affected by errors. Thus, results of the present study are coincident with previous studies indicating that grammatical morphology constitutes an area of specific weakness in persons with DS, as the observed number of morphological errors lies far beyond that expected for lexical verbal age (Fowler, 1990; Chapman et al., 1998; Miller, 1988; Singer-Harris et al., 1997; Vicari et al., 2000). On the other hand, contrary to our previous findings (Diez-Itza et al., 2017), the rate of morphological errors in the adolescents with WS was not significantly higher than that of the 5-year-old children in the TD group. The disparity between these findings may be attributed to age differences in the samples, as WS participants in the previous study included children, adolescents and adults. Nevertheless, the present study confirmed that grammatical morphology is not intact or preserved in adolescents with WS (Bellugi et al., 1988, 1990; Diez-Itza et al., 1998, 2017; Karmiloff-Smith et al., 1997; Mervis, 2006; Volterra et al., 1996).

When it comes to explaining the nature and the significance of the morphological errors observed in the adolescents with WS, debate arises amongst those who consider that they reflect either a selective impairment of some component (Clahsen & Almazan, 1998, 2001; Clahsen et al., 2004), or they present characteristics that respond to atypical trajectories of development (Thomas et al., 2001; Thomas & Karmiloff-Smith, 2003). Although to a lesser extent, a similar debate exists about whether the apparently deviated grammatical performance observed in the individuals with DS is the result of the asynchronous modular interaction of not deviant developmental patterns (Schaner-Wolles, 2004), or whether differences in the grammatical morphology are not only quantitative but also reveal an atypical trajectory of development (Diez-Itza & Miranda, 2007; Vicari et al., 2002, 2004).

To contribute to these discussions, we analysed the relative proportion of errors, that is to say, their distribution by grammatical categories, as in our previous studies of children and adolescents with DS (Diez-Itza & Miranda, 2007) and with WS (Diez-Itza et al., 2017). Nevertheless, in the present study, in contrast to previous research, we weighted the proportions according to the distribution of the parts of speech in the language samples. As it was already observed in the previous studies, the present findings confirmed our prediction that the percentage of errors would not be equal or homogeneous in all part-of-speech categories, which is against the hypothesis of a generalised grammatical delay in adolescents with DS (Fowler, 1990).

The adolescents with DS in the present study showed a high incidence of error in articles, personal pronouns and connecting words (prepositions and conjunctions), which indicates the same atypical profile observed in the previous study by Diez-Itza & Miranda (2007). Nevertheless, the results of that study should be qualified by considering the relative proportion of the different parts of speech. Relative frequency of errors, both in articles and in connecting words, which was previously estimated at around 30%, in the present study decreases to 25%. Conversely, the estimate of the relative incidence of errors in personal pronouns increases from 10% in the previous study to 20% in the present study. Overall, these three categories continue representing more than two-thirds of the total number of morphological errors. Thus, these results confirm the specific problems that can be observed in DS concerning the production of free morphemes (Fabbretti, Pizzuto, Vicari, & Volterra, 1997). We also found that relative incidence of error in verbs, less than 10%, is even lower than the observed in our previous study, which is consistent with the results in previous studies that observed unexpectedly low error rates in verb inflexion (Eadie et al., 2002; Schaner-Wolles, 2004).

Despite much lower error rates in the WS group, the relative distribution of morphological errors by parts of speech remained atypical in some aspects, which was also observed in the previous study by Diez-Itza et al. (2017). As in the DS group, the great majority of errors of the adolescents with WS were produced in articles, connecting words and personal pronouns. Thus, the advantage of the adolescents with WS in the production of free morphemes was only quantitative but, in relative terms, they presented an atypically high frequency of errors in function words similar to that of individuals with DS (Fabbretti et al., 1997). The main differences between the profiles of both groups lay in the very high relative incidence of errors in personal pronouns, nearly 35%, showed by the individuals with WS, which was also the only salient characteristic shared by the TD group and the WS group.

Finally, the analysis of the types of errors confirmed the prediction of a specific profile of the adolescents with DS characterised by a greater tendency for

Omission errors than for Substitution errors. While the tendency for Omission of free and bound morphemes has been highlighted as a characteristic of the DS profile that is shared with SLI (Eadie et al., 2002), it is important to point out that our results confirm that the tendency for Omission is also significantly greater in the WS group than in the TD group (Diez-Itza et al., 2017). The adolescents with WS also showed a significantly higher frequency of Addition errors than the TD children. Furthermore, the relative proportion of Addition errors in the WS group (18.5%) was much higher than in the DS group (4.5%), which constituted the principal difference between the morphological profiles of WS and DS. Atypical substitutions and additions had been previously described in both syndromes (Vicari et al., 2002; Volterra et al., 1996).

The differences observed in the grammatical profiles of the WS and DS groups could not be explained in terms of preservation of grammatical morphology in WS. Furthermore, differences observed in DS would not only be of grade as suggested by Finestack and Abbeduto (2010) when comparing DS with FXS. On the contrary, the morphological profiles of the WS and DS groups presented differential characteristics compared to those of the 5-year-old TD children, and therefore they may not correspond to a developmental delay (Benítez-Burraco et al., 2017). The results observed in the adolescents with WS and DS seem more consistent with the hypothesis of trajectories or patterns of divergent development from early stages in which the specificities are not yet appreciated (Galeote et al., 2014; Karmiloff-Smith, 1998). In the same vein, the profiles of grammatical morphology observed in adolescence could be interpreted as a developmental outcome of early morphological and phonological processing deficits (Danielsson, Henry, Messer, Carney, & Rönnerberg, 2016; Lázaro et al., 2013).

Limitations of the study should be acknowledged. First, this was a preliminary study with a small sample size. Second, individual differences were not analysed even though they have repeatedly been described in DS and WS (Fabbretti et al., 1997; Stojanovik, Perkins, & Howard, 2006). Third, the choice of controls for studies of disordered groups remains controversial as TD controls matched for verbal age necessarily differ in many other aspects (Zukowski, 2005). Fourth, while the method based on the analyses of spontaneous speech samples provides an advantage regarding ecological validity, it is not exempt from limitations. In addition to the differences between participants regarding conversational contexts, grammatical production of individuals with intellectual disabilities is less complex in spontaneous speech contexts (Abbeduto, Benson, Short, & Dolish, 1995).

Conclusions

The results of the present study confirmed findings from many previous studies indicating that the linguistic profile of DS shows a specific impairment in grammatical morphology. In contrast to the interpretations suggesting a global and non-specific delay in grammar, it was observed that adolescents with DS presented atypical characteristics in the distribution of the part-of-speech categories and in the frequency of omission of free morphemes. Even though the rate of error was much lower in the WS group than in the DS group, the morphological profile of the WS group also presented certain atypical characteristics that were similar to those observed in the DS group, such as the high relative proportion of errors in free morphemes, while others could be specific, such as the high relative proportion of addition errors. Overall, although it would be necessary to take into account the individual differences, as well as those introduced by the method of elicitation, the results obtained are compatible with dynamic approaches that interpret the distinct morphological profiles of the adolescents with WS and DS as the outcomes of atypical trajectories of development.

References

- Abbeduto, L., Benson, G., Short, K., & Dolish, J. 1995. Effects of sampling context in the expressive language of children and adolescents with mental retardation. *Mental Retardation* 33, 279–288.
- Bellugi, U., Bihrlé, A., Jernigan, T., Trauner, D., & Doherty, S. 1990. Neuropsychological, neurological and neuroanatomical profile of Williams Syndrome. *American Journal of Medical Genetics* 6, 115–125.
- Bellugi, U., Lichtenberger, L., Jones, W., Lai, Z., & St. George M. 2000. I. The neurocognitive profile of Williams Syndrome: A complex pattern of strengths and weaknesses. *Journal of Cognitive Neuroscience* 12(supplement 1), 7–29. <https://doi.org/10.1162/089892900561959>
- Bellugi, U., Marks, S., Bihrlé, A., & Sabo, H. 1988. Dissociation between language and cognitive functions in Williams Syndrome. In D. Bishop & K. Mogford (Eds.), *Language development in exceptional circumstances* (pp. 177–189). London: Churchill Livingstone.
- Benítez-Burraco, A., Garayzábal, E., & Cuetos, F. 2017. Morphology in Spanish-speaking children with Williams syndrome. *Language and Cognition* 9, 728–740. <https://doi.org/10.1017/langcog.2017.6>
- Clahsen, H., & Almazan, M. 1998. Syntax and morphology in Williams syndrome. *Cognition* 68(3), 167–198. [https://doi.org/10.1016/S0010-0277\(98\)00049-3](https://doi.org/10.1016/S0010-0277(98)00049-3)
- Clahsen, H., & Almazan, M. 2001. Compounding and inflection in language impairment: Evidence from Williams Syndrome (and SLI). *Lingua* 111(10), 729–757. [https://doi.org/10.1016/S0024-3841\(00\)00047-4](https://doi.org/10.1016/S0024-3841(00)00047-4)

- Clahsen, H., Ring, M., & Temple, C. 2004. Lexical and morphological skills in English-speaking children with Williams Syndrome. In S. Bartke & J. Siegmüller (Eds.), *Williams Syndrome across languages* (pp. 221–244). Amsterdam: John Benjamins.
<https://doi.org/10.1075/lald.36.14cla>
- Chapman, R. S., Seung, H. K., Schwartz, S. E., & Kay-Raining Bird, E. 1998. Language skills of children and adolescents with Down Syndrome, II: Production deficits. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research* 34, 1106–1120. <https://doi.org/10.1044/jslhr.4104.861>
- Danielsson, H., Henry, L., Messer, D., Carney, D. J. P., & Rönnerberg, J. 2016. Developmental delays in phonological recoding among children and adolescents with Down Syndrome and Williams Syndrome. *Research in Developmental Disabilities* 55, 64–76. .
<https://doi.org/10.1016/j.ridd.2016.03.012>
- Diez-Itza, E., Antón, A., Fernández-Toral, J., & García, M. L. 1998. Language development in Spanish children with Williams Syndrome. In A. Aksu Koç, E. Erguvanli Taylan, A. Sumru Özsoy, & A. Küntay (Eds.), *Perspectives on language acquisition* (pp. 309–324). Istanbul, Turkey: Bogazici University Printhouse.
- Diez-Itza, E., Martínez, V., Miranda, M., Antón, A., Ojea, A. I., ... Shiro, M. 2014. The syndroling project: A comparative linguistic analysis of typical development profiles and neurodevelopmental genetic syndromes (Williams, Down, and Fragile X Syndromes). XII *International Congress for the Study of Child Language*, Amsterdam.
<https://doi.org/10.13140/RG.2.1.3797.7365>
- Diez-Itza, E., Martínez, V., Fernández-Urquiza, M., & Antón, A. 2017. Morphological profile of Williams Syndrome: Typical or atypical? In A. Auza & R. G. Schwartz (Eds.), *Language development and disorders in Spanish-speaking children* (pp. 311–327). New York, NY: Springer. https://doi.org/10.1007/978-3-319-53646-0_15
- Diez-Itza, E., & Miranda, M. 2007. Perfiles gramaticales específicos en el síndrome de Down. *Revista de Logopedia, Foniatría y Audiología* 27(4), 161–172.
[https://doi.org/10.1016/S0214-4603\(07\)70085-2](https://doi.org/10.1016/S0214-4603(07)70085-2)
- Eadie, P. A., Fey, M. E., Douglas, J. M. & Parsons, C. L. 2002. Profiles of grammatical morphology and sentence imitation in children with specific language impairment and Down Syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research* 45, 720–732.
[https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2002/058\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2002/058))
- Fabbretti, D., Pizzuto, E., Vicari, S., & Volterra, V. 1997. A story description task in children with Down's Syndrome: lexical and morphosyntactic abilities. *Journal of Intellectual Disability Research* 41(2), 165–179. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.1997.tb00693.x>
- Finestack, L. H., & Abbeduto, L. 2010. Expressive language profiles of verbally expressive adolescents and young adults with Down Syndrome or Fragile X Syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research* 53(5), 1334–1348.
[https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2010/09-0125\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2010/09-0125))
- Fowler, A. 1990. Language abilities in children with Down Syndrome: Evidence for a specific syntactic delay. In D. Cicchetti & M. Beeghly (Eds.), *Children with Down Syndrome. A developmental perspective* (pp. 302–328). Cambridge: Cambridge University Press.
<https://doi.org/10.1017/CBO9780511581786.010>
- Galeote, M., Soto, P., Sebastián, E., Checa, E., & Sánchez-Palacios, C. 2014. Early grammatical development in Spanish children with Down Syndrome. *Journal of Child Language* 41, 111–131 <https://doi.org/10.1017/S0305000912000591>

- Goldman-Rakic, P. S., 1998. The prefrontal landscape: implications of functional architecture for understanding human mentation and the central executive. In *The Prefrontal Cortex: Executive and Cognitive Functions*, A. C. Roberts, T. W. Robbins, & L. Weiskrantz (eds), 87–102. Oxford: Oxford University Press, Oxford.
- Hsu, C. F., & Karmiloff-Smith, A. 2008. Language and Williams Syndrome. *Annual Review of Applied Linguistics* 28, 191–204. <https://doi.org/10.1017/S0267190508080070>
- Karmiloff-Smith, A. 1998. Development itself is the key to understanding developmental disorders. *Trends in Cognitive Sciences* 2(10), 389–398. [https://doi.org/10.1016/S1364-6613\(98\)01230-3](https://doi.org/10.1016/S1364-6613(98)01230-3)
- Karmiloff-Smith, A., Grant, J., Berthoud, I., Davies, M., Howlin, P., & Udwin, O. 1997. Language and Williams Syndrome: How intact is “intact”? *Child Development* 68(2), 246–262. <https://doi.org/10.1111/j.1467-8624.1997.tb01938.x>
- Krause, M., & Penke, M. 2002. Inflectional morphology in German Williams Syndrome. *Brain and Cognition* 48, 410–413.
- Lázaro, M., Garayzábal, E., & Moraleda, E. 2013. Differences on morphological and phonological processing between typically developing children and children with Down Syndrome. *Research in Developmental Disabilities* 34, 2065–2074. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2013.03.027>
- Levin, H. S., Song, J., Swing-Cobbs, L. & Roberson, G. 2001. Porteus maze performance following traumatic brain injury in children. *Neuropsychology* 15(4), 557-567. <https://doi.org/10.1037/0894-4105.15.4.557>.
- MacWhinney, B. 2000. *The CHILDES project: Tools for analyzing talk* (3rd ed.). Mahwah, NJ: Lawrence Erlbaum Associates.
- Martin, G. E., Klusek, J., Estigarribia, B., & Roberts, J. E. 2009. Language characteristics of individuals with Down Syndrome. *Top Language Disorders* 29, 112–132. <https://doi.org/10.1097/TLD.0b013e3181a71fe1>
- Mervis, C. B. 2006. Language abilities in Williams-Beuren Syndrome. In C. A. Morris, H. M. Lenhoff & P. P. Wang (Eds.), *Williams-Beuren Syndrome: Research, evaluation, and treatment*pp. (159–206). Baltimore, MD: Johns Hopkins University Press.
- Mervis, C. B., & Robinson, B. F. 2000. Expressive vocabulary ability of toddlers with Williams Syndrome or Down Syndrome: A comparison. *Developmental Neuropsychology* 17, 111–126. https://doi.org/10.1207/S15326942DN1701_07
- Miller, J. F. 1988. The developmental asynchrony of language development in children with Down Syndrome. In L. Nadel (Ed.), *The psychobiology of Down Syndrome*pp. (167–198). Cambridge MA: The MIT Press.
- Oliver, A., Johnson, M. H., Karmiloff-Smith, A., & Pennington, B. 2000. Deviations in the emergence of representations: A neuroconstructivist framework for analysing developmental disorders. *Developmental Science* 3(1), 1–23. <https://doi.org/10.1111/1467-7687.00094>
- Pinker, S. 1991. Rules of language. *Science* 253, 530–535. <https://doi.org/10.1126/science.1857983>
- Petrides, M. 2000. Dissociable Roles of Mid-Dorsolateral Prefrontal and Anterior Inferotemporal Cortex in Visual Working Memory. *The Journal of Neuroscience* 20(19):7496-7503. <https://doi.org/10.1523/jneurosci.20-19-07496.2000>.
- Rutter, T., & Buckley, S. 1994. The acquisition of grammatical morphemes in children with Down Syndrome. *Down Syndrome Research and Practice* 2, 76 -82. <https://doi.org/10.3104/reports.34>

- Schaner-Wolles, C. 2004. Spared domain-specific cognitive capacities? Syntax and morphology in Williams Syndrome and Down Syndrome. In S. Bartke & J. Siegmüller (Eds.), *Williams Syndrome across languages* (pp. 93–124). Amsterdam: John Benjamins.
<https://doi.org/10.1075/lald.36.09sch>
- Schalock, R. L., Borthwick-Duffy, S. A., Bradley, V. J., Buntinx, W. H. E., Coulter, D. L., Craig, E. M., ... Yeager, M. H. 2010. *Intellectual disability: Definition, classification, and systems of supports*. Washington, DC: American Association on Intellectual and Developmental Disabilities.
- Singer-Harris, N. G., Bellugi, U., Bates, E., Jones, W., & Rossen, M. 1997. Contrasting profiles of language development in children with Williams and Down Syndromes. In D. Thal & J. Reilly (Eds.), *Special issue on Origins of Communication Disorders, Developmental Neuropsychology* 13(3), 345–370. <https://doi.org/10.1080/87565649709540683>
- Stojanovik, V., Perkins, M., & Howard, S. 2006. Linguistic heterogeneity in Williams Syndrome. *Clinical Linguistics & Phonetics* 20(7–8), 547–552,
<https://doi.org/10.1080/02699200500266422>
- Thomas, M. S. C., Grant, J., Barham, Z., Gsödl, M., Laing, E., Lakusta, L., ... Karmiloff-Smith, A. 2001. Past tense formation in Williams Syndrome. *Language and Cognitive Processes* 16(2–3), 143–176. <https://doi.org/10.1080/01690960042000021>
- Thomas, M. S. C., & Karmiloff-Smith, A. 2003. Modeling language acquisition in atypical phenotypes. *Psychological Review* 110(4), 647–682.
<https://doi.org/10.1037/0033-295X.110.4.647>
- Vicari, S., Bates, E., Caselli, M. C., Pasqualetti, P., Gagliardi, C., Tonucci, F., & Volterra, V. 2004. Neuropsychological profile of Italians with Williams Syndrome: An example of a dissociation between language and cognition? *Journal of the International Neuropsychological Society* 10(6), 862–876. <https://doi.org/10.1017/S1355617704106073>
- Vicari, S., Caselli, M. C., Gagliardi, C., Tonucci, F., & Volterra, V. 2002. Language acquisition in special populations: A comparison between Down and Williams Syndromes. *Neuropsychologia* 40(13), 2461–2470. [https://doi.org/10.1016/S0028-3932\(02\)00083-0](https://doi.org/10.1016/S0028-3932(02)00083-0)
- Vicari, S., Caselli, M. C., & Tonucci, F. 2000. Asynchrony of lexical and morphosyntactic development in children with Down Syndrome. *Neuropsychologia* 38, 634–644.
[https://doi.org/10.1016/S0028-3932\(99\)00110-4](https://doi.org/10.1016/S0028-3932(99)00110-4)
- Volterra, V., Capirci, O., Pezzini, G., Sabbadini, L., & Vicari, S. 1996. Linguistic abilities in Italian children with Williams Syndrome. *Cortex* 32(4), 663–677.
[https://doi.org/10.1016/S0010-9452\(96\)80037-2](https://doi.org/10.1016/S0010-9452(96)80037-2)
- Zukowski, A. 2005. Knowledge of constraints on compounding in children and adolescents with Williams Syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research* 48, 79–92.
[https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2005/007\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2005/007))

Publicación 3

Explicit Oral Narrative Intervention for Students with Williams Syndrome

Resumen

Las habilidades narrativas desempeñan un papel importante en la organización de las experiencias, facilitando la interacción social y la construcción del discurso académico y la alfabetización. Están interconectadas con las capacidades cognitivas, sociales y lingüísticas relacionadas con el rendimiento escolar. A pesar de sus fortalezas relativas en las habilidades sociales y gramaticales, los estudiantes con síndrome de Williams no muestran un rendimiento cognitivo y pragmático paralelo en la generación de tareas narrativas. El objetivo del presente estudio fue evaluar el recuento de una película de dibujos animados y el efecto de una instrucción explícita individualizada de la estructura narrativa. La muestra del estudio incluyó ocho estudiantes con síndrome de Williams que estaban escolarizados en diferentes niveles de educación especial. Se elicitaban narraciones en dos sesiones (antes y después de la intervención), y fueron transcritas, codificadas y analizadas utilizando las herramientas del Proyecto CHILDES. En el corpus de las narraciones se analizaron tanto variables de productividad y complejidad en los niveles de microestructura y macroestructura. La productividad de la microestructura (es decir, longitud de las narraciones) incluía el número de enunciados, cláusulas y tokens. La complejidad de la microestructura incluía la longitud media de los enunciados, la diversidad léxica y el uso de marcadores discursivos como elementos de cohesión. Se evaluó la macroestructura narrativa en base a la coherencia textual mediante el Protocolo Rápido de Evaluación Pragmática Revisado de Corpus Clínicos Orales (PREP-CORP). La productividad y complejidad de la macroestructura incluía, respectivamente, el recuerdo y el orden secuencial de escenarios, episodios, eventos y personajes. La intervención consistió en un total de cuatro sesiones aproximadamente 20 minutos, individualmente una vez a la semana. Esta breve intervención abordó las instrucciones explícitas sobre la estructura narrativa y el uso de marcadores discursivos específicos para mejorar la cohesión del recuento de historias. Las estrategias de intervención incluyeron el apoyo verbal y el modelado, contexto

conversacional para volver a contar la historia y apoyo visual con imágenes impresas de los dibujos animados. Los resultados mostraron cambios significativos en el recuento por parte de los estudiantes con síndrome de Williams, tanto a nivel de macro como de microestructura, cuando se evaluaban siguiendo un intervalo de 2 semanas. Los resultados fueron mejores en el nivel de microestructura que en el de macroestructura, donde el orden secuencial (es decir, la complejidad) no mostró una mejora significativa. Estos hallazgos son consistentes con investigaciones previas que respaldan el uso de intervenciones narrativas orales explícitas con personas que están en riesgo de fracaso escolar debido a las deficiencias en la comunicación. La discusión se centra en cómo las habilidades en la evaluación y la instrucción explícita de la narrativa pueden contribuir a programas de intervención efectivos que mejoren la participación escolar en estudiantes con síndrome de Williams.



Explicit Oral Narrative Intervention for Students with Williams Syndrome

Eliseo Díez-Itza^{1*}, Verónica Martínez¹, Vanesa Pérez² and Maite Fernández-Urquiza¹

¹ LOGIN Research Group, University of Oviedo, Oviedo, Spain, ² SUIGC, University School Gimbernat-Cantabria, Torrelavega, Spain

Narrative skills play a crucial role in organizing experience, facilitating social interaction and building academic discourse and literacy. They are at the interface of cognitive, social, and linguistic abilities related to school engagement. Despite their relative strengths in social and grammatical skills, students with Williams syndrome (WS) do not show parallel cognitive and pragmatic performance in narrative generation tasks. The aim of the present study was to assess retelling of a TV cartoon tale and the effect of an individualized explicit instruction of the narrative structure. Participants included eight students with WS who attended different special education levels. Narratives were elicited in two sessions (pre and post intervention), and were transcribed, coded and analyzed using the tools of the CHILDES Project. Narratives were coded for productivity and complexity at the microstructure and macrostructure levels. Microstructure productivity (i.e., length of narratives) included number of utterances, clauses, and tokens. Microstructure complexity included mean length of utterances, lexical diversity and use of discourse markers as cohesive devices. Narrative macrostructure was assessed for textual coherence through the Pragmatic Evaluation Protocol for Speech Corpora (PREP-CORP). Macrostructure productivity and complexity included, respectively, the recall and sequential order of scenarios, episodes, events and characters. A total of four intervention sessions, lasting approximately 20 min, were delivered individually once a week. This brief intervention addressed explicit instruction about the narrative structure and the use of specific discourse markers to improve cohesion of story retellings. Intervention strategies included verbal scaffolding and modeling, conversational context for retelling the story and visual support with pictures printed from the cartoon. Results showed significant changes in WS students' retelling of the story, both at macro- and microstructure levels, when assessed following a 2-week interval. Outcomes were better in microstructure than in macrostructure, where sequential order (i.e., complexity) did not show significant improvement. These findings are consistent with previous research supporting the use of explicit oral narrative intervention with participants who are at risk of school failure due to communication impairments. Discussion focuses on how assessment and explicit instruction of narrative skills might contribute to effective intervention programs enhancing school engagement in WS students.

Keywords: Williams syndrome, pragmatic impairment, oral narrative, effective intervention, language development, narrative intervention, neurodevelopmental disorders, at risk of school failure

OPEN ACCESS

Edited by:

José Carlos Núñez,
Universidad de Oviedo, Spain

Reviewed by:

Javier Fiz Pérez,
European University of Rome, Italy
Manuel Soriano-Ferrer,
Universitat de València, Spain

*Correspondence:

Eliseo Díez-Itza
ditz@uniovi.es

Specialty section:

This article was submitted to
Educational Psychology,
a section of the journal
Frontiers in Psychology

Received: 02 May 2017

Accepted: 22 December 2017

Published: 15 January 2018

Citation:

Díez-Itza E, Martínez V, Pérez V and
Fernández-Urquiza M (2018) Explicit
Oral Narrative Intervention
for Students with Williams Syndrome.
Front. Psychol. 8:2337.
doi: 10.3389/fpsyg.2017.02337

INTRODUCTION

Williams syndrome (WS) is a neurodevelopmental genetic disorder which affects an estimated 1 in 7,500 to 10,000 people. It is caused by a deletion of 26 to 28 genes from a specific region on one copy of chromosome 7 (7q11.23). It is characterized by medical problems and mild to moderate intellectual disability and learning problems. In a seminal study, the distinctive cognitive profiles of three adolescents with WS were presented as cases of dissociation between language and cognitive functions (Bellugi et al., 1988). Claims of intactness or selective sparing of language in WS were later challenged by research with individuals speaking Italian, French and Spanish (Volterra et al., 1996; Karmiloff-Smith et al., 1997; Diez-Itza et al., 1998).

Further programs of research of the neurocognitive abilities of children and adults with WS described a specific, uneven profile with peaks and valleys, reflecting dissociations within and across cognitive domains. In this unusual pattern of strengths and weaknesses, language and face recognition were considered relatively spared when compared to visuospatial construction (Bellugi et al., 2000; Mervis et al., 2000). Nevertheless, there is strong evidence of complex interdependence between language and cognitive abilities in school-age children and adults with WS, which is not consistent with the claim for excellent language abilities in the WS population (Mervis, 1999; Mervis et al., 2004; Mervis and Becerra, 2007).

From a developmental point of view, the fractionation of the phenotypical outcomes observed in WS is interpreted as the result of complex and differential trajectories of development from the outset (Karmiloff-Smith, 1998). Such an approach allows for a dynamic interpretation of cognitive and behavioral outcomes in neurodevelopmental genetic disorders involving transactions with the environment at all levels over ontogenetic time (Mervis and Klein-Tasman, 2000; Karmiloff-Smith, 2011). A central assumption is that profiles are potentially modifiable by specific types of environmental inputs such as explicit interventions (Fidler et al., 2011). Using broad assessment and targeted intervention based on prior in-depth syndrome-specific research might then be effective in enhancing protective factors and reducing risk factors in the development of individuals with WS (D'Souza and Karmiloff-Smith, 2016).

Very few studies have assessed cognitive development of individuals with WS longitudinally (Mervis et al., 2012). Only one of them addressed the progress in educational attainment, finding a lack of improvement in academic skills but not a decline in IQ, and concluding the need for interventions focusing on daily language and communication skills (Udwin et al., 1996). A stereotyped description of WS, portraying its profile as showing near-normal language and social skills, has often led to discontinuation of language intervention once the child's speech is fluent. However, despite accelerated development after a delay in language onset, pragmatics remain impaired in WS throughout the school years (Mervis and John, 2010; Mervis and Velleman, 2011). Pragmatic impairment in students with WS involves an additional risk factor for school failure as it may account for some of the difficulties in school engagement. Together with the

atypical social phenotype, it may contribute to social vulnerability at school (Jawaid et al., 2012).

Vulnerability and Social Cognition in WS

Social vulnerability and higher rates of social victimization are common in individuals with developmental disorders (Fisher et al., 2013). Atypicalities in social cognition may contribute to social vulnerability in these populations and may increase the risk of social isolation, bullying, and overall unsteady relationships in their social environments. Individuals with WS tend to show indiscriminate approachability, intense gazing, anxiety, distractibility, along with inappropriate and excessive chatter and social evaluation (Jawaid et al., 2012). This atypical social profile may explain why students with WS have difficulty maintaining peer relationships, despite their unusually friendly and social nature (Bellugi et al., 1999; Bellugi et al., 2007; Järvinen-Pasley et al., 2008).

Children with WS and Autism (ASD) have been described as the extremes of a continuum in terms of social cognition (Reilly et al., 1990; Jones et al., 2000). However, recent studies have also pointed out subtle similarities between ASD and WS concerning a number of difficulties in social interaction and pragmatic skills (Brock et al., 2009; Lacroix et al., 2016). Pragmatic assessment and intervention with these populations is recommended to enhance communicative skills necessary for school engagement (Philofsky et al., 2007).

Pragmatic Development in WS

Research on pragmatic development focuses on how children acquire the knowledge for the appropriate and effective use of language in interpersonal situations (Ninio and Snow, 1996). Mastery of appropriate speech use depends on cognitive and social skills. Thus, neurodevelopmental disabilities in students with WS may affect pragmatic development, i.e., the acquisition of conversation and discourse skills, including narrative abilities.

Pragmatic Conversation Skills in WS

The WS population was early characterized as showing ease to engage in conversation and to accept responsibility for maintaining the interaction (Reilly et al., 1990). However, later research has pointed out that their conversational exchanges tend to be inappropriate and superficial. For example, they might reverse the role in interviews, asking personal questions to the researchers (Lacroix et al., 2007; Järvinen-Pasley et al., 2008). Parent and teacher reports signal inappropriate initiations of conversation and use of stereotyped language (Laws and Bishop, 2004; Philofsky et al., 2007). Qualitative analysis of the conversation skills confirm the existence of pragmatic anomalies against the initial impression that endorses individuals with WS for being good at maintaining conversational flow (Brock, 2007; Mervis and Becerra, 2007; Lacroix et al., 2016).

Children and adolescents with WS produced fewer utterances in collaborative conversation and less often satisfied other's requests compared to mental age-matched TD children (Lacroix et al., 2007). In a pilot study, they were found to provide too little information for the conversational partner in the context of high levels of conversational inadequacy (Stojanovik et al.,

2001). Systematic conversational analysis showed that children with WS produced fewer continuations compared to SLI and TD control groups, so their speech was characterized as being heavily ‘parasitic’ on the interlocutor’s contributions. They provided insufficient information as well as a higher number of inadequate responses to requests for information and clarification, and they showed significantly more difficulties with interpreting meaning, either literal or inferential (Stojanovik, 2006). In contrast, the case study of a child with WS suggested that impressions of linguistic competence may be the result of compensatory conversational strategies, such as the awareness of conversational partner’s interactive needs and the attentiveness to their affective state. Good interactional skills were reported in areas such as turn-taking, turn maintenance, topic management and conversational repair, so that the conversation flows easily, giving an impression of relevance and control (Tarling et al., 2006).

Developmental delays in communicative intentionality and social cognitive skills, including theory of mind abilities, have also been reported (Tager-Flusberg and Sullivan, 2000; Laing et al., 2002). Using an experimental paradigm, Asada et al. (2010a,b) found that children with WS produced fewer communication repairs than TD children when they were verbally misunderstood and they did not verbalize more when they were not attended to than when they were, thus showing an atypical interactional behavior. These results were interpreted as children with WS having a strong motive to interact with others but little motive to share what they meant, which is highly suggestive of theory of mind deficits. In a referential communication task, children with WS showed more non-verbal clarification requests (i.e., pointing gestures and puzzled gazes) than TD children and poorer abilities to use contextual information during ambiguous reference resolution. This was interpreted as a consequence of overall impairments in attention monitoring, visual search, inferring communicative intentions, as well as interpreting verbal messages (Skwerer et al., 2013). Early joint attention problems and limitations in secondary intersubjectivity may be the basis of later pragmatic difficulties (Laing et al., 2002; Mervis et al., 2003). Longitudinal research found that deficits at ages 9–12 years in the ability to verbally extend information were predicted by pragmatic abilities in triadic interactions at age 4 (John et al., 2012).

Pragmatic Narrative Skills in WS

Pragmatic development involves the ability to produce extended discourse and genre-specific forms as a major achievement of language learning. Extended discourse emerges from conversation both interactively and developmentally (Ninio and Snow, 1996). Conversationally embedded stretches of discourse free themselves and children develop a new level of organization of speech: the comprehension and production of narratives, which are considered a universal, basic mode of thought (Bruner, 1986, 1991; Engel, 1995).

Picture-book narration has traditionally been employed to study the development of narrative skills, being considered a natural setting that mirrors the mother–child interaction format of book reading. Bamberg (1987) introduced a method of narrative research based on the wordless picture-book “Frog,

where are you?” (Mayer, 1969), pointing out that it allowed for the assessment of narrative development at very early stages, providing data of natural discourse rich enough to be analyzed at the microstructural linguistic level as well as at the macrostructural level of discourse organization. Within the “Frog story” (FS) paradigm, typical and atypical narrative development has been extensively studied cross-linguistically and throughout the school years and adulthood (Berman and Slobin, 1987, 1994; Berman, 1988).

Concerning the microstructural and the macrostructural aspects of narrative discourse, the narrative skills of children and adolescents with WS have been characterized as proficient when compared to clinical populations of the same cognitive level. Reilly et al. (1990) conducted the first study of narrative skills of four adolescents with WS, using the FS. When compared to a Down syndrome (DS) control group, they generated narratives with more grammatical complexity and structural coherence, showing an excessive use of affective and evaluative devices (i.e., character voice, intensifiers, exclamations, sound effects and rhetorical questions). They concluded that, as a characteristic of WS, is the use of a charming, although anomalous, affective expressivity when retelling a narrative. In a larger study also using the FS, younger children with WS generated narratives with more morphological errors and less complex syntax than those of TD age- and gender-matched children, but with a wider range of evaluative devices. Differences in structural linguistic abilities were explained as a consequence of the linguistic and cognitive impairments while differences in the use of engaging devices were considered a reflection of “excessive sociability” of children with WS (Losh et al., 2000).

The role of language vs. intellectual impairment in narrative production of the FS was investigated comparing school-age children with WS to paired SLI and TD children. Although WS children generated narratives of a similar length than those from TD children, their narratives presented more morphological errors and less frequency of complex sentences, showing a similar morphosyntactic profile to SLI children. However, they scored lower than TD and SLI children on macrostructural narrative measures, failing to integrate the characters and episodes in the thematic structure of the story and tending to focus on elaborated descriptions of specific episodes. Only the use of evaluative devices was considered a relative strength of the WS group. Results were interpreted in terms of a dissociation between the development of linguistic forms and the pragmatic ability to use them in order to build up integrated narratives (Reilly et al., 2004).

Cross-linguistic research with the FS confirmed the atypical narrative profile of WS. American, French, and Italian school-age children and adolescents with WS presented an excessive use of social evaluations during storytelling when compared to TD peers (Reilly et al., 2005). French-speaking WS children and adolescents also performed over DS controls but under TD chronological age (CA)-matched peers in the number of utterances and story-schema elaboration (Lacroix et al., 2007). Narratives of Spanish and Portuguese adolescents and young adults with WS showed low coherence at the local and global levels, lacking integration and inferencing. They tended to

lose the main thread of the story and presented a limited use of cohesive markers and an excessive use of evaluative devices (Garayzábal Heinze et al., 2007). They showed low levels of structural coherence and complexity, and moderate levels of content diversity and emotional commitment with the storytelling, relying on diversity of narrative content at the expense of narrative coherence (Gonçalves et al., 2010). In a longitudinal single-case study, a young adult with WS, after an intervention devised to promote a number of linguistic and cognitive abilities, maintained the reference to affective states along with the use of evaluative devices, but failed to improve the production of cognitive inferences necessary to build up the narrative coherence (Fernández-Prieto et al., 2011).

Using single pictures and picture story sequences, Marini et al. (2010) assessed the narrative abilities of Italian-speaking children, adolescents and young adults with WS. They showed mental-age performance at the microstructural level (i.e., phonological, lexical, and morphosyntactic skills), but their narratives were less informative as well as less coherent on the local and global levels than those produced by the TD group, especially when generating a story upon the picture sequences. Results were interpreted in terms of a selective impairment in macrolinguistic (i.e., discourse-level) processing in WS. Van Den Heuvel et al. (2016) compared the developmental courses of structural and pragmatic language skills in Dutch school-aged children with WS to children with idiopathic intellectual disability (IID). Narrative ability was assessed using the Bus Story Test (Renfrew, 1997). Children with WS showed diverging developmental trajectories across language domains with increasing variability. They produced fewer utterances containing core information, and more unrelated and noise utterances compared to children with IID. Irrelevant and off-topic extraneous information was considered a syndrome-specific characteristic of WS. Based on a silent film adapted from a picture book of the “Frog story” series, we examined the narrative coherence and cohesion of Spanish-speaking adults with WS. Recall and sequential order of scenarios, episodes, and events were assessed together with the use of discourse markers. It was concluded that narrative competence in WS may be more impaired in terms of macrostructural organization of discourse than in terms of linguistic cohesion (Diez-Itza et al., 2016).

Overall, these studies underscore the non-homogeneous character of the conversational and narrative skills of children, adolescents and adults with WS. Despite their strengths in formal language and their sociability, they present pragmatic problems that limit their ability to participate in and benefit from educational opportunities. Therefore, recommendations for intervention for school-age children with WS include focus on pragmatic skills as critical for both academic performance and peer relationships (Mervis and John, 2010; Mervis and Velleman, 2011). Narratives are the natural context for such language skills to develop, and children who are competent at narration tend to do well in school (Griffin et al., 2004). Thus, narrative language skills have been considered an important target of assessment and intervention

from the early years, and the narrative-primacy view has greatly influenced curricular practice for early literacy training (Hemphill and Snow, 1996).

Narrative Intervention

In the absence of valid formal assessments, narratives provide very relevant and natural samples of pragmatic language skills as they require the ability of bridging cognitive, linguistic, and social domains. Storytelling abilities are good predictors of learning and literacy difficulties contributing to academic failure. Children with and without language impairment can learn complex language and narrative structure skills through minimal but high-quality explicit narrative language intervention (Spencer and Slocum, 2010; Spencer et al., 2015; Petersen and Spencer, 2016). Narrative intervention provides a flexible framework for dynamic assessment and progress monitoring within “Response to Intervention” (RTI) methods, which intend to go beyond “wait to fail” models in designing early intervention for children at risk of school failure (Petersen and Spencer, 2014).

Narrative assessment with diverse methodologies focuses on measurements of microstructure linguistic features (i.e., vocabulary, morphology, and syntax primarily at the sentence level), and macrostructure elements of the narratives (i.e., content, organization, and overall quality at the discourse level) (Peterson and McCabe, 1983; McCabe and Rollins, 1994; Bliss et al., 1998; McCabe et al., 2008; Heilmann et al., 2010; Petersen and Spencer, 2012).

There is relatively little research on narrative language profiles of children and adolescents with developmental disabilities (Finestack, 2012). Empirical evidence draws on research of children and adolescents with DS, Fragile X syndrome (FXS), Autistic Spectrum Disorder (ASD), WS, and Specific Language Impairment (SLI). Although children with DS and FXS show impairments both at the microstructure and the macrostructure levels of the narratives, macrostructure narrative skills may develop as relative strengths in both populations (Boudreau and Chapman, 2000; Finestack et al., 2012; Channell et al., 2015). Individuals with ASD display difficulties in microstructure language measures and in the use of cohesive and evaluative devices (King et al., 2013). Narratives of children with ASD have been linked to theory of mind and conversational competence, and have been reported to be simplistic from a macrostructural point of view, including odd tangential comments about the story, and lacking causal coherence and organization (Capps et al., 2000; Norbury et al., 2014; Gillam et al., 2015). School-age children with SLI produced poorer narratives both at the microstructure and macrostructure levels compared to TD peers (Fey et al., 2004; Marini et al., 2008). Children with SLI and WS exhibited similar morphosyntactic performances, although the WS group presented fewer story components and less thematic integration than the SLI group (Reilly et al., 2004).

These findings suggest that children and adolescents with developmental disabilities may benefit from narrative intervention targeting both microstructure and macrostructure levels. Ukrainetz (2006) proposed narratives as a context for

teaching students with language impairments the language needed for academic success. This “Contextualized Language Intervention” approach proposes the use of specific teaching steps to scaffold explicit semantic, syntactic and pragmatic language skills. For younger students, the ultimate objective is to promote the moving from a conversational context for storytelling to independent narrative retelling. For older students, intervention focuses on narrative structure, cohesion, and story creation. A contextualized approach for children with language impairment yielded better clinical outcomes than a decontextualized language intervention both in sentence-level measures and in a general measure of narrative language ability. The effect was moderately large on narrative comprehension and narrative microstructure but small on the macrostructure (Gillam et al., 2012).

In a review of three decades of research, Petersen (2011) reported only nine studies evaluating narrative interventions delivered to school-age children with language impairment (aged 3–21). Although results varied depending on the design of the research, significant gains were reported both for narrative microstructure and macrostructure as an effect of narrative intervention with preschool- and school-age children with delayed and impaired language development. Children improved the quality of storytelling, and consequently their ability to participate in and benefit from mainstream classroom activities (Davies et al., 2004; Swanson et al., 2005).

However, evidence of the impact of narrative intervention on populations with developmental disabilities is even scarcer, with no studies on WS. Preschoolers with developmental disabilities exhibited gains in comprehension and production of narratives after a short intervention based on *Story Champs*, a specific curriculum for teaching children narrative skills (Spencer et al., 2013). Individualized narrative interventions for school-age children with ASD based on repeated retellings, script-frameworks, and microstructure and macrostructure explicit instruction proved its efficacy on improving story complexity, story structure, and the use of mental state and causal language (Petersen et al., 2014; Gillam et al., 2015; Hilvert et al., 2016).

Beyond cultural differences, researchers point out the need for effective, targeted interventions to promote independence and to enhance communication and social functioning in students with WS (Järvinen-Pasley et al., 2008; Jawaid et al., 2012; Ji et al., 2014). However, there is a great disproportion between the extensive basic research of WS and the limited applied intervention research of this population. Given the current level of knowledge of the behavioral phenotype of WS, the start of research focusing on the development and evaluation of methods of intervention has been considered a vital effort (Mervis and John, 2010).

There is a need to examine the types of intervention that may be the most beneficial to individuals with WS as there is a lack of evidence about effective interventions focusing on areas of vulnerability. Semel and Rosner (2003) authored one of the first comprehensive analyses of the research literature, aiming at providing syndrome-specific intervention and innovative

techniques for developing the potential of individuals with WS. They consider the ability to engage in meaningful discourse and produce interesting stories the “*pièce de résistance*” of expressive language for individuals with WS, and suggest interventions based on those strengths to facilitate discourse and to improve narrative skills.

It has been suggested that storytelling could provide an optimal context for scaffolding skills such as event sequencing or perspective taking, along with the linguistic tools necessary to express the key story elements (Channell et al., 2015). Research-supported principles regarding difficulties in narrative language, strengths in narrative macrostructure, evidence for the impact of interventions, and effects of visual support and narrative tasks have been proposed to design and implement narrative language intervention for children and adolescents with developmental disabilities (Finestack, 2012). Thus, narrative intervention focused on oral storytelling skills could help students with WS in meeting academic requirements, enhancing school engagement and providing a contribution to their academic-social environment.

OBJECTIVES

Students with WS might have relative strengths in grammatical and lexical aspects of language production, but these linguistic skills usually do not correspond to pragmatic abilities necessary for effective communication. This pragmatic impairment observed in school-age individuals with WS results in a limited capacity to build extended discourse in order to relate personal or fictional events in everyday conversational settings. Thus, despite showing remarkable linguistic abilities and a highly social and empathetic behavioral phenotype, limitations in pragmatic narrative ability may account for students with WS struggling to maintain social relations and to benefit from school inclusion to avoid academic failure.

Explicit oral narrative assessment and intervention has proven effectiveness to preventing academic failure and enhancing school achievement in typically and atypically developing students of all ages. Narrative competence has been assessed only to a limited extent in individuals with WS but, to our knowledge, there are no results about possible effects of narrative intervention with this population. Thus, the aims of the present study were:

- (i) To assess narrative competence of a group of students with WS of different ages based on their ability to generate and retell oral narratives from a silent film, using linguistic measures of microstructural and macrostructural productivity and complexity.
- (ii) To assess the feasibility and effects of an individual explicit oral narrative intervention for the group of students with WS. A short semi-manualized intervention (four sessions) was delivered based on repeated generation and retelling of the story, with visual support and immediate scaffolding from an interventionist. Effects of intervention on narrative microstructure and macrostructure were evaluated.

MATERIALS AND METHODS

Participants

Eight students with WS (four males, four females) from monolingual Spanish-speaking families were drawn from a larger research project on cross-syndrome linguistic comparisons (Diez-Itza et al., 2014). However, the assessment and intervention reported in this paper had not been previously conducted. Their mean CA was 16;8 (range: 8;11–24;04). All the participants had been previously diagnosed with WS using the FISH test (Fluorescence *In Situ* Hybridization) and presented the typical clinical phenotype. They were attending different levels of school in Spain: mainstream primary schools (3), special schools (2), and special vocational education centers (3).

The participants had been matched in previous studies to different samples of 5-year-old typically developing children on the basis of MLU as an indicator of verbal age. In one study of spontaneous conversation (Diez-Itza et al., 2017) the TD group had a mean age of 5;5 (range: 5;0–5;11), and a mean MLUw of 4,8 (range: 2;6–9;0). In another study of narratives in conversation (Shiro et al., 2016), the TD group had a mean age of 5;8 (range: 5;4–6;5), and a mean MLUw of 6,6 (range: 4;7–10;3). Thus, verbal age for the students with WS in the present study corresponds to that of TD children in the last year of preschool in the Spanish educational system (mean age: 5;7; range: 5;5–6;5). Consequently, it was considered that in all cases the participants with WS would have a sufficient level of linguistic skills to avoid floor effects at pretest assessment. Furthermore, they had no physical impairments that would interfere with the ability to perform the narrative tasks during the intervention. In order to control for non-verbal intellectual levels, the performance scales of the WISC-R and WAIS-III (Wechsler, 1999a,b) were administered to the participants at pretest (Mean PIQ: 64; range: 44–90).

Approval for human subjects research was granted by the research ethics board of the affiliated university, and written consent was obtained from the parents/guardians of all participants.

Procedure

Narrative Task

Oral narratives were elicited individually from a 6-min silent episode of the Tom and Jerry cartoon series (“The Puppy Tale”). The same procedure was repeated at pretest (Time 1) and posttest (Time 2). Each subject watched the film in a quiet room, only accompanied by a researcher. The participants were told that they would have to retell the story to the researcher later, so they were advised to be attentive and not to ask any questions as they watched the film on a laptop computer. Immediately after viewing the film, they were requested to retell the story to the researcher while being recorded on video. The researcher used the verbal prompt “*Did you like the film?*”, followed by “*Tell me about it,*” to start eliciting the narration, which was allowed to develop naturally with no further prompting. However, when the researcher felt that the storytelling failed to progress, she encouraged the participant to continue by asking unspecific open-ended questions (e.g., “*What happened then?*”).

Children’s narrative features are expected to differ depending on the type of task in which the narrative is elicited. Namely, narrative genre (fictional vs. personal) has been proven to influence the frequency of use of evaluative devices (Shiro, 2003). Fictional narratives have been elicited through different tasks and modalities [i.e., written, oral, or visual sources such as a film, single picture, comic strip, or picture book like the previously mentioned “Frog story” (Berman and Slobin, 1994)]. Some studies suggest that elicitation from oral narratives has a greater impact on the episodic structure of the retelling, while elicitation from audiovisual narratives may enhance the linguistic features of the narratives. Moreover, results seem to vary not only as a function of modality, but of elicitation procedures. If prompts are introduced, the episodic structure of the retell might be richer and better organized, but the narratives appear to be less detailed and with less syntactic complexity and lexical diversity (Gazella and Stockman, 2003).

Concerning the visual modality, the differences between elicitation methods based on static pictures vs. films have been discussed. Beyond the “Frog story” task, which mirrors an interactive book-reading format, elicitation tasks based on films have also been used, assuming that fictional stories from TV programs are the most frequent fictional narratives in the everyday lives of children and adults (Shiro, 2003). Video stories portray dynamic relationships among characters, events, and scenarios, much as in real events, so the child does not need to generate them from non-moving pictures (Gazella and Stockman, 2003). Based on a picture book of the “Frog story” series, the silent film “Frog goes to dinner” has been used in previous research to elicit narratives and assess their causal coherence and syntactic complexity in pre-school and school-age children with low and average school achievement (Gutierrez-Clellen and Iglesias, 1992; Gutierrez-Clellen, 1998).

In a recent study, we used the same film to elicit narratives from adults with WS for analysis of narrative coherence and cohesion (Diez-Itza et al., 2016). However, we considered it was too complex for the purposes of the present study as it includes children with WS in the early school years, and we found it more convenient to elicit the narratives from the Tom and Jerry cartoon. Using this method, very young TD children (3-year-olds) were able to understand the film and to generate basic oral stories after viewing it (Diez-Itza et al., 2001). Thus, we considered that it would be a feasible elicitation method in order to assess the narrative skills of individuals with limited cognitive and linguistic abilities, such as the students with WS in the present study. It also may allow for cross-syndrome comparisons and for comparisons of populations with developmental disorders to typically developing children, avoiding floor effects.

Transcription and Coding

The 16 video-recorded narratives were transcribed and coded using the CHAT format provided by the CHILDES Project (MacWhinney, 2000). Transcription was conducted by four trained researchers. In the first stage, each researcher transcribed 4 recordings from pretest or posttest, signaling all the unclear passages. In the second stage, each researcher revised the

remaining four transcripts from pretest or posttest. In the third stage, a senior researcher resolved the final difficulties in the transcripts in order to achieve the highest agreement. Coding for microstructure and macrostructure measures was conducted in a different way. In the first stage, one of the authors coded pretest transcripts and another one coded posttest transcripts. In the second stage, the first author and the last author jointly revised the whole set of coding transcripts until total agreement was reached.

Measures

Analysis of oral narratives is recognized as an “ecologically valid” assessment method sensitive to differences in children’s language proficiency, which has demonstrated criterion validity with standardized language measures (Tilstra and McMaster, 2007). Multiple discrete language measures at both levels, the microstructure (sentence level) and the macrostructure (discourse level), can be analyzed from transcripts of children’s oral narratives, and have the potential to document a student’s response to academic intervention. Effects of narrative intervention for school-age children with language impairment have systematically been assessed by means of microstructure and macrostructure measures (Petersen, 2011). Microstructure aspects of narrative performance have been analyzed considering productivity (lexical and utterance output) and complexity (MLU and complex syntax) (Justice et al., 2006). A number of rubrics, schemes, protocols, indexes and standardized scales have been used as outcome indicators of the effect of contextualized intervention on macrostructure productivity (elements of the story grammar) and complexity (episodic structure) (Gillam et al., 2012).

In the present study, narratives were assessed for microstructure and macrostructure, including the following productivity and complexity measures: (i) Microstructure productivity (length of narratives): Total number of utterances, total number of clauses, and total number of words (tokens); (ii) Microstructure complexity (syntactic complexity, lexical diversity and cohesion): Mean length of utterances in words (MLUw), total number of different words (types), and total number of discourse markers (cohesive devices); (iii) Macrostructure productivity (completeness of narratives): Total number of scenarios, total number of episodes, total number of events, and total number of characters; and (iv) Macrostructure complexity measures (sequential order): Order of scenes, order of episodes, order of events, and order (adequacy) of reference to characters.

Microstructure Measures

The microstructure measures were computed by means of the CLAN software provided by the CHILDES Project (MacWhinney, 2000). Counts of Utterances were obtained directly from the transcripts, as these are the units for transcription of the main tiers in the CHAT format. Counts of Clauses required additional segmentation coding. Clauses were analyzed as segments containing at least a finite verb or a non-finite verb (i.e., infinitive, participle, or gerund), although some clauses could contain more than a verb if one of them was a modal or an auxiliary verb. Utterances in which the verb was

elliptic were also computed as a clause. Thus, some utterances may consist of a single clause (with or without a verb) while others may contain a main clause and its dependent clauses (with one or more verbs). Counts of word tokens and word types were obtained directly from the transcripts as an output from CLAN software, as well as MLUw, which is derived from productivity measures (tokens/utterances). Counts of discourse markers required additional coding of these cohesive devices. Discourse markers signal an interpretive relationship between the utterance they introduce and the prior segment in discourse. Their cohesive role at the discourse level is different from their syntactic role at the sentence level, so their more specific interpretation is given by the context (Halliday and Hasan, 1976; Fraser, 1999). Thus, in coding for discourse markers, conjunctions, adverbs, verbs, or even interjections and phrases were included when serving particular textual pragmatic functions. Discourse markers comprised progression markers, serving functions of starting, continuing, adding new information, or closing the story (e.g., *there was, and, then, that’s the end*), and interaction markers, accomplishing functions such as assertion, negation, causality, or restriction (e.g., *yes, no, because, but*) of what has been previously said in the dialogical parts of the narratives.

Macrostructure Measures

The narratives generated by the participants were compared to a complete version of the story built-up by the researchers, which served as the “gold standard” scheme for coding (see **Table 1**).

Narrative macrostructure was assessed based on the “Pragmatic Evaluation Protocol for the analysis of oral Corpora” (PREP-CORP), which has been used in our previous research with WS and DS groups (Fernández-Urquiza et al., 2016; Shiro et al., 2016). PREP-CORP allowed for coding of the narrative structure at three levels: (i) *Scenarios*: basic or general level, corresponding to the locations or spaces in which the initiating event, complication, high point, and resolution of the story took place; (ii) *Episodes*: intermediate or integrated level, corresponding to sets of actions whose sequencing constitute the plot of the story; (iii) *Events*: complex or detailed level, corresponding to the sequence of single actions making up the story. A total of 4 scenes, 10 episodes, and 25 events were identified in the “gold standard” version of the story.

Macrostructure productivity was assessed as the proportion (in percentage) of scenarios, episodes, and events related in the narratives of participants to the total number of them in the “gold standard” version. The reference to an event in a narrative was computed whenever an action was verbally mentioned by means of a clause, at minimum. Credit for the production of any given event was awarded to the participant based on semantic-pragmatic criteria and independently from phonological or morphosyntactic correctness. At the same time, the event was linked to the correspondent episode and scenario of the plot, as specified in the “gold standard” version. For instance, the mention of event 8 corresponded to episode 4 and scenario 2 (see **Table 2**). Furthermore, PREP-CORP provided codes for the analysis of reference to characters. Introduction of characters as a measure of narrative productivity (completeness) referred to the

TABLE 1 | “Gold standard” scheme for macrostructure coding.

SCN	EPS	EVT	
1 River	1	(1) Car/bridge/bag/fall/river	
	2	(2) Mouse/rescue/bag/puppy	
		(3) Puppy/play/bark/lick/mouse/throw stick	
		(4) Puppy/fall/mouse/rescue	
2 Cat's house	3	(5) Mouse/takes puppy/house	
		(6) Puppy/can't go into mouse's house	
		(7) Mouse/puppy/go into cat's house	
	4	(8) Puppy/lick/cat's milk/mouse/hide puppy/cat/angry	
		(9) Cat/throw puppy out house	
	5	(10) Mouse/put puppy back into house/hide puppy/drawer	
		(11) Puppy/get into cat's bed/take blanket/cat/wake up/sneeze	
		(12) Puppy/lick/cat/throw puppy out again/fall into a bottle	
	6	(13) Mouse/puppy back into house again/puppy/lick mouse and cat	
		(14) Cat/pursue/puppy and mouse	
		(15) Cat/put bar of soap on floor/mouse and puppy/slide/out of house	
		7	(16) Cat/sleep/storm
			(17) Thunders/cat/wake up/worried about puppy and mouse
3 River	8	(18) Cat/look for/puppy and mouse/hat/umbrella/whistle/wake up	
		(19) Wind/cat/bridge/fall into the water	
	9	(20) Puppy and mouse/rescue/cat/unconscious	
4 Cat's house	10	(21) Puppy and mouse/take care/cat/heat/soup/fireplace	
		(22) Puppy and mouse/give soup/cat/funnel/puppy/lick/cat/wake up	
		(23) Cat/give/puppy/bowl of milk/bed	
		(24) Puppy/call/brothers/come running	
		(25) Puppies/lick/milk/cat and mouse/look at them/happy	

adequate mention of each of the three characters (Mouse, Puppy, Cat) at least once in the story.

Macrostructure complexity of the narratives was assessed considering the sequential order of scenarios, episodes, and events, as well as the adequate reference to characters. The order of events was computed as the proportion (in percentage) of events that appeared in their canonical sequential order to the total of events related. The order at the level of episodes and scenarios was calculated following the same procedure. Order of characters was computed as the proportion (in percentage) of adequate references to characters occurred in a narrative to the total of events related. Adequate references were calculated subtracting the number of inadequate references to characters (i.e., lack of mention when needed, confusion, and mention of unrelated characters) from the total number of events related.

Intervention Delivery

Explicit oral narrative intervention was delivered individually to each participant by an expert interventionist. It was a

TABLE 2 | Example of retelling of episode 4 (participant 08).

PRETEST	*CHI: and (.) well (.) what else (.) and he was eating food [c]. %cod: \$SCN2:EPS4:EVT8
POSTTEST	*CHI: Well (.) they pass by the kitchen [c] (.) and when they do [c] (.) the: [/] (.) there's a cat [c] (.) who gets angry [c] (.) because they're going to drink his [/] his milk [c]. %cod: \$SCN2:EPS4:EVT8 *INV: uhum. *CHI: ee: (.) hmm (..) later (..) then they go out [c]. *CHI: no (.) he goes out (.) the cat because he gets angry (.) he takes the dog out of the house the cat [c] (.) he takes him out [c]. %cod: \$SCN2:EPS4:EVT9

short intervention scheduled weekly during 1 month (four sessions of approximately 20 min each). Posttest assessment was conducted 2 weeks after the last intervention session. The intervention design was based on a review of previous studies researching the effects of narrative intervention both in typically developing and language impaired students. Narrative generation and retelling have been reported to be the key common factors among all the manualized intervention methods, thus narrative intervention could be procedurally simple (Petersen, 2011). Main strategies featured in narrative intervention studies included: open opportunities for students to retell, systematic support from visual materials, immediate feedback (i.e., expansions/extensions), non-restrictive prompting, and progressive scaffolding fading to build independence. The need for explicitly teaching of linguistic complexity such as the use of specific temporal and causal markers has also been underscored (Petersen and Spencer, 2014, 2016).

A semi-manualized method of intervention was devised based on these principles. During the sessions, the participant had to generate and retell the story repeatedly with visual support and immediate scaffolding from the interventionist. A set of 25 pictures captured from the movie frames was used as the visual support. Each captured picture represented roughly one of the events in the “gold standard” version of the story. Two simplified versions of the cartoon were also video-edited: a short version covering scenarios 1 and 2, and a longer version including all the scenarios, episodes and events.

Sessions started with the retelling of the story by the student without scaffolding. Then the interventionist modeled the retelling using the set of pictures in a scripted way. In order to teach explicitly the narrative structure of the story, the intervention was organized around the sequences of actions occurring within each Scenario, highlighting the Event structure of the Episodes. The first session focused on Scenarios 1 and 2. The interventionist showed the students the set of pictures corresponding to the first scenario one by one, presenting the characters, and providing explicit target verbs for actions (i.e., *fell*, *rescued*, *entered*, *ran after*), and explicit markers (i.e., *and*, *then*, *afterward*). Then, the student had to retell the events and episodes within the scenario with the visual support of the pictures and the scaffolding of the interventionist. Explicit prompts along with extension and expansion strategies were used depending on the length and accuracy of the retelling, the correct

identification of characters and actions, the adequate order of events and the use of target verbs and discourse markers. The same procedure was employed to teach the macrostructure and the microstructure within the Scenario 2. The last part of the session was devoted to the viewing of the short version of the film with the support of the pictures and with the scaffolding of the interventionist. The objective was to raise awareness of the event structure of the film based on the correspondences with the pictures. After that, the participant had to retell the story without scaffolding. The second session was devoted to scenarios 3 and 4 using the same methodology. The longer simplified version including all the scenarios was used at the end of this session. The last two sessions had the same structure but focused on the story as a whole, comprising all four scenarios and underscoring the sequential relationships within the general structure: initiating events, complicating actions, high points, and resolutions. Explicit linguistic elements were still provided by the interventionist, although prompting and scaffolding were progressively reduced to boost the highest autonomy in participants' retelling of the story at the end of the session.

Overall, the fidelity of the implementation was judged to be satisfactory on the basis of several criteria used in previous studies of effectiveness of curriculum intervention programs, indicating that it was feasible to deliver the intervention (O'Donnell, 2008). The interventionist's adherence to the structural components of the intervention (quality of delivery) was assured by the fact that there was only one interventionist who was also involved in the intervention design. Therefore, she had a good understanding of the objectives and of the structural components and processes of the intervention, which was manualized, assuring no major variations in its delivery. Improvements at posttest of several microstructure and macrostructure measures provide further evidence that the intervention was delivered as intended and that WS students also adhered to the structural components of the intervention (participant responsiveness). Moreover, the method based on videotapes and literal transcripts allows for an accurate monitoring of the implementation of the intervention, yielding more valid indicators of fidelity than self-reports.

Data Analysis

The effects of intervention were evaluated using a one-group pretest–posttest quasi-experimental design. This is a non-randomized within-subjects study design, which may provide more control of the variables when the sample size is small, as in rare disorders where ethical issues of therapeutic intervention may also arise. Pretest measures provided information about what the narrative performance would have been if the intervention had not occurred. Although this precedence is an important requirement of causality, and allows for the statistical assessment of variation in the outcome, the lack of randomization fails to exclude alternative explanations, which should be discussed.

The Wilcoxon signed-rank test was used as a non-parametric more powered alternative to the paired *t*-test for differences of means before and after the intervention, because the distributions did not always approximate normality as assessed with the Shapiro–Wilk test. In addition to significance tests, estimates of

the magnitude of the observed effects were calculated, as they are considered an essential outcome of empirical studies. There are different definitions of a standardized effect size, which requires a choice about the statistic providing the best summary of results. Effect sizes can be grouped into two families: *r* family (based on correlations), and *d* family (based on mean differences). To better examine inherently intra-individual effects, it is recommended to incorporate the correlation between measures. Two viewpoints determine some of the practical choices when reporting results, focusing either on generalizability regardless of the research design (i.e., between- vs. within-subjects design), or on the statistical significance of the differences drawn by the statistical test. The generalizable effect size viewpoint considers that within-subjects designs overestimate effect sizes, while the statistical significance viewpoint regards this larger effect size as a benefit of a more powerful design (Lakens, 2013).

Many texts on statistics do not mention effect sizes for common non-parametric procedures as the Wilcoxon test. G*Power calculates d_z , the standardized mean difference effect size for within-subjects designs, based on pre- and posttest means and standard deviations, and the correlation between measures. Kerby (2014) suggested a simple difference formula to estimate effect sizes: the *r* “matched-pairs rank-biserial correlation” equals the difference between the proportion of favorable (*f*) and unfavorable (*u*) evidence from rank sums ($r = f - u$). The proportion of favorable evidence can be also considered with this type of data as the “common language effect size” estimate, as it expresses the meaning of an effect size in the everyday language of a percentage. Thus, it may be easily interpreted as how often a score sampled from the posttest distribution will be greater than a score sampled from the pretest distribution (i.e., probability of superiority). Although *d* is recommended to generalize the impact of a treatment, *r* might be a more flexible statistic and a more ecologically valid predictor of the outcome than *d* when the sample is small. In that circumstance, a multiple perspective using both *r* and *d* has been suggested (McGrath and Meyer, 2006). Further discussion of these issues, formulas, and tables for converting between several effect size estimates (Cohen's *d*, point biserial *r*, squared eta, probability of superiority, area under the ROC curve) can be found in Fritz et al. (2012).

In order to discuss the statistical effect sizes of the differences observed between pre- and posttest measures, three different estimated values of the size of the effect were calculated for each test: (i) d_z from G*Power; (ii) *r* “matched-pairs rank-biserial correlation” calculated from Kerby (2014) simple formula; (iii) Probability of Superiority (PS): common language effect size converted from d_z following Fritz et al. (2012). Gains (in percentage) after intervention were calculated on: microstructure and macrostructure, productivity and complexity, and on a global measure of overall improvements (average combined gains). Furthermore, multiple linear regression analyses were conducted to assess predictability of scores at pretest and gains at posttest from CA, Non-verbal IQ (PIQ), and initial scores on microstructure and macrostructure measures. In spite of small size of the sample, recent studies indicate that linear regression models may require only two subjects per variable for adequate estimations (Austin and Steyerberg, 2015). The proportion of

TABLE 3 | Microstructure measures of narrative productivity.

	PRE	POST	$\Delta\%$	Z	p	r	d_z	PS
UTT	15.00 (6.63)	20.38 (3.58)	54.32 (53.24)	2.113	0.035	0.50	1.12	78
CLA	26.13 (14.45)	43.63 (19.45)	85.08 (76.77)	2.524	0.012	1	1.59	87
TOK	145.88 (88.39)	252.63 (109.25)	93.27 (75.69)	2.524	0.012	1	1.33	82

UTT, utterances; CLA, clauses; TOK, tokens.

TABLE 4 | Microstructure measures of narrative complexity.

	PRE	POST	$\Delta\%$	Z	p	r	d_z	PS
MLU _w	9.50 (1.89)	12.03 (3.35)	27.58 (32.01)	2.240	0.025	0.75	0.88	74
TYP	69.25 (27.56)	106.50 (38.84)	60.20 (47.92)	2.524	0.012	1	1.24	80
MRK	18.75 (9.47)	32.88 (16.86)	93.95 (94.95)	2.240	0.025	0.75	1.01	76

MLU_w, mean length of utterances in words; TYP, types; MRK, markers.

variance explained by the models was drawn from the adjusted coefficient of determination (AdjR-Squared), to correct for the effects of the small sample size, and its statistical significance was tested by ANOVA (F). Coefficients of partial correlation were also calculated to assess strength and direction of the associations. In order to compare the variability of measures (i.e., heterogeneity), a standardized measure of dispersion (Coefficient of Variation: Relative Standard Deviation) was calculated as the ratio of standard deviation to the mean, and expressed as a percentage.

RESULTS

All the students with WS showed a sufficient level of understanding of task requirements and accomplished the narrative task at pretest. After intervention, all of them presented gains on a global measure of overall percentage of improvement (Mean: 54%; range: 14–97). Mean percentages of gain were also calculated on overall microstructure (Mean: 69%; range: 12–178) and macrostructure (Mean: 38%; range: 5–120), as well as on overall productivity (Mean: 64%; range: 6–122) and complexity (Mean: 43%; range: 11–89), on microstructure productivity (Mean: 78%; range: 11–190) and complexity (Mean: 61%; range: 3–166), and on macrostructure productivity (Mean: 51%; range: 2–121) and complexity (Mean: 25%; range: –10–118).

Tables 3, 4 list scores on microstructure productivity and complexity at pretest and at posttest, percentage of gains, and results of Wilcoxon test (Z-values) together with estimations of the effect sizes of the differences. Results indicated statistically significant differences between pretest and posttest in all six microstructure measures. After the intervention, the students with WS generated longer and more complex stories in terms of both morphosyntactic and lexical measures. Gains ranged between 27.6% (MLU_w) and 93.9% (Discourse Markers), with high effect sizes in all cases (*r* range: 0.5–1; d_z range: 0.88–1.59; *PS* range: 74–87). However, very high coefficients of variation (CV) in percentages of individual improvements were observed, ranging from 80% (Types) to 116% (MLU_w).

At pretest, microstructure productivity measures showed higher ranges of CV (44–61%) than complexity measures (20–51%), with the lowest dispersion observed in MLU_w, and the highest in Tokens. At posttest, dispersion of productivity measures was reduced (18–45%), while it increased in complexity measures (28–51%).

Tables 5, 6 list scores on macrostructure productivity and complexity measures at pretest and at posttest, percentage of gains, and results of Wilcoxon test (Z-values) together with *r*, d_z , and *PS* estimations of the effect sizes of the differences. Results indicated statistically significant differences between pretest and posttest in all macrostructure productivity measures, except for character introduction. After the intervention, the students with WS generated more complete stories at the integrated and detailed levels (episodes and events), and they included all the scenarios and characters. Gains ranged between 20.8% (scenarios) and 103.3% (events). Significant differences showed high effect sizes (*r* range: 0.62–1; d_z range: 1.18–2.62; *PS* range: 80–97). Again, very high coefficients of variation in percentages of individual improvements were observed, ranging from 70% (events) to 225% (characters). Conversely, no significant differences were observed in macrostructure productivity measures, which might be related both to high scores at pretest, and to the fact that as narrative productivity increases ordering difficulties grow to a similar extent. Effect sizes were near chance, except for order of characters, but improvements showed the greatest heterogeneity.

At pretest, macrostructure productivity measures showed ranges of CV (15–49%) similar to the ranges of dispersion of complexity measures (14–51%). The lowest coefficients of variation were observed in recall of scenarios and order of events, and the highest in recall of events and order of characters. At posttest, heterogeneity was reduced in productivity measures (0–22%), and to a lesser extent in complexity measures (12–23%).

In order to determine which measures at pretest are the best predictors of gains after intervention, multiple regression analyses were conducted controlling in each case for the respective microstructure and macrostructure

TABLE 5 | Macrostructure measures of narrative productivity.

	PRE	POST	$\Delta\%$	Z	p	r	d_z	PS
SCN	84.38% (12.94)	100% (0.00)	20.83 (17.25)	2.236	0.025	0.62	1.18	80
EPI	65% (23.91)	86.25% (10.61)	48.85 (56.65)	2.388	0.017	0.87	1.29	82
EVT	37% (18.24)	64.50% (13.93)	103.33 (72.58)	2.530	0.011	1	2.62	97
CHT	87.50% (24.87)	100% (0.00)	31.25 (70.39)	1.342	0.180	0.25	0.50	64

SCN, scenarios; EPI, episodes; EVT, events; CHT, characters.

TABLE 6 | Macrostructure measures of narrative complexity.

	PRE	POST	$\Delta\%$	Z	p	r	d_z	PS
SCN	91.67% (15.43)	93.75% (11.57)	4.69 (21.06)	0.535	0.593	0.12	0.13	53
EPI	88.14% (13.68)	91.52% (16.42)	6.03 (23.63)	0.674	0.500	0.37	0.16	53
EVT	89.35% (12.54)	89.55% (17.44)	1.24 (20.30)	0.314	0.753	0	0.01	50
CHT	58.09% (30.67)	75.67% (17.76)	87.43 (150.10)	1.352	0.176	0.12	0.56	66

SCN, scenarios; EPI, episodes; EVT, events; CHT, characters.

productivity or complexity variables. Partial correlations indicated positive or negative direction of the relationships between variables. Participants producing a higher number of utterances showed lower gains in microstructure productivity (AdjR-Squared = 0.423; $F = 6.130$; $p < 0.048$), and lower global improvement of narratives (AdjR-Squared = 0.545; $F = 9.368$; $p < 0.022$). Number of types and discourse markers jointly predicted gains in macrostructure productivity (AdjR-Squared = 0.598; $F = 6.213$; $p < 0.044$): participants with more cohesive narratives (in Discourse Markers) but in proportion less lexical diversity tended to show higher gains in recall of macrostructure. Recall of scenarios, episodes and characters jointly predicted gains in macrostructure productivity (AdjR-Squared = 0.978; $F = 106.874$; $p < 0.001$), macrostructure complexity (AdjR-Squared = 0.716; $F = 6.882$; $p < 0.047$), and overall macrostructure (together with events) (AdjR-Squared = 0.967; $F = 51.934$; $p < 0.004$): gains in productivity were positively predicted by scenarios, and negatively by episodes and characters, while gains in complexity were positively predicted by episodes, and negatively by scenarios and characters, and gains in overall macrostructure showed the same directions of associations and, in addition, a negative one with events. Order of scenarios, episodes, events and characters predicted gains in macrostructure complexity (AdjR-Squared = 0.955; $F = 38.414$; $p < 0.007$): participants with higher order in events but in proportion lower order of scenarios, episodes and characters showed higher gains.

In order to estimate linear dependence between CA or non-verbal IQ (PIQ) and performance at pretest and posttest and gains, multiple regression analyses were conducted, controlling in each case for the respective microstructure and macrostructure productivity or complexity variables. Partial correlations indicated positive or negative direction of the relationships between variables. At pretest, CA significantly predicted utterances, discourse markers, MLUw, and events and characters recalled. At posttest, CA only predicted events recalled, and order of scenarios and characters. Furthermore,

CA predicted gains in utterances and in episodes, events and characters recalled. At pretest, non-verbal IQ (PIQ) predicted scenarios, episodes and characters recalled. At posttest, PIQ predicted order of these same variables, and also MLUw and discourse markers. Furthermore, PIQ predicted gains in events and characters recalled and in order of events.

At pretest, older participants generated longer narratives (in utterances) (AdjR-Squared = 0.567; $F = 10.151$; $p < 0.019$), and more cohesive (in discourse markers) but in proportion less complex ones (in MLUw) (AdjR-Squared = 0.775; $F = 13.090$; $p < 0.010$). CA also predicted jointly events and characters recalled before intervention (AdjR-Squared = 0.952; $F = 70.748$; $p < 0.001$): older participants generated more complete narratives (in events), but they included in proportion less characters. At posttest, older participants still generated more complete narratives in terms of events recalled (AdjR-Squared = 0.481; $F = 7.490$; $p < 0.034$), and also more ordered ones at the level of scenarios and characters (AdjR-Squared = 0.665; $F = 7.935$; $p < 0.028$). Percentage of gain in utterances was higher in younger participants (AdjR-Squared = 0.475; $F = 7.331$; $p < 0.035$). CA also predicted jointly percentage of gain in events, episodes and characters recalled (AdjR-Squared = 0.708; $F = 6.655$; $p < 0.049$): younger participants presented with more gains in events recalled, but in proportion their gains in episodes and characters were lower.

At pretest, PIQ predicted jointly scenarios, episodes and characters recalled (AdjR-Squared = 0.877; $F = 17.628$; $p < 0.009$): participants with higher PIQ recalled more episodes, but they included in proportion less Scenarios and Characters. At posttest, participants with higher PIQ produced longer utterances (in MLUw) but in proportion their narratives were less cohesive (in discourse markers) (AdjR-Squared = 0.742; $F = 11.090$; $p < 0.015$). PIQ also predicted jointly order of scenarios, episodes and characters after intervention (AdjR-Squared = 0.776; $F = 9.101$; $p < 0.029$): participants with higher PIQ showed more order in scenarios and characters, but in proportion less order in episodes. PIQ predicted jointly

percentage of gain in events and characters recalled ($\text{AdjR-Squared} = 0.767$; $F = 12.539$; $p < 0.011$): participants with lower PIQ showed more gains in events recalled, but in proportion their gains in recall of characters were lower. Participants with higher PIQ showed higher improvements in order of events recalled ($\text{AdjR-Squared} = 0.453$; $F = 6.792$; $p < 0.040$).

DISCUSSION

The aim of the present study was to determine the feasibility and possible effects of oral narrative assessment and intervention for students with WS. In the case of students with developmental disabilities, pragmatic narrative competence might be essential for school inclusion and achievement, as it provides a crucial bridge between linguistic abilities and cognitive and social skills. Narrative-retelling and narrative-generation tasks constitute a natural, appropriate context for the dynamic assessment of pragmatic abilities from the early years and throughout the school age. They have been used repeatedly in the research on pragmatic abilities of students with developmental disorders and language impairment. However, to our knowledge, no research of narrative intervention for individuals with WS had so far been conducted. Fictional narratives in the present study were elicited from an episode of the “Tom and Jerry” cartoon series at pre- and post-intervention sessions, and they were transcribed and coded for microstructure and macrostructure analyses at sentence- and discourse-levels. The analyses at the microstructure level included measures of productivity (utterances, clauses and words) and complexity (MLUw, lexical diversity and use of discourse markers). The analyses at the macrostructure level included measures of productivity and complexity (story completeness and sequential order in terms of scenarios, episodes, events and characters).

At pretest, all the students with WS showed, at minimum, basic abilities to autonomously generate narratives about some of the characters and events presented in the film. This is consistent with previous results from 3-year-old typically developing preschoolers and DS MLU-matched children using the same elicitation task (Diez-Itza et al., 2001; Fernández-Urquiza et al., 2016). Consequently, no floor effects showed for any of the measures, although a high variability in narrative proficiency within WS students both at microstructure and macrostructure levels was observed. While younger participants performed near floor, some of the older generated quite complete and ordered narratives, which might have had a ceiling effect on intervention outcomes.

Therefore, the method could be adequate for narrative assessment at very early stages of linguistic and cognitive development, but in the case of older students with WS, a more complex story would possibly allow larger room for improvement. In a previous study of young adults with WS, where the narratives were elicited from a more complex story, the scores were higher than those obtained by the students in the present study, which may also be explained by the fact that participants were older and showed higher levels of cognitive and linguistic development (Diez-Itza et al., 2016).

After intervention, all the participants showed overall improvement in a global measure of narrative performance. The best outcomes were observed at the microstructure level, with higher improvements in productivity (i.e., story length). Gains in macrostructure productivity (i.e., story completeness) paralleled overall improvement, but no significant gains were observed at the macrostructure complexity level (i.e., story order). At posttest, WS students generated narratives with more utterances, which included more clauses and tokens. The length of the utterances and the lexical diversity also increased. The highest gains were observed in the use of discourse markers, which were explicitly taught in the intervention sessions to enhance narrative cohesion.

Improvements in language productivity and complexity allowed the students with WS to generate more complete narratives, achieving the highest advances in event recall. Their stories showed considerably more detail after intervention, which could indicate that extensions at the microstructure level can be reflected in narrative macrostructure. Moreover, when controlling for lexical diversity, the participants with more cohesive narratives at pretest had better outcomes. Therefore, the use of discourse markers might be a good predictor of narrative development in school-age children with WS. Narrative integration at the level of episodic structure also showed significant improvement, but it did not parallel the gains in event detail. This proclivity to recall details should be taken into account in future intervention designs, as it could generate an imbalance between over-detailed and under-detailed or omitted episodes within narrative structure.

In a previous study, we had already observed the relative disproportion between event recall and episode integration in narratives of adults with WS (Diez-Itza et al., 2016). The tendency of WS individuals to focus on elaborated descriptions of episodes, weakening the thematic structure of narratives, had also been reported and was interpreted in terms of a dissociation between linguistic abilities and pragmatic integration skills (Reilly et al., 2004). Lack of integration has been related to a detail-focused processing style that is also observed in individuals with ASD (Happé and Frith, 2006). Children with ASD share with their WS pairs a relative weakness in narrative macrostructure, and their stories have been considered simplistic when analyzed for macrostructure features such as organization and causal coherence (Capps et al., 2000; Norbury et al., 2014; Gillam et al., 2015). Children with WS also presented narratives with fewer components and lower integration of thematic structure and characters than SLI pairs, which was discussed in terms of the role of general cognitive impairment (Reilly et al., 2004).

However, syndrome-specific differences in cognitive processing should also be considered, as children with DS and FXS may develop relative strengths in narrative macrostructure (Boudreau and Chapman, 2000; Finestack et al., 2012; Channell et al., 2015). Cognitive impairments in areas such as spatial cognition might account for those differences. In construction tasks, WS individuals present a tendency for local processing and a difficulty in perceiving global structure, which has been explained as an interactive effect of faulty executive processes and fragile spatial representations (Mervis, 2006). In a previous study, we suggested a possible relation between weaknesses in

narrative construction and deficits in global processing, but we failed to find a significant correlation between measures of the Block Design subtest of the Wechsler Intelligence Scales and measures of narrative structure and sequential order (Diez-Itza et al., 2016). Individuals with WS showed more difficulties in macrostructural processing of narratives in a picture-sequence task than in a single picture task, which was discussed as related to deficits in sequential analysis and spatial working memory (Marini et al., 2010). Nevertheless, a direct link between measures of attention or visual-spatial skills and narrative processing was not found, so the authors pointed out that the story effect could be due to the higher narrative skills required to generate a story from a sequence of pictures. Specific research would be needed to better assess the hypothesis of a relationship between cognitive spatial and textual pragmatic domains.

The present study failed to evidence improvements in character introduction, which may be related to near ceiling scores at pretest, as the majority of participants had initially introduced all of the characters. Limited computing for character appearances might also account for this difference. Furthermore, the students with WS did not show advances in macrostructure complexity (i.e., sequential order of events and adequate character management). This could be similarly explained by high-ordered stories at pretest and moreover, by the fact that order keeps a proportion to the total number of scenarios, episodes, events and recalled characters. Increased length of narratives entails greater difficulties in maintaining canonical order of the events, episodes and scenarios. Therefore, future intervention designs should put more focus on macrostructure organization, as the current results confirm that individuals with WS persistently struggle with building narrative coherence and thematic structure. This is consistent with findings of previous research in different languages (Reilly et al., 2004; Garayzabal Heinze et al., 2007; Lacroix et al., 2007; Gonçalves et al., 2010; Marini et al., 2010; Diez-Itza et al., 2016).

Special difficulties with character management were found prominent, including lack of mention when needed, confusion, and mention of unrelated characters, and they continued to be the weakest aspect of narrative performance after intervention. It must be acknowledged that the narrative intervention design of the present study lacked a sufficient and explicit focus on such specific problems, although they had been suggested by some prior research. Reilly et al. (2004) reported failure to integrate characters in the thematic structure of the stories as a consequence of intellectual impairment. In a previous study, we found that children with DS showed verbal-age levels in macrostructure levels, but they performed under verbal-age in adequate reference to characters (Fernández-Urquiza et al., 2016).

As expected given the wide range of ages of participants, performance at pretest and gains after intervention could be in part predicted by CA. At pretest, older students with WS generated narratives that were longer, more cohesive, and more complete. Conversely, younger participants showed more gains in story length and completeness after intervention, while older students tended to show more improvement in episodic organization and character management. Different benefits of

intervention with age could be partially explained by increase in IQ as reported by a longitudinal study of students with WS from age 12 to age 21 (Udwin et al., 1996). In line with this, a strong correlation was found between non-verbal IQ (PIQ) and CA. Nevertheless, PIQ was a predictor only of performance on macrostructure, with the exception of a positive relation between PIQ and MLUw after intervention (i.e., MLUw reached non-verbal IQ levels). Students with higher PIQ scores showed better episode integration at pretest and greater gains in the ordering of events. Conversely, students with lower PIQ exhibited higher improvements in event detail. These results support the idea that relation exists between specific features of cognitive processing and narrative coherence in WS, which could be quite independent from linguistic productivity (Reilly et al., 2004).

Losh et al. (2000), also using regression analyses, found that WS children performed at non-verbal mental age levels in the “Frog story.” They reported that CA had effects in increasing the length of narratives but not in reducing morphological errors. In previous studies, we also observed the independence of morphological errors from verbal and CA in spontaneous speech (Diez-Itza et al., 2017), but individuals with WS scored at verbal-age in narrative productivity (Shiro et al., 2016). Similar results concerning the length of the stories in number of propositions and utterances had been already reported for English-speaking and French-speaking school-age children where the stories of WS participants were longer than those of DS controls but comparable to mental-age matched TD controls (Reilly et al., 1990; Lacroix et al., 2007).

The relationships between performance at pretest and outcomes after intervention were also assessed in the present study. Participants with shorter stories (in utterances) showed higher gains in microstructure productivity and, most importantly, in overall narrative performance. Macrostructure productivity was predicted by greater use of discourse markers when controlling for number of types. Episode integration was related to higher gains in narrative complexity and lower gains in narrative productivity and overall macrostructure. Finally, higher order of events and lower order of episodes predicted gains in macrostructure complexity.

Number of utterances and use of discourse markers as measures of length and cohesion of narratives may be considered more accurate and predictive when it comes to assess narrative productivity. Conversely, MLUw as a measure of grammatical complexity demonstrated lower sensitivity and predictivity of narrative skills. MLU in morphemes ranging 1–4.4 had proven to be a reliable measure of language development in natural conversational settings as reported by Levy and Eilam (2013) in a longitudinal study with Hebrew-speaking children with DS and WS (under 8 years old) and a TD group (under 4 years old). The authors found high correlations between MLU and most morphosyntactic and vocabulary variables, and high intercorrelation between linguistic variables within MLU stages. Differences in the task (conversational vs. narrative), age of participants (above 8 years old), and MLU values (above MLU 5 in words) may account for the lack of association between MLU and linguistic measures of narrative productivity in the present study. However, our study failed to sufficiently account

for grammatical complexity of the narratives and more in-depth analyses would be required for a better assessment of narrative production at the grammar level.

Inter-individual differences are more salient in populations with developmental disabilities, and the present study revealed high levels of variability in microstructure and macrostructure measures at pretest, as well as in the outcomes. It is important to note that beyond the search for syndrome-specific patterns and homogeneous profiles in neurodevelopmental disorders, the focus on group means and similarities rather than individual differences has been challenged. Porter and Coltheart (2005) questioned methodological limitations of studies of the WS cognitive and developmental profiles based on chronological and mental-age control groups and standardized instruments. They claimed that research focusing on specific task performance and group means tends to hide individual variability and they found no evidence of homogeneous strengths and weaknesses in WS. Notably, their results were inconsistent with the claim for strengths in verbal abilities.

Heterogeneity in cognitive and linguistic abilities of the students with WS in the present research could then account for the high variability of narrative performance at pretest and of individual improvements after intervention. However, the sample size is too small to discuss with more detail the sources of within group variability, and further analysis would be needed in order to better assess the differences observed. Cluster analyses may be adequate tools for assessing the distances between individuals and determine possible subgroups and extreme cases. Preliminary evidence for homogeneous subgroups in different cognitive measures was also reported by Porter and Coltheart (2005). Based on a smaller sample and on standardized and conversational linguistic measures, Stojanovic et al. (2006) found striking individual differences in all linguistic measures, which were interpreted in terms of a heterogeneous linguistic profile in WS. These authors also suggest the need for research on subgroups within WS. Determining whether or not subgroups based on narrative proficiency measures might correspond to different stages in narrative development, such as the three-phase model (preschoolers, schoolchildren, and adults) described by Berman (1988), would provide useful information to better address intervention strategies. Results from the present study show outstanding evidence of differential responses from each of the students with WS to the challenges of narrative generation and to intervention, beyond the above-discussed variability due to age and non-verbal IQ.

It is important to acknowledge several limitations of the present study. First, the design tells us about improvements of students with WS regarding several measures of narrative productivity and complexity following the intervention, but it does not allow to establish a causal relationship between intervention and outcomes. It also does not tell us whether the students would have improved regardless of the intervention, as measurements at pretest and posttest may have varied due to random error and to the regression to the mean effect. Although effect sizes of differences after the intervention were strong, they may have been overestimated by the regression to the mean effect. Second, the design does not tell us whether another

approach would have been more effective. Narrative intervention is still at an emerging state of evidence, and a general focus on effectiveness has prevailed over a more precise account of the diverse intervention methodologies. The pilot intervention devised in the present study may be considered too short, but it was intended only as a preliminary design to assess the feasibility of narrative intervention for students with WS. Only a few studies have discussed about the elements of the intervention design, such as group size and intensity of intervention. A series of studies using the *Story Champ* intervention curriculum allowed for a discussion of arrangements or tiers of intervention (large-group, small-group, and individual), as well as of frequency and duration of the sessions. Individual intervention was considered the most intensive arrangement, and it provided better outcomes in spite of shorter less-intense sessions of 10–15 min (Spencer and Slocum, 2010; Petersen et al., 2014; Spencer et al., 2015). Third, although there was a 2 week lapse between the last intervention session and posttest, which may indicate a mid-term maintenance of the effects, a long-term follow-up would be necessary to assess more distal outcomes. Fourth, the present study did not include probes of generalization of outcomes to new fictional stories or to different genres. Retelling of fictional stories may facilitate the kind of historical support described by Ninio and Snow (1996), but narrative intervention should also include activities to promote transfer of learning to narratives of personal experience (Petersen and Spencer, 2016). Personal-themed social stories introduced in the natural school environment have been found to improve social behavior in students with ASD (Scattone et al., 2006). However, additional research is needed to assess effectiveness of narrative intervention in natural settings, for the evidence of proficient storytelling as related to improving opportunities for interaction and social engagement of individuals with language impairment and developmental disabilities remains indirect. Fifth, previous research on narrative intervention was conducted in many cases with small samples, but they were more homogeneous than the sample investigated in the present study. The age range of the students with WS was too broad to avoid effects of age and changing trajectories of development. Such an extended age span allowed for a broader exploration of the feasibility of explicit oral narrative intervention for students with WS at different school settings and levels. However, further in-depth case analyses should be conducted to better account for heterogeneity and differences in the outcomes. Sixth, the narrative task avoided floor effects at pretest, but some of the students with WS accomplished the task with high scores, which left them with less room for improvement. This near ceiling effect could partly explain the reduction of variability at posttest, although only macrostructure measures of scenarios and characters reached ceiling in some cases. Furthermore, the aim of the intervention was to train the students to accomplish the narrative task successfully and, consequently, to promote errorless learning, which entailed an inherent ceiling effect. Therefore, it is not a question of merely using instead a longer and more complex task, but of adjusting assessment and intervention designs to provide different levels of difficulty and scaffolding. In fact, shorter stories can provide similar reliability and sensitivity than longer ones when the design and the scoring systems are

appropriate (Spencer et al., 2013; Petersen and Spencer, 2014). Finer-grained measures of grammatical complexity, discourse cohesion and episodic structure would also be needed to better assess the effect of narrative intervention.

CONCLUSION

Despite substantial limitations, this study extends previous research on both narrative intervention and WS by demonstrating the feasibility and possible effectiveness of a short oral narrative intervention in enhancing pragmatic skills of students with WS. Explicit narrative intervention has been proposed as a flexible and valid framework for language assessment and intervention in natural school settings, which has the potential to foster the development of language and social skills necessary to prevent school failure. However, only a few studies evaluating narrative intervention have included students with developmental disabilities. Therefore, it may be introduced as a novel intervention technique to improve cognitive and social functioning in students with WS, which may draw on their best linguistic and social abilities. Building on strengths to optimize the potential for growth has been considered a high priority of intervention programs for children with WS (Semel and Rosner, 2003). However, the remarkable language skills of school-age children with WS have frequently led to a misperception of their needs in this area, and language intervention has been omitted or discontinued (Mervis and Velleman, 2011). The results of the present study confirm that WS individuals could benefit from language intervention despite language production being considered a relative strength in this population. After intervention, younger students with lower PIQ who at pretest generated shorter stories tended to show greater gains, above all in microstructure and macrostructure productivity, while older students improved narrative complexity to a greater extent. Interventions for pragmatic language use and social conversational skills necessary to tell coherent narratives may usefully become part of the educational profile of students with WS. Narratives are natural language samples that very closely reflect the linguistic abilities children are required to master both for social interaction at school and academic achievement. As long as narrative intervention enhances storytelling proficiency it may give students with WS more opportunities to practice language in school contexts and to get more attention and rewards from the social environment. Since this is a pilot study,

further research is needed to validate the feasibility of narrative intervention for school-age children with WS. Ultimately, it is essential to bridge the gap between research and implementation of evidence-based contextualized intervention for students with WS at risk of school failure.

ETHICS STATEMENT

This study was carried out in accordance with the recommendations of the “Red de Comités de Ética de Universidades y Organismos Públicos de Investigación de España” with written informed consent from all the legal tutors of the subjects. All of them gave written informed consent in accordance with the Declaration of Helsinki. The protocol was approved by the “Comité de Ética en la Investigación de la Universidad de Oviedo”.

AUTHOR CONTRIBUTIONS

ED-I had a primary role in the conception and design of the study, in the development of the coding scheme, in data analysis and discussion and in drafting the manuscript. VM helped with the design of the intervention and conducted it, carried out transcription, coding and data analyses, and helped draft the manuscript. VP assisted with transcription, coding and data analysis, and manuscript revision. MF-U had a primary role in the development of the coding scheme, conceptualization of variables, transcription and coding, and drafting the manuscript. All authors have read and approved the final version of this manuscript.

FUNDING

This research was supported by grant FFI2012-39325-C03-03 from the Spanish Ministry of Economy and Competitiveness (MINECO) to the SYNDROLING Project.

ACKNOWLEDGMENTS

The authors wish to thank the families who generously agreed to participate in this study and the collaborators of the LOGIN Research Group at the University of Oviedo.

REFERENCES

- Asada, K., Tomiwa, K., Okada, M., and Itakura, S. (2010a). Atypical verbal communication pattern according to others' attention in children with Williams syndrome. *Res. Dev. Disabil.* 31, 452–457. doi: 10.1016/j.ridd.2009.10.010
- Asada, K., Tomiwa, K., Okada, M., and Itakura, S. (2010b). Fluent language with impaired pragmatics in children with Williams syndrome. *J. Neurolinguistics* 23, 540–552. doi: 10.1016/j.jneuroling.2010.04.001
- Austin, P. C., and Steyerberg, E. W. (2015). The number of subjects per variable required in linear regression analyses. *J. Clin. Epidemiol.* 68, 627–636. doi: 10.1016/j.jclinepi.2014.12.014
- Bamberg, M. G. (1987). *The Acquisition of Narratives: Learning to Use Language*. Berlin: Walter de Gruyter. doi: 10.1515/9783110854190
- Bellugi, U., Adolphs, R., Cassady, C., and Chiles, M. (1999). Towards the neural basis for hypersociability in a genetic syndrome. *Neuroreport* 10, 1653–1657. doi: 10.1097/00001756-199906030-00006
- Bellugi, U., Järvinen-Pasley, A., Doyle, T. F., Reilly, J., Reiss, A. L., and Korenberg, J. R. (2007). Affect, social behavior, and the brain in Williams syndrome. *Curr. Dir. Psychol. Sci.* 16, 99–104. doi: 10.1111/j.1467-8721.2007.00484.x
- Bellugi, U., Lichtenberger, L., Jones, W., Lai, Z., and St. George, M. (2000). I. The neurocognitive profile of Williams syndrome: a complex pattern of

- strengths and weaknesses. *J. Cogn. Neurosci.* 12(Suppl. 1), 7–29. doi: 10.1162/089892900561959
- Bellugi, U., Marks, S., Bihle, A., and Sabo, H. (1988). “Dissociation between language and cognitive functions in Williams syndrome,” in *Language Development in Exceptional Circumstances*, eds D. Bishop and K. Mogford (New York, NY: Churchill Livingstone), 177–189.
- Berman, R. A. (1988). On the ability to relate events in narrative. *Discourse Process.* 11, 469–497. doi: 10.1080/01638538809544714
- Berman, R. A., and Slobin, D. I. (1987). *Five Ways of Learning to Talk About Events: A Crosslinguistic Study of Children’s Narratives*. Berkeley, CA: University of California at Berkeley.
- Berman, R. A., and Slobin, D. I. (1994). *Relating Events in Narrative: A Crosslinguistic Developmental Study*. Hillsdale, NJ: Lawrence Erlbaum Associates.
- Bliss, L. S., McCabe, A., and Miranda, A. E. (1998). Narrative assessment profile: Discourse analysis for school-age children. *J. Commun. Disord.* 31, 347–363. doi: 10.1016/S0021-9924(98)00009-4
- Boudreau, D. M., and Chapman, R. S. (2000). The relationship between event representation and linguistic skill in narratives of children and adolescents with Down syndrome. *J. Speech Lang. Hear. Res.* 43, 1146–1159. doi: 10.1044/jslhr.4305.1146
- Brock, J. (2007). Language abilities in Williams syndrome: a critical review. *Dev. Psychopathol.* 19, 97–127. doi: 10.1017/S095457940707006X
- Brock, J., Einav, S., and Riby, D. M. (2009). “The other end of the spectrum? Social cognition in Williams syndrome,” in *Social Cognition: Development, Neuroscience and Autism*, eds T. Striano and V. Reid (Oxford: Blackwell), 281–300.
- Bruner, J. S. (1986). *Actual Minds, Possible Worlds*. Cambridge, MA: Harvard University Press.
- Bruner, J. S. (1991). The narrative construction of reality. *Crit. Inq.* 18, 1–21. doi: 10.1086/448619
- Capps, L., Losh, M., and Thurber, C. (2000). “The frog ate the bug and made his mouth sad”: narrative competence in children with autism. *J. Abnorm. Child Psychol.* 28, 193–204. doi: 10.1023/A:1005126915631
- Channell, M. M., McDuffie, A. S., Bullard, L. M., and Abbeduto, L. (2015). Narrative language competence in children and adolescents with Down syndrome. *Front. Behav. Neurosci.* 9:283. doi: 10.3389/fnbeh.2015.00283
- Davies, P., Shanks, B., and Davies, K. (2004). Improving narrative skills in young children with delayed language development. *Educ. Rev.* 56, 271–286. doi: 10.1080/0013191042000201181
- Diez-Itza, E., Antón, A., Fernández-Toral, J., and García, M. L. (1998). “Language development in Spanish children with Williams syndrome,” in *Perspectives on Language Acquisition*, eds A. Aksu-Koç, E. Erguvanli-Taylan, A. Sumru, and A. Küntay (Istanbul: Bogazici University), 309–324.
- Diez-Itza, E., Martínez, V., and Antón, A. (2016). Narrative competence in Spanish-speaking adults with Williams syndrome. *Psicothema* 28, 291–297. doi: 10.7334/psicothema2015.190
- Diez-Itza, E., Martínez, V., Fernández-Urquiza, M., and Antón, A. (2017). “Morphological profile of Williams syndrome: typical or atypical?,” in *Language Development and Disorders in Spanish-speaking Children*, eds A. Auza and R. Schwartz (New York, NY: Springer), 311–327. doi: 10.1007/978-3-319-53646-0
- Diez-Itza, E., Martínez, V., Miranda, M., Antón, A., Ojea, A. I., Fernández-Urquiza, M., et al. (2014). “The Syndroling Project: a comparative linguistic analysis of typical development profiles and neurodevelopmental genetic syndromes (Down, Williams and fragile X syndromes),” in *Proceedings of the IASCL-XII International Congress for the Study of Child Language*, Amsterdam.
- Diez-Itza, E., Snow, C. E., and Solé, M. R. (2001). “Scripts from Tom and Jerry: Spanish preschoolers relate cartoons,” in *Research on Child Language Acquisition*, eds M. Almgren, A. Barreña, M. J. Ezeizabarrena, I. Idiazabal, and B. MacWhinney (Somerville, MA: Cascadilla Press), 399–408.
- D’Souza, H., and Karmiloff-Smith, A. (2016). Neurodevelopmental disorders. *Wiley Interdiscip. Rev. Cogn. Sci.* 8:e1398. doi: 10.1002/wcs.1398
- Engel, S. L. (1995). *The Stories Children Tell: Making Sense of the Narratives of Childhood*. New York, NY: W.H. Freeman.
- Fernández-Prieto, M., Sampaio, A., Lens, M., Carracedo, Á., and Gonçalves, Ó. F. (2011). Longitudinal assessment of narrative profile in a Williams syndrome patient. *Br. J. Dev. Disabil.* 57, 91–99. doi: 10.1179/096979511798967142
- Fernández-Urquiza, M., Miranda, M., Martínez, V., and Diez-Itza, E. (2016). “Pragmática textual de las narraciones en el síndrome de Down: perfiles de coherencia y cohesión,” in *Proceedings of the 8th International Conference of Language Acquisition*, eds E. Aguilar, D. Adrover, L. Bull, and R. López (Palma de Mallorca: UIB), 30.
- Fey, M. E., Catts, H. W., Proctor-Williams, K., Tomblin, J. B., and Zhang, X. (2004). Oral and written story composition skills of children with language impairment. *J. Speech Lang. Hear. Res.* 47, 1301–1318. doi: 10.1044/1092-4388(2004)098
- Fidler, D. J., Lunkenheimer, E., and Hahn, L. (2011). Emerging behavioral phenotypes and dynamic systems theory. *Int. Rev. Res. Dev. Disabil.* 40, 17–42. doi: 10.1016/B978-0-12-374478-4.00002-2
- Finestack, L. H. (2012). Five principles to consider when providing narrative language intervention to children and adolescents with developmental disabilities. *Perspect. Lang. Learn. Educ.* 19, 147–154. doi: 10.1044/1le19.4.147
- Finestack, L. H., Palmer, M., and Abbeduto, L. (2012). Macrostructural narrative language of adolescents and young adults with Down syndrome or Fragile X syndrome. *Am. J. Speech Lang. Pathol.* 21, 29–46. doi: 10.1044/1058-0360(2011/10-0095)
- Fisher, M. H., Moskowitz, A. L., and Hodapp, R. M. (2013). Differences in social vulnerability among individuals with autism spectrum disorder, Williams syndrome, and Down syndrome. *Res. Autism Spectr. Disord.* 7, 931–937. doi: 10.1016/j.rasd.2013.04.009
- Fraser, B. (1999). What are discourse markers? *J. Pragmat.* 31, 931–952. doi: 10.1016/S0378-2166(98)00101-5
- Fritz, C. O., Morris, P. E., and Richler, J. J. (2012). Effect size estimates: current use, calculations, and interpretation. *J. Exp. Psychol. Gen.* 141, 2–18. doi: 10.1037/a0024338
- Garayzábal Heinze, E., Prieto, M. F., Sampaio, A., and Gonçalves, Ó. F. (2007). Valoración interlingüística de la producción verbal a partir de una tarea narrativa en el síndrome de Williams. *Psicothema* 19, 428–434.
- Gazella, J., and Stockman, I. J. (2003). Children’s story retelling under different modality and task conditions: implications for standardizing language sampling procedures. *Am. J. Speech Lang. Pathol.* 12, 61–72. doi: 10.1044/1058-0360(2003/053)
- Gillam, S. L., Gillam, R. B., and Reece, K. (2012). Language outcomes of contextualized and decontextualized language intervention: results of an early efficacy study. *Lang. Speech Hear. Serv. Sch.* 43, 276–291. doi: 10.1044/0161-1461(2011/11-0022)
- Gillam, S. L., Hartzheim, D., Studenka, B., Simonsmeier, V., and Gillam, R. (2015). Narrative intervention for children with autism spectrum disorder (ASD). *J. Speech Lang. Hear. Res.* 58, 920–933. doi: 10.1044/2015_JSLHR-L-14-0295
- Gonçalves, O. F., Pinheiro, A. P., Sampaio, A., Sousa, N., Fernández, M., and Henriques, M. (2010). The narrative profile in Williams syndrome: there is more to storytelling than just telling a story. *Br. J. Dev. Disabil.* 56, 89–109. doi: 10.1179/096979510799102943
- Griffin, T. M., Hemphill, L., Camp, L., and Wolf, D. P. (2004). Oral discourse in the preschool years and later literacy skills. *First Lang.* 24, 123–147. doi: 10.1177/0142723704042369
- Gutierrez-Clellen, V. F. (1998). Syntactic skills of Spanish-speaking children with low school achievement. *Lang. Speech Hear. Serv. Sch.* 29, 207–215. doi: 10.1044/0161-1461.2904.207
- Gutierrez-Clellen, V. F., and Iglesias, A. (1992). Causal coherence in the oral narratives of Spanish-speaking children. *J. Speech Hear. Res.* 35, 363–372. doi: 10.1044/jshr.3502.363
- Halliday, M., and Hasan, R. (1976). *Cohesion in English*. London: Longman.
- Happé, F., and Frith, U. (2006). The weak coherence account: detail-focused cognitive style in autism spectrum disorders. *J. Autism. Dev. Disord.* 36, 5–25. doi: 10.1007/s10803-005-0039-0
- Heilmann, J., Miller, J. F., Nockerts, A., and Dunaway, C. (2010). Properties of the narrative scoring scheme using narrative retells in young school-age children. *Am. J. Speech Lang. Pathol.* 19, 154–167. doi: 10.1044/1058-0360(2009/08-0024)
- Hemphill, L., and Snow, C. E. (1996). “Language and literacy development: discontinuities and differences,” in *Handbook of Education and Human Development*, eds D. R. Olson and N. Torrance (Cambridge, MA: Blackwell), 173–201.

- Hilvert, E., Davidson, D., and Gámez, P. B. (2016). Examination of script and non-script based narrative retellings in children with autism spectrum disorders. *Res. Autism Spectr. Disord.* 2, 79–92. doi: 10.1016/j.rasd.2016.06.002
- Järvinen-Pasley, A., Bellugi, U., Reilly, J., Mills, D. L., Galaburda, A., Reiss, A. L., et al. (2008). Defining the social phenotype in Williams syndrome: a model for linking gene, the brain, and behavior. *Dev. Psychopathol.* 20, 1–35. doi: 10.1017/S0954579408000011
- Jawaid, A., Riby, D. M., Owens, J., White, S. W., Tarar, T., and Schulz, P. E. (2012). “Too withdrawn” or “too friendly”: considering social vulnerability in two neuro-developmental disorders. *J. Intellect. Disabil. Res.* 56, 335–350. doi: 10.1111/j.1365-2788.2011.01452.x
- Ji, C., Yao, D., Chen, W., Li, M., and Zhao, Z. (2014). Adaptive behavior in Chinese children with Williams syndrome. *BMC Pediatr.* 14:90. doi: 10.1186/1471-2431-14-90
- John, A. E., Dobson, L. A., Thomas, L. E., and Mervis, C. B. (2012). Pragmatic abilities of children with Williams syndrome: a longitudinal examination. *Front. Psychol.* 3:199. doi: 10.3389/fpsyg.2012.00199
- Jones, W., Bellugi, U., Lai, Z., Chiles, M., Reilly, J., Lincoln, A., et al. (2000). II. Hypersociability in Williams syndrome. *J. Cogn. Neurosci.* 12(Suppl. 1), 30–46. doi: 10.1162/089892900561968
- Justice, L. M., Bowles, R. P., Kaderavek, J. N., Ukrainetz, T. A., Eisenberg, S. L., and Gillam, R. B. (2006). The index of narrative microstructure: a clinical tool for analyzing school-age children’s narrative performances. *Am. J. Speech Lang. Pathol.* 15, 177–191. doi: 10.1044/1058-0360(2006/017)
- Karmiloff-Smith, A. (1998). Development itself is the key to understanding developmental disorders. *Trends Cogn. Sci.* 2, 389–398. doi: 10.1016/S1364-6613(98)01230-3
- Karmiloff-Smith, A. (2011). Static snapshots versus dynamic approaches to genes, brain, cognition, and behavior in neurodevelopmental disabilities. *Int. Rev. Res. Dev. Disabil.* 40, 1–15. doi: 10.1016/B978-0-12-374478-4.00001-0
- Karmiloff-Smith, A., Grant, J., Berthoud, I., Davies, M., Howlin, P., and Udwin, O. (1997). Language and Williams syndrome: How intact is “intact”? *Child Dev.* 68, 246–262. doi: 10.1111/j.1467-8624.1997.tb01938.x
- Kerby, D. S. (2014). The simple difference formula: an approach to teaching nonparametric correlation. *Compr. Psychol.* 3:1. doi: 10.2466/11.IT.3.1
- King, D., Dockrell, J. E., and Stuart, M. (2013). Event narratives in 11–14 year olds with autistic spectrum disorder. *Int. J. Lang. Commun. Disord.* 48, 522–533. doi: 10.1111/1460-6984.12025
- Lacroix, A., Bernicot, J., and Reilly, J. (2007). Narration and collaborative conversation in French-speaking children with Williams syndrome. *J. Neurolinguistics* 20, 445–461. doi: 10.1016/j.jneuroling.2007.03.004
- Lacroix, A., Famelart, N., and Guidetti, M. (2016). Language and emotional abilities in children with Williams syndrome and children with autism spectrum disorder: similarities and differences. *Pediatric Health Med. Ther.* 7, 89–97. doi: 10.2147/PHMT.S66347
- Laing, E., Butterworth, G., Ansari, D., Gsödl, M., Longhi, E., Panagiotaki, G., et al. (2002). Atypical development of language and social communication in toddlers with Williams syndrome. *Dev. Sci.* 5, 233–246. doi: 10.1111/1467-7687.00225
- Lakens, D. (2013). Calculating and reporting effect sizes to facilitate cumulative science: a practical primer for t-tests and ANOVAs. *Front. Psychol.* 4:863. doi: 10.3389/fpsyg.2013.00863
- Laws, G., and Bishop, D. V. M. (2004). Pragmatic language impairment and social deficits in Williams syndrome: a comparison with Down’s syndrome and specific language impairment. *Int. J. Lang. Commun. Disord.* 39, 45–64. doi: 10.1080/13682820310001615797
- Levy, Y., and Eilam, A. (2013). Pathways to language: a naturalistic study of children with Williams syndrome and children with Down syndrome. *J. Child Lang.* 40, 106–138. doi: 10.1017/S0305000912000475
- Losh, M., Bellugi, U., and Reilly, J. (2000). Narrative as a social engagement tool: the excessive use of evaluation in narratives from children with Williams syndrome. *Narrat. Inq.* 10, 265–290. doi: 10.1075/ni.10.2.0110s
- MacWhinney, B. (2000). *The CHILDES Project: Tools for Analyzing Talk. Volume I: Transcription Format and Programs*. Mahwah, NJ: Lawrence Erlbaum.
- Marini, A., Martelli, S., Gagliardi, C., Fabbro, F., and Borgatti, R. (2010). Narrative language in Williams syndrome and its neuropsychological correlates. *J. Neurolinguistics* 23, 97–111. doi: 10.1016/j.jneuroling.2009.10.002
- Marini, A., Tavano, A., and Fabbro, F. (2008). Assessment of linguistic abilities in Italian children with specific language impairment. *Neuropsychologia* 46, 2816–2823. doi: 10.1016/j.neuropsychologia.2008.05.013
- Mayer, M. (1969). *Frog, Where are You?* New York, NY: Dial Press.
- McCabe, A., Bliss, L., Barra, G., and Bennett, M. (2008). Comparison of personal versus fictional narratives of children with language impairment. *Am. J. Speech Lang. Pathol.* 17, 194–206. doi: 10.1044/1058-0360(2008/019)
- McCabe, A., and Rollins, P. R. (1994). Assessment of preschool narrative skills. *Am. J. Speech Lang. Pathol.* 3, 45–56. doi: 10.1044/1058-0360.0301.45
- McGrath, R. E., and Meyer, G. J. (2006). When effect sizes disagree: the case of *r* and *d*. *Psychol. Methods* 11, 386–401. doi: 10.1037/1082-989X.11.4.386
- Mervis, C. B. (1999). “The Williams syndrome cognitive profile: Strengths, weaknesses, and interrelations among auditory short-term memory, language, and visuospatial constructive cognition,” in *Ecological Approaches to Cognition: Essays in Honor of Ulric Neisser*, eds E. Winograd, R. Fivush, and W. Hirst (Mahwah, NJ: Erlbaum), 193–227.
- Mervis, C. B. (2006). “Language abilities in Williams-Beuren syndrome,” in *Williams-Beuren Syndrome: Research, Evaluation, and Treatment*, eds C. A. Morris, H. M. Lenhoff, and P. P. Wang (Baltimore, MD: Johns Hopkins University Press), 159–206.
- Mervis, C. B., and Becerra, A. M. (2007). Language and communicative development in Williams syndrome. *Ment. Retard. Dev. Disabil. Res. Rev.* 13, 3–15. doi: 10.1002/mrdd.20140
- Mervis, C. B., and John, A. E. (2010). Cognitive and behavioral characteristics of children with Williams syndrome: implications for intervention approaches. *Am. J. Med. Genet.* 154C, 229–248. doi: 10.1002/ajmg.c.30263
- Mervis, C. B., Kistler, D. J., John, A. E., and Morris, C. A. (2012). Longitudinal assessment of intellectual abilities of children with Williams syndrome: multilevel modeling of performance on the Kaufman Brief Intelligence Test-second edition. *Am. J. Intellect. Dev. Disabil.* 117, 134–155. doi: 10.1352/1944-7558-117.2.134
- Mervis, C. B., and Klein-Tasman, B. P. (2000). Williams syndrome: cognition, personality, and adaptive behavior. *Ment. Retard. Dev. Disabil. Res. Rev.* 6, 148–158. doi: 10.1002/1098-2779(2000)6:2<148::AID-MRDD10>3.0.CO;2-T
- Mervis, C. B., Morris, C. A., Klein-Tasman, B. P., Bertrand, J., Kwitny, S., Appelbaum, L. G., et al. (2003). Attentional characteristics of infants and toddlers with Williams syndrome during triadic interactions. *Dev. Neuropsychol.* 23, 243–268. doi: 10.1080/87565641.2003.9651894
- Mervis, C. B., Robinson, B. F., Bertrand, J., Morris, C. A., Klein-Tasman, B. P., and Armstrong, S. C. (2000). The Williams syndrome cognitive profile. *Brain Cogn.* 44, 604–628. doi: 10.1006/brcg.2000.1232
- Mervis, C. B., Robinson, B. F., Rowe, M. L., Becerra, A. M., and Klein-Tasman, B. P. (2004). “Relations between language and cognition in Williams syndrome,” in *Williams Syndrome Across Languages*, eds S. Bartke and J. Siegmüller (Amsterdam: John Benjamins), 63–92.
- Mervis, C. B., and Velleman, S. L. (2011). Children with Williams syndrome: language, cognitive, and behavioral characteristics and their implications for intervention. *Perspect. Lang. Learn. Educ.* 18, 98–107. doi: 10.1044/1le18.3.98
- Ninio, A., and Snow, C. E. (1996). *Pragmatic Development*. Boulder, CO: Westview Press.
- Norbury, C. F., Gemmell, T., and Paul, R. (2014). Pragmatics abilities in narrative production: a cross-disorder comparison. *J. Child Lang.* 41, 485–510. doi: 10.1017/S030500091300007X
- O’Donnell, C. L. (2008). Defining, conceptualizing, and measuring fidelity of implementation and its relationship to outcomes in K-12 curriculum intervention research. *Rev. Educ. Res.* 78, 33–84. doi: 10.3102/0034654307313793
- Petersen, D., and Spencer, T. D. (2014). Narrative assessment and intervention: a clinical tutorial on extending explicit language instruction and progress monitoring to all students. *Perspect. Commun. Disord. Sci. Cultur.* 21, 5–21. doi: 10.1044/cds21.1.5
- Petersen, D. B. (2011). A systematic review of narrative-based language intervention with children who have language impairment. *Commun. Disord. Q.* 32, 207–220. doi: 10.1177/1525740109353937
- Petersen, D. B., Brown, C. L., Ukrainetz, T. A., Wise, C., Spencer, T. D., and Zebre, J. (2014). Systematic individualized narrative language intervention on

- the personal narratives of children with autism. *Lang. Speech Hear. Serv. Sch.* 45, 40–51. doi: 10.1044/2013_LSHSS-12-0099
- Petersen, D. B., and Spencer, T. D. (2012). The narrative language measures: tools for language screening, progress monitoring, and intervention planning. *Perspect. Lang. Learn. Educ.* 19, 119–129. doi: 10.1044/1le19.4.119
- Petersen, D. B., and Spencer, T. D. (2016). Using narrative intervention to accelerate canonical story grammar and complex language growth in culturally diverse preschoolers. *Top. Lang. Disord.* 36, 6–19. doi: 10.1097/TLD.0000000000000078
- Peterson, C., and McCabe, A. (1983). *Developmental Psycholinguistics: Three Ways of Looking at a Child's Narrative*. New York, NY: Springer.
- Philofsky, A., Fidler, D. J., and Hepburn, S. (2007). Pragmatic language profiles of school-age children with autism spectrum disorders and Williams syndrome. *Am. J. Speech Lang. Pathol.* 16, 368–380. doi: 10.1044/1058-0360(2007)040
- Porter, M. A., and Coltheart, M. (2005). Cognitive heterogeneity in Williams syndrome. *Dev. Neuropsychol.* 27, 275–306. doi: 10.1207/s15326942dn2702_5
- Reilly, J., Klima, E. S., and Bellugi, U. (1990). Once more with feeling: affect and language in atypical populations. *Dev. Psychopathol.* 2, 367–391. doi: 10.1017/S0954579400005782
- Reilly, J., Losh, M., Bellugi, U., and Wulfeck, B. (2004). Frog, where are you? Narratives in children with specific language impairment, early focal brain injury, and Williams syndrome. *Brain Lang.* 88, 229–247. doi: 10.1016/S0093-934X(03)00101-9
- Reilly, J. S., Bernicot, J., Vicari, S., Lacroix, A., and Bellugi, U. (2005). “Narratives in children with Williams syndrome: a cross linguistic perspective,” in *Perspectives on Language and Language Development: Essays in honor of Ruth A. Berman*, eds D. Ravid and H. Bat-Zeev Shyldkrot (Dordrecht: Kluwer), 303–312. doi: 10.1007/1-4020-7911-7_22
- Renfrew, C. E. (1997). *The Bus Story Test*. Milton Keynes: Speechmark.
- Scatone, D., Tingstrom, D. H., and Wilczynski, S. M. (2006). Increasing appropriate social interactions of children with autism spectrum disorders using social stories. *Focus Autism Other Dev. Disabil.* 21, 211–222. doi: 10.1177/10883576060210040201
- Semel, E. M., and Rosner, S. R. (2003). *Understanding Williams Syndrome: Behavioral Patterns and Interventions*. Mahwah, NJ: L. Erlbaum.
- Shiro, M. (2003). Genre and evaluation in narrative development. *J. Child Lang.* 30, 165–195. doi: 10.1017/S0305000902005500
- Shiro, M., Diez-Itza, E., Viejo, A., and Fernández-Urquiza, M. (2016). “Pragmática evaluativa de las narraciones en el síndrome de Williams,” in *Proceedings of the 8th International Conference of Language Acquisition*, eds E. Aguilar, D. Adrover, L. Bull, and R. López (Palma de Mallorca: UIB), 31–32.
- Skwerer, D. P., Ammerman, E., and Tager-Flusberg, H. (2013). Do you have a question for me? How children with Williams syndrome respond to ambiguous referential communication during a joint activity. *J. Child Lang.* 40, 266–289. doi: 10.1017/S0305000912000360
- Spencer, T. D., Kajjan, M., Petersen, D. B., and Bilyk, N. (2013). Effects of an Individualized narrative intervention on children's storytelling and comprehension skills. *J. Early Interv.* 35, 243–269. doi: 10.1177/1053815114540002
- Spencer, T. D., Petersen, D. B., and Adams, J. L. (2015). Tier 2 language intervention for diverse preschoolers: an early-stage randomized control group study following an analysis of response to intervention. *Am. J. Speech Lang. Pathol.* 24, 619–636. doi: 10.1044/2015_AJSLP-14-0101
- Spencer, T. D., and Slocum, T. A. (2010). The effect of a narrative intervention on story retelling and personal story generation skills of preschoolers with risk factors and narrative language delays. *J. Early Interv.* 12, 178–199. doi: 10.1177/1053815110379124
- Stojanovik, V. (2006). Social interaction deficits and conversational inadequacy in Williams syndrome. *J. Neurolinguistics* 19, 157–173. doi: 10.1016/j.jneuroling.2005.11.005
- Stojanovik, V., Perkins, M., and Howard, S. (2001). Language and conversational abilities in Williams syndrome: How good is good? *Int. J. Lang. Commun. Disord.* 36(Suppl.), 234–239. doi: 10.3109/13682820109177890
- Stojanovik, V., Perkins, M., and Howard, S. (2006). Linguistic heterogeneity in Williams syndrome. *Clin. Linguist. Phon.* 20, 547–552. doi: 10.1080/02699200500266422
- Swanson, L. A., Fey, M. E., Mills, C. E., and Hood, L. S. (2005). Use of narrative-based language intervention with children who have specific language impairment. *Am. J. Speech Lang. Pathol.* 14, 131–143. doi: 10.1044/1058-0360(2005)014
- Tager-Flusberg, H., and Sullivan, K. (2000). A componential view of theory of mind: Evidence from Williams syndrome. *Cognition* 76, 59–89. doi: 10.1016/S0010-0277(00)00069-X
- Tarling, K., Perkins, M. R., and Stojanovik, V. (2006). Conversational success in Williams syndrome: communication in the face of cognitive and linguistic limitations. *Clin. Linguist. Phon.* 20, 583–590. doi: 10.1080/02699200500266547
- Tilstra, J., and McMaster, K. (2007). Productivity, fluency, and grammaticality measures from narratives: potential indicators of language proficiency? *Commun. Disord. Q.* 29, 43–53. doi: 10.1177/1525740108314866
- Udwin, O., Davies, M., and Howlin, P. (1996). A longitudinal study of cognitive abilities and educational attainment in Williams syndrome. *Dev. Med. Child Neurol.* 38, 1020–1029. doi: 10.1111/j.1469-8749.1996.tb15062.x
- Ukrainetz, T. A. (2006). “Assessment and intervention within a contextualized skill framework,” in *Contextualized Language Intervention*, ed. T. A. Ukrainetz (Eau Claire, WI: Thinking Publications), 7–58.
- Van Den Heuvel, E., Manders, E., Swillen, A., and Zink, I. (2016). Developmental trajectories of structural and pragmatic language skills in school-aged children with Williams syndrome. *J. Intellect. Disabil. Res.* 60, 903–919. doi: 10.1111/jir.12329
- Volterra, V., Capirci, O., Pezzini, G., Sabbadini, L., and Vicari, S. (1996). Linguistic abilities in Italian children with Williams syndrome. *Cortex* 32, 663–677. doi: 10.1016/S0010-9452(96)80037-2
- Wechsler, D. (1999a). *WAIS-III: Wechsler Adult Intelligence Scale (Spanish Adaptation)*. Madrid: TEA Ediciones.
- Wechsler, D. (1999b). *WISC-R: Wechsler Intelligence Scale for Children-Revised (Spanish Adaptation)*. Madrid: TEA Ediciones.

Conflict of Interest Statement: The authors declare that the research was conducted in the absence of any commercial or financial relationships that could be construed as a potential conflict of interest.

The handling editor declared a shared affiliation, though no other collaboration, with several of the authors, ED-I, VM, and MF-U.

Copyright © 2018 Diez-Itza, Martínez, Pérez and Fernández-Urquiza. This is an open-access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License (CC BY). The use, distribution or reproduction in other forums is permitted, provided the original author(s) or licensor are credited and that the original publication in this journal is cited, in accordance with accepted academic practice. No use, distribution or reproduction is permitted which does not comply with these terms.

Discusión

4. DISCUSIÓN

El objetivo general de la presente tesis doctoral era explorar los perfiles lingüísticos del síndrome de Williams y su posible especificidad sindrómica en los niveles de fonología, morfología y pragmática. Los participantes fueron distintos grupos de niños, adolescentes y adultos con síndrome de Williams, a los que se comparó con niños con desarrollo típico equiparados en sexo y edad verbal y con adolescentes con síndrome de Down. La metodología se basó en el análisis de muestras de habla espontánea y de narraciones elicidadas en situaciones diádicas de interacción conversacional.

Para cada uno de los niveles de análisis del lenguaje se diseñó un estudio incluyendo además objetivos adicionales: el primer estudio, se centró en el perfil fonológico con el objetivo adicional de estudiar las etapas y trayectorias del desarrollo fonológico tardío; el segundo estudio, se centró en el perfil morfológico con el objetivo adicional de compararlo con el del síndrome de Down; el tercer estudio, se centró en el perfil pragmático textual con el objetivo adicional de evaluar un programa de intervención narrativa oral explícita.

4.1. Perfil fonológico

El análisis del perfil fonológico se basó en el cálculo de las frecuencias absolutas y relativas de las clases y subclases de procesos, así como en la comparación de las diferencias en los perfiles individuales y de las diferencias con el desarrollo típico. Se compararon dos grupos de sujetos con SW (niños vs adolescentes y adultos), con el fin de determinar si seguían las etapas del desarrollo típico y si presentaban características específicas en relación con los perfiles de niños con desarrollo típico en dos etapas fonológicas: expansión (3 años) y resolución (5 años).

4.1.1. Perfiles de frecuencia absoluta

Los participantes de los grupos con SW mostraron una mayor frecuencia de omisión que los niños de los grupos normativos de DT, incluyendo la supresión de segmentos aislados tanto en posición de ataque silábico simple como en coda final de palabra, lo que puede tener implicaciones morfofonológicas adicionales en el desarrollo (Levy y Eilam, 2013). El español tiene una morfología compleja donde las omisiones o sustituciones de los sonidos finales de las palabras pueden tener un impacto en la flexión en la mayoría de las categorías de palabras, especialmente en los verbos. De hecho, los adolescentes con SW, en el segundo estudio de la presente tesis, presentaron una mayor frecuencia de errores morfológicos de omisión que los controles con DT de 5 años igualados en edad verbal (Diez-Itza et al., 2019).

Los niños con SW tendían a omitir todas las subclases de fonemas con mayor frecuencia que los niños con DT de 3 años, aunque las diferencias no fueron estadísticamente significativas para las consonantes oclusivas sonoras y líquidas, lo cual fue inesperado teniendo en cuenta que las oclusivas sordas son menos marcadas y lingüísticamente adquiridas antes, es decir, menos complejas (McLeod y Crowe, 2018). En estudios previos, los patrones de desajuste en los grupos consonánticos homosilábicos eran más comunes cuando C1 era sonoro. Las oclusivas sonoras son más marcadas y, desde un punto de vista de jerarquía de sonoridad, más próximas a las consonantes líquidas C2, por lo tanto, los patrones de reducción de grupos siguen el principio de retener la consonante menos sonora (Pérez et al., 2018; Vergara et al., 2021).

La mayor frecuencia de omisión de vocales observada en los dos grupos con SW en comparación con sus respectivos grupos normativos con DT puede considerarse un rasgo atípico. Además, una frecuencia significativamente mayor de omisiones de consonantes líquidas en el grupo de adolescentes y adultos con SW que en el grupo normativo con DT de 5 años puede sugerir una trayectoria de desarrollo atípica. En este grupo, la frecuencia de

omisiones de oclusivas sordas, consonantes nasales y fricativas puede ser interpretado como una reconvergencia con el grupo normativo, siguiendo así también una trayectoria no lineal de desarrollo fonológico. Los resultados de este estudio fueron parcialmente consistentes con los de Diez-Itza et al. (2021) quienes observaron que los niños y adolescentes con síndrome de Down presentaban atípicamente más procesos de omisión que sus controles de 3 años con DT. Una parte sustancial de las omisiones segmentales correspondía a codas en posición medial y final, que eran significativamente más frecuentes en los participantes con síndrome de Down.

La frecuencia de metátesis también fue atípicamente mayor en el grupo de niños con SW en comparación con los niños de 3 años con DT, mientras que en el grupo de individuos mayores ya no se diferenció de la de los niños de 5 años con DT. Los primeros estudios de niños con SW ya referían ejemplos de metátesis como errores fonológicos distintivos de este síndrome, lo cual fue también documentado posteriormente en comparación con otros síndromes (Diez-Itza et al., 1998; Hidalgo, 2019; Hidalgo y Garayzábal, 2019; Volterra et al., 1996).

Es importante señalar el posible efecto del método de elicitación, ya que Diez-Itza et al. (2021) observaron que los niños y adolescentes con síndrome de Down presentaban una mayor tendencia a la omisión de segmentos en el habla espontánea que en las pruebas de articulación. Por el contrario, encontraron una menor tendencia a las sustituciones en el habla espontánea, coherente con los hallazgos del presente estudio, donde los participantes con SW no diferían de los niños con DT en las sustituciones de consonantes. Sin embargo, presentaron una frecuencia significativamente mayor de sustituciones de vocales que los niños con DT, lo que también puede considerarse un rasgo atípico en el SW, ya que los núcleos silábicos simples suelen estar ya adquiridos en el desarrollo fonológico tardío típico del español (Diez-Itzá et al., 2001). El hecho de que el estudio de Hidalgo (2019) no observara omisiones de coda final (es decir, supresiones de consonantes finales) en ningún participante con SW también sugiere una

mayor facilitación de la producción de la estructura completa de la palabra cuando se elicitó a través de pruebas de articulación. La tendencia a las omisiones observada en los participantes con SW en el presente estudio podría por lo tanto estar relacionada con el método de elicitación, ya que el habla espontánea implica factores prosódicos, articulatorios y planificación lingüística muy diferentes a la denominación de dibujos. No obstante, los procesos fonológicos son mucho menos frecuentes en el SW que en el síndrome de Down, por lo que la inteligibilidad del habla rara vez se ve afectada en esta población, que generalmente muestra además una velocidad del habla lenta (Barnes et al., 2009; Crawford et al., 2008; Hargrove et al., 2012; Kumin, 2006; Semel y Rosner, 2003; Setter et al., 2007).

4.1.2. Perfiles de frecuencia relativa

Además de las diferencias cuantitativas observadas, el estudio de las frecuencias relativas, es decir, la distribución porcentual de procesos por clases y subclases, también sugiere que el desarrollo fonológico tardío en el SW no sigue una trayectoria lineal. Los valores cruzados en los perfiles de frecuencia relativa entre el grupo de los niños y el de los adolescentes y adultos con SW indican que las trayectorias del desarrollo fonológico tardío, desde la primera etapa hasta la etapa final, muestran una tendencia hacia la reducción en la proporción de omisiones y el aumento en la proporción de procesos de asimilación y adición. Tales trayectorias hipotéticas están en línea con las diferencias observadas entre los grupos de niños con DT. Por lo tanto, los perfiles de los adolescentes y adultos con SW y los de los niños de 5 años con DT están bastante próximos, lo que sugiere que la trayectoria observada en el SW correspondería a la evolución típica desde la etapa de expansión a la etapa de resolución en el desarrollo fonológico tardío. Estos resultados son consistentes en parte con los de Martínez y Diez-Itza (2012), quienes observaron que las asimilaciones tendían a persistir como errores de procesamiento en la última etapa del desarrollo típico.

Sin embargo, los perfiles de frecuencia relativa presentan un porcentaje de omisiones atípicamente mayor en el grupo de niños con SW que en el grupo normativo de niños de 3 años con DT. En consecuencia, el porcentaje de sustituciones en dicho grupo es bajo, de modo que los perfiles de ambos grupos se cruzan en esos puntos, lo que sugiere que los niños con SW pueden estar aún en el umbral del desarrollo fonológico tardío previo al inicio de la etapa de expansión, ya que en el desarrollo típico se observa en esta etapa un proceso emergente en el que las sustituciones tienden a aumentar y las omisiones a disminuir (Vergara et al., 2021).

Las diferencias se hacen más evidentes en los perfiles de las subclases de procesos. Las subclases de estructura de la sílaba muestran perfiles cruzados de frecuencia relativa cuando se comparan los grupos con SW, con porcentaje relativamente menor de supresión de consonantes finales y relativamente mayor de reducción de grupos vocálicos en el grupo de adolescentes y adultos con SW, lo cual está en línea con los perfiles de los grupos normativos con DT en las respectivas etapas de expansión y resolución.

Se observan también asimetrías llamativas en los perfiles de los grupos con SW en comparación con sus grupos control con DT. Los niños con SW presentan un porcentaje mucho menor de reducción de grupos consonánticos que los niños de 3 años con DT, lo que contrasta con el alto porcentaje de supresión de consonantes finales. Es importante señalar que, en esta investigación doctoral, al igual que en la anterior de Martínez (2010), se incluyen tanto grupos consonánticos homosilábicos como heterosilábicos, que también habían sido descritos previamente y de manera exhaustiva por Diez-Itza y Martínez (2004). Por el contrario, un estudio más reciente que incluye análisis no lineales solo aborda el estudio de los grupos homosilábicos (Vergara et al., 2021). El perfil de adquisición relativamente temprana de los grupos consonánticos observado en el grupo de niños con SW indica un desarrollo asincrónico, ya que la producción de grupos consonánticos es tardía en el desarrollo fonológico típico y suele estar alterada en los trastornos del habla (McLeod et al., 2001; Pérez et al., 2018; Vergara

et al., 2021). El perfil de los adolescentes y adultos con SW reconverge en este aspecto con el del grupo de niños de 5 años con DT, lo que sugiere una trayectoria atípica (Becerra y Mervis, 2019). Sin embargo, la supresión persistente de consonantes finales sigue siendo un rasgo divergente en el perfil de los adolescentes y adultos con SW, y esto debe ser investigado en relación con las dificultades morfofonológicas atípicas señaladas en algunos estudios (Diez-Itza et al., 2017; Levy y Eilam, 2013).

Asimismo, hay diferencias muy marcadas en los perfiles cuando se analizan las frecuencias relativas de sustituciones y omisiones. En el grupo de adolescentes y adultos con SW se observa menor porcentaje de sustituciones en oclusivas sordas y mayor porcentaje en fonemas sonoros, en concordancia con lo observado en los perfiles de los controles con DT (Vergara et al., 2021). Los perfiles de los niños con SW muestran un mayor porcentaje de sustituciones de vocales que los de los niños de 3 años con DT, lo que podría considerarse un rasgo atípico, ya que los estudios sugieren que las vocales simples se adquieren en las primeras etapas del desarrollo fonológico (Bosch, 2004; Smith, 1973). Un porcentaje relativamente alto de procesos de sustitución vocálica se mantiene en el grupo de adolescentes y adultos, aunque también se corresponde con un aumento relativo de sustituciones vocálicas en el grupo normativo de niños de 5 años con DT. Esta observación es consistente con la de Donegan (2013), quien sugiere que existe una mayor variabilidad vocálica en los niños de la que se suele considerar y esto se explica tanto por factores fonéticos como prosódicos. Parece que las vocales juegan un papel diferente al de las consonantes en la adquisición del lenguaje y que están relacionadas con la prosodia y la organización de los constituyentes sintácticos (Hochmann et al., 2011), por lo que los procesos de sustitución vocálica podrían estar asociados con las dificultades prosódicas observadas en el SW (Martínez-Castilla et al., 2012; Stojanovik, 2010).

En cuanto a las subclases de procesos de omisión, los perfiles de los adolescentes y

adultos con SW muestran frecuencias significativamente menores en los porcentajes de omisión de consonantes oclusivas sordas, nasales y fricativas, lo que sugiere de nuevo trayectorias no lineales a través de las etapas del desarrollo fonológico tardío. Además, los perfiles de los niños con SW mostraron menor porcentaje de omisión de consonantes fricativas y porcentajes más altos de omisión de vocales simples, oclusivas sordas y nasales que los observados en el grupo normativo de niños de 3 años con DT, lo que de nuevo apunta a rasgos atípicos en el desarrollo fonológico tardío del SW. Los adolescentes y adultos con SW presentan un perfil de frecuencia relativa de omisiones que también difiere del de los niños de 5 años con DT, donde se observan porcentajes más altos de omisión de consonantes líquidas y vocales simples.

Los resultados del presente estudio indican diferentes etapas y trayectorias no lineales en el desarrollo fonológico tardío tanto en el SW como en el DT, que también se reflejan en perfiles parcialmente divergentes cuando se comparan las frecuencias relativas de los procesos fonológicos en los sujetos con SW y en los niños con DT.

4.1.3. Diferencias individuales en los perfiles de frecuencia relativa

La comparación mediante análisis de conglomerados de los perfiles individuales de frecuencia relativa en función de las clases de procesos indica que la mayoría de los sujetos con SW presenta perfiles modales, es decir, ajustados a la media de su grupo. Sin embargo, también existen importantes diferencias individuales, como ya se había observado en estudios previos de pragmática (Stojanovik, 2006). Estas diferencias van en la dirección de mayor divergencia de los perfiles de los sujetos con respecto a los de los grupos normativos con DT, acentuando así los rasgos atípicos del desarrollo fonológico tardío en el SW. Además, los perfiles modales no siempre están representados en las diferentes clases de procesos por los mismos sujetos, indicando una gran complejidad donde las diferencias individuales interactúan

con las trayectorias de desarrollo.

En el análisis más detallado de las diferencias y similitudes en los perfiles individuales de las subclases de procesos, se observa que la mayoría de los niños con SW presenta un perfil modal en los procesos de estructura de la sílaba y de omisión. Sin embargo, el caso del sujeto de mayor edad en este grupo se muestra como atípico en ambas clases de procesos, por lo que diverge tanto de los perfiles del grupo normativo con DT, como del de los sujetos de más edad con SW. También diverge del grupo de los niños en el perfil de los procesos de sustitución, siendo el único caso fuera del perfil modal en todas las clases y subclases de procesos. Esto puede interpretarse como que, debido a su mayor edad cronológica y verbal, ya no representa la primera etapa del desarrollo fonológico tardío en el SW, sino quizás la etapa intermedia de estabilización que no se recoge en el presente estudio.

El grupo de adolescentes y adultos con SW muestra mayor heterogeneidad, de manera que, en los perfiles de todas las subclases de procesos, el grupo modal no incluye una mayoría de los casos. Esto podría estar relacionado con el hecho de que quizás se hallen algunos casos en etapas diferentes del desarrollo, al tener un rango más amplio de edad cronológica y edad verbal. Entre los casos extremos, los más destacados son: el de mayor edad verbal, que muestra perfiles muy atípicos de procesos de estructura de la sílaba y de sustitución; el de mayor edad cronológica y menor edad verbal, con una alta proporción de procesos de omisión de vocales, típicos de etapas más tempranas; y el único caso que no está incluido en ninguno de los perfiles modales y que además solo presenta sustituciones de consonantes líquidas. Estos resultados sugieren que la edad verbal es un factor que puede determinar no sólo diferencias cuantitativas en la producción fonológica, sino también una mayor complejidad y diferencias cualitativas en las clases y subclases de procesos. Sin embargo, las habilidades no verbales, el género o la escolaridad también podrían explicar las diferencias individuales.

4.1.4. Etapas y trayectorias del desarrollo fonológico tardío

Los resultados de la comparación transversal entre el grupo de niños y el de adolescentes y adultos con SW sugieren una trayectoria de desarrollo fonológico tardío en la que algunos procesos persisten en la adolescencia y la edad adulta. Los niños con SW presentan una mayor frecuencia de procesos fonológicos en casi todas las clases y subclases que los adolescentes y adultos, lo cual es consistente con investigaciones previas (Huffman, 2019). Los perfiles de ambos grupos son equiparables respectivamente a los de los niños de 3 y 5 años con DT, por lo que podría interpretarse que se encuentran en las etapas diferentes del desarrollo fonológico tardío, que se corresponden con las de dichos grupos normativos, es decir, que el grupo de niños con SW estaría en la etapa inicial de expansión y el grupo de adolescentes y adultos estaría en la etapa final de resolución, según la cronología establecida para el desarrollo fonológico tardío en español (Diez-Itza y Martínez, 2004; Diez-Itza et al., 2001).

La dinámica observada en el desarrollo fonológico también confirmaría que ambos grupos se encuentran en etapas distintas. La frecuencia de procesos en el grupo de niños con SW tiende a disminuir con la edad cronológica, lo cual sugiere que en esta etapa el desarrollo fonológico se produce a un cierto ritmo, lo que es consistente con lo reportado previamente por Martínez et al. (2014), en los casos de dos niños con SW, acerca de un desarrollo fonológico acelerado entre los 5 y 6 años. Este ritmo del desarrollo fonológico compensaría el retraso en el inicio del lenguaje, que a su vez se ha relacionado con el retraso del balbuceo (Masataka, 2001) y con dificultades de integración auditivo-visual observadas en bebés y niños pequeños con SW y otros síndromes del neurodesarrollo (D'Souza et al., 2015). Sin embargo, no estaría claro por qué los síndromes siguen trayectorias muy diferentes de desarrollo fonológico (Diez-Itza et al., 2021; Hidalgo y Garayzábal, 2019; Huelmo et al., 2017).

En el caso del SW, los relativamente rápidos avances durante la etapa de expansión fonológica podrían verse favorecidos por una aceleración del desarrollo léxico, que

inicialmente presenta una trayectoria atípica en la que el gesto deíctico se retrasa unos 6 meses en relación con las primeras palabras. A diferencia de lo que ocurre en desarrollo típico, no es la aparición de las primeras palabras sino la edad de adquisición del gesto deíctico, lo que mejor predice el desarrollo léxico de los niños con SW a los 4 años, y también parece marcar el inicio de una reconvergencia necesariamente acelerada hacia la trayectoria del desarrollo típico (Becerra y Mervis, 2019). La recuperación del ritmo del desarrollo fonológico típico podría explicarse de la misma manera, dada la estrecha relación entre el desarrollo léxico y fonológico, y su interrelación con los procesos cognitivos centrales, como la memoria de trabajo, la capacidad de razonamiento o la memoria verbal a corto plazo (Mervis et al., 2004; Stoel-Gammon, 2011).

Sin embargo, los resultados de este estudio sugieren que la reconvergencia durante la etapa de expansión no se mantiene en el tiempo, ya que los perfiles fonológicos en el grupo de adolescentes y adultos con SW tienden a ser progresivamente divergentes en comparación con los de los niños con DT que se hallan en las etapas de expansión y resolución del desarrollo fonológico tardío. Además, la frecuencia de los procesos fonológicos en estos sujetos de más edad con SW no está correlacionada significativamente con la edad cronológica y los procesos persisten en la mayoría de las clases, lo que sugiere que la etapa de resolución no se completa durante la adolescencia y la edad adulta en el SW. A estas edades, las asincronías podrían ser más evidentes, ya que la precisión de la producción fonológica en los individuos de mayor edad con SW era inferior a la esperada para niños de 6 años con DT, mientras que su edad verbal léxica se correspondía con de niños de 10 años con DT, edad en la que la adquisición fonológica puede considerarse completada.

Las diferencias observadas podrían interpretarse en relación con patrones atípicos en los perfiles fonológicos del SW, de modo que el desarrollo fonológico en las etapas tardías no sería explicable como un simple retraso, es decir, sólo en términos de diferencias cuantitativas

en la frecuencia de procesos en función de la edad cronológica. También se han observado trayectorias atípicas de desarrollo en individuos con SW y se han descrito diferencias entre síndromes en otros niveles del lenguaje tales como la morfología, la prosodia, las habilidades léxicas, y la pragmática (Diez-Itza et al., 2019, 2022; Levy y Eilam, 2013; Thomas y Karmiloff-Smith, 2003).

Además, los adolescentes y adultos con SW, aunque están en algunos aspectos en la misma etapa de resolución que los niños de 5 años con DT, muestran una persistencia asíncrona y atípica de ciertos procesos que sugiere que han completado un desarrollo fonológico tardío sin un dominio completo de la fonología. Esta persistencia de procesos fonológicos podría estar relacionada con el procesamiento fonológico atípico reportado en estudios previos (Majerus, 2004; Majerus et al., 2003). En este sentido, Huffman (2019) también encontró que la precisión articuladora estaba estrechamente asociada con el procesamiento fonológico, las habilidades intelectuales y las habilidades léxicas. La fortaleza en las pruebas de repetición de pseudopalabras, que están en el nivel esperado para la edad cronológica, sugiere que la memoria a corto plazo no está afectada en el SW, a diferencia de lo que ocurre en el síndrome de Down (Jarrold y Baddeley, 2001). Sin embargo, la persistencia de los procesos podría ser consistente con la hipótesis de una disociación entre la memoria a corto y a largo plazo en el dominio verbal (Vicari et al., 1996b). Los resultados previos, incluyendo también tareas de conciencia fonológica, apuntan a factores cognitivos, prosódicos, y léxicos más complejos, que determinan representaciones fonológicas y léxicas menos especificadas y anormalmente estructuradas (Böhning et al., 2002; Laing et al., 2001; Majerus et al., 2003; Stojanovik, 2010). En niños y adultos con DT, se han identificado vínculos entre las demandas de procesamiento cognitivo y lingüístico y la producción motora del habla, por lo que los procesos fonológicos observados también pueden estar relacionados con dificultades oromotoras que aún presentan los adolescentes y adultos con SW (Krishnan et al., 2015; Nip et al., 2009).

En todo caso, los resultados del presente estudio indican que la fonología no está totalmente preservada en el SW y no debe considerarse una fortaleza relativa en comparación con el desarrollo léxico, como habían sugerido algunos estudios iniciales (Udwin y Yule, 1990; Volterra et al., 1996). Resultados similares se han obtenido en el caso de la morfología (Diez-Itza, 2017), lo que también lleva a cuestionar su preservación y tipicidad tal y como se pone de manifiesto en el siguiente estudio de esta tesis (Diez-Itza et al., 2019).

Por lo tanto, no debería obviarse como se hace frecuentemente, presuponiendo la preservación de la producción fonológica, una intervención logopédica temprana y continuada que aborde específicamente las alteraciones fonológicas en las personas con SW, lo que debería ir unido a una mejora en la estimulación del lenguaje y la lectura en el hogar, teniendo en cuenta también la velocidad del habla (Mervis y Velleman, 2011; Ranzato et al., 2021).

4.2. Perfil morfológico

El análisis del perfil morfológico se basó en el estudio de la distribución de las categorías gramaticales en el habla espontánea y de los porcentajes de error en cada categoría, en el cálculo de la frecuencia total de errores y su distribución relativa por categorías y de la frecuencia y distribución relativa de los tipos de error (Omisión, Sustitución y Adición). Se compararon un grupo de adolescentes con síndrome de Williams, un grupo de adolescentes con síndrome de Down y un grupo de niños de 5 años con desarrollo típico igualados en edad verbal gramatical o léxica con cada uno de los grupos sindrómicos, con el fin de explorar posibles características morfológicas atípicas y específicas de cada síndrome.

4.2.1. Perfiles de distribución de las categorías gramaticales

El perfil de distribución porcentual de las categorías gramaticales en las muestras de habla espontánea de los adolescentes con SW mostró, como única diferencia frente al de los

niños de 5 años igualados en edad verbal, un menor uso de artículos, lo que no había sido observado en el estudio previo de Diez-Itza et al. (2017). En cambio, dicho estudio sí halló menor uso de conjunciones y pronombres reflexivos en los sujetos con SW, lo cual podría explicarse por el hecho de que los participantes en el mismo presentaban distintos rangos de edad, incluyendo también niños y adultos. En todo caso, se confirmaría la necesidad de tener en cuenta las diferentes proporciones de cada categoría gramatical en las muestras lingüísticas, como una forma más fiable de ponderar el impacto relativo de los errores morfológicos.

4.2.2. Perfiles de frecuencia de errores por categorías gramaticales

La frecuencia total de errores morfológicos en el grupo con SW afectó a menos del 0,8% de las palabras (tokens), sin que se hallaran diferencias significativas con la frecuencia de errores en el grupo de niños con DT, que fue menor del 0,3%. De nuevo, estos resultados difieren de los observados en la investigación previa de Diez-Itza et al. (2017), donde la frecuencia de errores morfológicos en los sujetos con SW era superior al 1% y significativamente mayor que la de los controles de 5 años con DT, a pesar de que estos presentaban una edad verbal menor que los niños con DT del presente estudio. La disparidad entre estos resultados podría atribuirse de nuevo a la inclusión de niños y adultos con SW en el estudio previo. En todo caso, el presente estudio confirmaría que la morfología gramatical no está intacta o preservada en adolescentes con SW, ya que se está considerando la competencia gramatical esperada para su edad verbal y no la esperable para su edad cronológica, que en el caso de adolescentes con DT no debería de presentar errores morfológicos reseñables (Bellugi et al., 1988, 1990; Diez-Itza et al., 1998, 2017; Karmiloff-Smith et al., 1997; Mervis, 2006; Volterra et al., 1996). En este sentido, conviene reiterar las dificultades que se plantean en la discapacidad intelectual al comparar a los sujetos generalmente con niños de menor edad verbal o mental. La preservación entonces debería de

considerarse relativa, no total, en el sentido que ya muy pronto discutieron Karmiloff-Smith et al. (1997), cuando se preguntaron “cómo de intacto es “intacto” en el síndrome de Williams”. En este caso, podría hablarse de una preservación relativa en el sentido de que constituye una fortaleza en relación con la edad verbal, mientras que como veíamos más arriba la fonología no presenta tal fortaleza, en el caso de los adolescentes y adultos con SW.

A la hora de explicar la naturaleza y el significado de los errores morfológicos observados en los adolescentes con SW, surge el debate entre aquellos que consideran que reflejan o bien un deterioro selectivo de algún componente (Clahsen y Almazan, 1998, 2001; Clahsen et al., 2004), o bien presentan características que responden a trayectorias de desarrollo atípicas (Thomas y Karmiloff-Smith, 2003; Thomas et al., 2001).

Los resultados de la frecuencia y distribución relativa de errores morfológicos por categorías gramaticales se mostraron más coherentes con esta última explicación neuroconstructivista, ya que revelaron distintas características atípicas en el perfil morfológico del SW, algunas de las cuales también se habían observado en el estudio previo de Diez-Itza et al. (2017).

El porcentaje de errores en cada categoría gramatical presentó diferencias significativas con el grupo de niños con DT en el caso llamativo de los artículos que, a pesar de su uso significativamente menor, presentaron un porcentaje de errores significativamente mayor, siendo la categoría con mayor porcentaje de errores morfológicos por detrás de las preposiciones y por delante de los pronombres personales. En cambio, en los niños con DT la categoría con mayor porcentaje de error fue la de los adjetivos, seguida de los pronombres personales y de los verbos.

En cuanto a la distribución relativa de errores por categorías, el perfil morfológico de los adolescentes con SW mostró también diferencias frente al de los controles con DT, incluyendo de nuevo una mayor proporción de errores en artículos, en preposiciones y en

verbos, pero no así en pronombres personales y adjetivos, lo que sugiere de nuevo un perfil atípico. En cuanto a las similitudes, destaca la alta proporción de errores en pronombres personales y una mínima proporción de errores en conjunciones.

4.2.3. Perfiles de tipos de error morfológico

La frecuencia de errores de Omisión fue significativamente mayor en los adolescentes con SW que en los niños con DT. Además, en la distribución relativa de los tipos de error los de Omisión también fueron más frecuentes en el SW que en el DT, a diferencia de los de Sustitución, mucho más frecuentes en el DT que los demás tipos de error. Estos resultados confirman la tendencia atípica a la Omisión de morfemas gramaticales que ya había sido observada en sujetos con SW de todas las edades (Diez-Itza et al., 2017). Es necesario relacionar esta tendencia con la observada en el primer estudio del perfil fonológico, tanto por la interacción de factores morfológicos (Levy y Eilam, 2013), como por la posible explicación común en relación con un procesamiento fonológico atípico, representaciones inexactas en la memoria a largo plazo o factores relacionados con el desarrollo oromotor (Böhning et al., 2002; Krishnan et al., 2015; Laing et al., 2001; Majerus, 2004; Majerus et al., 2003; Nip et al., 2009).

Los adolescentes con SW también mostraron una frecuencia significativamente mayor de errores de Adición que los niños con DT, que no presentaron ninguno. Además, la proporción relativa de errores de Adición en el grupo con SW (18,5%) fue muy superior a la del grupo con SD (4,5%), lo que sugiere que estamos ante la principal especificidad del perfil morfológico de los adolescentes con SW. Las sustituciones y adiciones atípicas se habían descrito previamente en ambos síndromes (Vicari et al., 2002; Volterra et al., 1996).

4.2.4. Comparación de los perfiles morfológicos del síndrome de Williams y del síndrome de Down

La distribución de las categorías gramaticales en las muestras de habla reveló más diferencias entre los grupos sindrómicos que las observadas en el SW respecto del DT. Sin embargo, la reducción en el uso de artículos no se observa en el SD, por lo que podría considerarse una característica específica del perfil morfológico de los adolescentes con SW. Por su parte, lo específico de la distribución en los adolescentes con SD sería el menor porcentaje de verbos, pronombres personales y pronombres relativos, junto con un mayor porcentaje de sustantivos. Ambos perfiles presentarían pues características atípicas pero diferenciadas, contrariamente al supuesto de un retraso o afectación global e inespecífica de la gramática relacionado con la discapacidad intelectual, que se había sugerido en el caso del SD (Fowler, 1990).

La frecuencia total de errores morfológicos en el grupo con SD casi alcanzó el 10% de las palabras (tokens), siendo mucho mayor que la observada en el grupo con SW, donde menos del 0,8% de los tokens se vieron afectados por errores. Por lo tanto, los resultados del presente estudio coinciden con los de múltiples estudios previos que indican que la morfología gramatical constituye un área de debilidad específica en las personas con SD, ya que presentan una incidencia de errores morfológicos mucho mayor de la esperable para su edad verbal léxica (Chapman et al., 1998; Fowler, 1990; Molinero, 1988; Singer-Harris et al., 1997; Vicari et al., 2000).

Estas diferencias se reflejan igualmente en la frecuencia porcentual de errores por categorías, siendo significativamente mayor en todas las categorías en los adolescentes con SD. A pesar de esta disparidad en términos cuantitativos, los mayores porcentajes de errores se produjeron en las mismas categorías que en el SW, es decir, artículos, pronombres personales y preposiciones. En cambio, en el SW al igual que en el DT, en algunas categorías no se

observaron errores como en los cuantificadores, los posesivos y los relativos, que sí mostraban porcentajes significativos de error en el SD, lo que podría considerarse un rasgo específico del perfil morfológico de este síndrome.

Esta especificidad se aprecia también cuando se analiza la distribución relativa de errores por categorías, donde los errores en artículos, adjetivos, pronombres personales, verbos, preposiciones y conjunciones supusieron casi el 99% de los errores en el SW y solo poco más del 80% en el SD, en cuyo perfil de distribución relativa los errores en nombres, posesivos, relativos, cuantificadores y adverbios sumaron casi el 20% (nótese que estos resultados se corresponden con el texto publicado del estudio 2, pero no así con la Figura 1 donde aparecen intercambiadas las barras de ambos síndromes).

Más allá de las importantes diferencias cuantitativas, la distribución relativa sugiere pues características complejas en cada uno de los síndromes cuyos perfiles presentan distintas convergencias y divergencias, comparados entre sí y con el DT. Las similitudes entre el perfil del SW y el del SD se concretan en una mayor proporción de errores en artículos y unidades de relación (preposiciones y conjunciones) que supusieron el 45% de los errores totales, mientras que en el DT no alcanzó el 35%. La frecuencia atípicamente alta de errores en palabras funcionales ya había sido descrita previamente en el SD (Fabbretti et al., 1997). Tales resultados también son similares a los hallados por Diez-Itza y Miranda (2007) con la misma metodología de análisis del habla espontánea, siendo considerados específicos del perfil gramatical del SD. A la luz del presente estudio, el carácter atípico también sería compartido por el SW, siendo específica del SD la alta proporción de errores en los otros procesos señalados más arriba, que apenas están presentes en el SW. Los perfiles de ambos síndromes comparten también una atípicamente baja proporción de errores en adjetivos, no alcanzando el 5%, mientras que en el DT supera el 10%.

En cuanto a las diferencias entre los perfiles del SW y del SD en la distribución relativa

de errores, destaca la alta proporción en los pronombres personales, cercana al 35%, que mostraron los adolescentes con SW y fue similar a la de los niños con DT. Como principal característica atípica y diferencial frente al SD, se observó una mayor proporción de errores en verbos, que a su vez coincide con una frecuencia relativamente baja de errores en verbos, lo que junto con la baja proporción de pronombres personales fue considerado en el estudio de Diez-Itza y Miranda (2007) como una característica específica del SD. En este caso, la proporción alta de errores en verbos en el SW, que fue también mayor que en el DT, se revela como una especificidad del perfil gramatical de los adolescentes con SW estudiados. Los errores en la flexión verbal han sido el centro del debate acerca de la preservación modular de la gramática en el SW (Clahsen y Almazan, 1998, 2001; Clahsen y Temple, 2003; Clahsen et al., 2004), aunque los resultados previos de los patrones de error verbal, especialmente en la hiperregularización, no avalan dicho supuesto (Diez-Itza et al., 2017; Thomas et al., 2001). Es necesario señalar que, en el presente estudio, a diferencia de investigaciones previas, se ponderaron las proporciones según la distribución de las categorías gramaticales en las muestras lingüísticas, por lo que los resultados han de considerarse más fiables. De este modo, la incidencia relativa de error en verbos en el SD fue aún inferior en el presente estudio, lo que es consistente con los resultados de estudios previos que observaron inesperadamente tasas de error bajas en la flexión verbal en sujetos con SD (Eadie et al., 2002; Schaner-Wolles, 2004).

La comparación entre síndromes en cuanto a tipos de errores indicó una muy alta frecuencia de errores de Omisión en el SD que casi doblaron a los de Sustitución, mientras que en el SW la frecuencia de ambos tipos fue mucho menor e idéntica en términos cuantitativos. La tendencia a la omisión de morfemas libres y ligados se ha destacado como una característica del perfil del SD que comparte con el TEL (Eadie et al., 2002). En términos de la distribución de los errores por tipos, en el SD los de Omisión casi supusieron el 60%, mientras que los de Sustitución no alcanzaron el 40%. En el SW, la proporción de errores de

Sustitución superó a los de Omisión, a pesar de que en términos absolutos tenían la misma frecuencia, mientras que en el DT la proporción de errores de Omisión fue aún menor, lo cual confirma cierta tendencia atípica a la Omisión en el SW observada en el estudio previo de Diez-Itza et al. (2017), aunque en proporción presentan más sustituciones en paralelo con el DT. En cambio, el SW y el SD presentan mucho menor proporción de errores de Sustitución que el DT, donde superan el 70%, lo cual ha de considerarse atípico. Sin embargo, ambos perfiles difieren como se ha señalado en cuanto a la proporción relativa de omisiones y sustituciones, siendo atípica la preponderancia de omisiones en el SD.

Al igual que en la comparación con el DT, la característica más llamativa del perfil del SW al compararlo con el del SD fue la alta proporción relativa de errores de Adición, por lo que la tendencia atípica a la Adición en morfemas gramaticales podría considerarse la característica más específica del perfil morfológico del SW según los resultados del presente estudio.

Los perfiles gramaticales de los adolescentes con SW cuando se comparan con los del SD tampoco podrían explicarse en términos de preservación de la morfología gramatical en el SW. Al igual que en la comparación con el síndrome de X frágil (Finestack y Abbeduto, 2010), las diferencias observadas en el SD no serían sólo de grado. Por el contrario, los perfiles morfológicos de los grupos con SW y con SD presentaron características diferenciales en comparación con los de los niños con DT de 5 años que no corresponderían a un mero retraso en el desarrollo (Benítez-Burraco et al., 2017). Los resultados observados en los adolescentes con SW y SD parecen más consistentes con la hipótesis de trayectorias o patrones de desarrollo divergentes desde etapas tempranas en las que aún no se aprecian las especificidades (Galeote et al., 2014; Karmiloff-Smith, 1998). En la misma línea, los perfiles de morfología gramatical observados en la adolescencia podrían interpretarse como un resultado del desarrollo de déficits de procesamiento morfológico y fonológico (Danielsson, et al., 2016; Lázaro et al., 2013).

4.3 Perfil Pragmático

El análisis del perfil pragmático se basó en el estudio de la productividad y la complejidad de la microestructura y la macroestructura de narraciones elicitadas a partir del visionado de una película de dibujos animados muda en niños, adolescentes y adultos con síndrome de Williams. Con el fin de posibilitar la determinación de características atípicas en el perfil pragmático, el estudio se completó a posteriori con un grupo de sujetos con desarrollo típico igualados en edad cronológica, cuyos resultados no aparecen en el artículo, que se publicó con anterioridad, y estuvo más centrado en la intervención. Los resultados se presentaron posteriormente en un simposio en el IX Congreso de AEAL (2019). En la microestructura, la productividad se analizó en términos de la longitud de las narraciones (enunciados, cláusulas y tokens) y la complejidad en términos de longitud de los enunciados (MLUw), diversidad léxica (types) y cohesión (marcadores discursivos). En la macroestructura, la productividad se analizó en términos de la integridad de la narración (recuerdo de escenarios, episodios, eventos y personajes) y la complejidad en términos de la coherencia (orden secuencial y gestión de los personajes). Mediante un diseño pretest postest, se comprobaron las mejoras en productividad y complejidad de las narraciones tras una intervención explícita basada en la propia narración y se analizaron las características del perfil que mejor predecían dichas mejoras y las implicaciones educativas. Finalmente, también se discuten las dificultades que plantean las diferencias individuales.

4.3.1. Perfiles de la microestructura narrativa

Los participantes con síndrome de Williams mostraron relativa fortaleza en la productividad léxica de las narraciones, ya que su longitud en palabras (tokens), aunque menor, no difería significativamente de sus controles igualados en edad cronológica. En cambio, las diferencias fueron significativas en cuanto a número de enunciados y cláusulas, produciendo

los sujetos con SW narraciones más cortas en cuanto a estas unidades gramaticales. En cuanto a complejidad gramatical y diversidad léxica, la microestructura narrativa también fue más simple en el SW, ya que la longitud media de los enunciados y la producción media de types fue significativamente más reducida. En cambio, no hubo diferencias en cuanto a cohesión discursiva, medida en uso de marcadores discursivos, lo que también constituye una relativa fortaleza en el perfil del SW. En conjunto, los resultados son coherentes con los de los estudios previos que señalaban una robustez gramatical en el SW, que mediante este estudio ha podido determinarse en términos absolutos, ya que se ha comparado con la edad cronológica, a diferencia de estudios previos (Losh et al., 2000).

Dado el amplio rango de edades de los participantes, el perfil de la microestructura narrativa correlacionó con la edad, de modo que los sujetos de mayor edad generaron narraciones más largas y cohesionadas. En línea con esto, se encontró una alta correlación entre el CI no verbal (manipulativo) y la edad cronológica. Sin embargo, el CI no verbal no correlaciona significativamente con ningún aspecto de la productividad de la microestructura, lo que de nuevo sugiere que la competencia gramatical no depende globalmente del nivel intelectual.

Losh et al. (2000), usando también análisis de regresión, encontraron que los niños con SW tuvieron un desempeño a niveles de edad mental no verbal en el “cuento de la rana”. Informaron de que la EC tenía efectos en el aumento de la longitud de las narraciones, pero no en la reducción de errores morfológicos. En estudios previos, también se observó la independencia de los errores morfológicos de la edad verbal y EC en el habla espontánea (Diez-Itza et al., 2017), pero los individuos con SW puntuaron al nivel de su edad verbal en productividad narrativa (Shiro et al., 2016). Ya habían sido reportados resultados similares relativos a la longitud de las historias en número de proposiciones y enunciados para niños en edad escolar de habla inglesa y francesa, donde las historias de los participantes con SW eran

más largas que las de los controles con SD, pero comparables a los controles con DT emparejados por edad mental (Lacroix et al., 2007; Reilly et al., 1990).

4.3.2. Perfiles de la macroestructura narrativa

La relativa fortaleza en la microestructura narrativa contrasta con la debilidad en la productividad y complejidad de la macroestructura, donde en todos los niveles del perfil los sujetos con SW mostraron un recuerdo menos completo y menos complejo de escenarios, episodios, eventos y personajes. Resulta especialmente llamativo que el recuerdo de los escenarios básicos de la narración no llega al 85%, un nivel equiparable al observado en un estudio previo del síndrome de Down, a pesar de las limitaciones que este presenta en la microestructura (Diez-Itza et al., 2006). Los sujetos con desarrollo típico de igual EC presentan mayor complicación en la trama, de la que recuerdan casi un 90% de episodios, frente al 65% en el caso de los sujetos con SW. Se encontraron también en el SW dificultades específicas relativas a la complejidad de la macroestructura en la gestión de los personajes, incluida la falta de mención cuando era necesaria, la confusión, y la mención de personajes no relacionados. Al igual que en el perfil de la microestructura, se observó que los sujetos de mayor edad presentaban narraciones más completas en todos los aspectos, aunque en proporción el recuerdo de los personajes era menor. A diferencia de la microestructura, el CI no verbal sí correlaciona con el perfil de la macroestructura en el SW. Los sujetos con puntuaciones de CI no verbal más altas mostraron narraciones más completas, con mejor recuerdo de los episodios, pero en proporción peor recuerdo de escenarios y personajes.

Estos resultados apoyan la idea de que existe una relación entre las características específicas de procesamiento cognitivo y la coherencia narrativa en el SW, que podría ser relativamente independiente de la productividad lingüística (Reilly et al., 2004).

En un estudio anterior, ya se había observado la relativa desproporción entre el recuerdo

de eventos y la integración de episodios en narraciones de adultos con SW (Diez-Itza et al., 2016). La tendencia de los individuos con SW a centrarse en descripciones elaboradas de episodios, debilitando la estructura temática de las narraciones, también había sido reportado y se interpretó en términos de una disociación entre las habilidades lingüísticas y las habilidades de integración pragmática (Reilly et al., 2004). La falta de integración se ha relacionado con un estilo de procesamiento centrado en los detalles, que también se observa en individuos con TEA (Happé y Frith, 2006). Los niños con TEA comparten con sus pares con SW una debilidad relativa en la macroestructura narrativa, y sus historias han sido consideradas simplistas cuando se analizaban características de la macroestructura como la organización y la coherencia causal (Capps et al., 2000; Gillam et al., 2015; Norbury et al., 2014). Los niños con SW también presentaron narraciones con menos componentes y una menor integración de la estructura temática y los personajes que los pares con TEL, lo que se discutió en términos del nivel cognitivo general (Reilly et al., 2004).

Sin embargo, también deberían tenerse en cuenta las diferencias sindrómicas en el procesamiento cognitivo, ya que se ha reportado que los niños con síndrome de Down y con síndrome X frágil pueden desarrollar fortalezas relativas en la macroestructura narrativa (Boudreau y Chapman, 2000; Channell et al., 2015; Finestack et al., 2012). Las deficiencias observadas en el SW en áreas como la cognición espacial podrían explicar estas diferencias en pragmática textual frente a otros síndromes. En tareas de construcción de bloques, los sujetos con SW presentan una tendencia al procesamiento local y una dificultad para percibir la estructura global, que ha sido explicada como efecto interactivo de déficits en el procesamiento ejecutivo y representaciones espaciales frágiles (Mervis, 2006). En un estudio previo, se sugirió una posible relación entre las debilidades en la construcción narrativa y los déficits en el procesamiento global, pero no se halló correlación significativa entre las medidas de la subprueba de Diseño de Bloques de las Escalas de Inteligencia de Wechsler y las medidas de

estructura narrativa y orden secuencial (Diez-Itza et al., 2016).

Los sujetos con SW en un estudio de Marini et al. (2010) también mostraron mayores dificultades en el procesamiento macroestructural de narraciones en una tarea basada en secuencias de imágenes que en una tarea de una sola imagen, lo que se relacionó con déficits en el análisis secuencial y la memoria de trabajo espacial. Sin embargo, no se encontró un vínculo directo entre las medidas de atención o habilidades visoespaciales y el procesamiento narrativo, por lo que los autores señalaron que el efecto podría deberse a las mayores habilidades narrativas requeridas para generar una historia a partir de una secuencia de imágenes. Sería necesaria en todo caso una investigación específica para evaluar mejor la hipótesis de una relación entre los dominios cognitivos espaciales y pragmáticos textuales, como se ha hecho en el caso del lenguaje espacial (Landau y Zukowski, 2003; Lukács et al., 2007).

4.3.3. Efecto de la intervención narrativa y sus implicaciones educativas

En primer lugar, en el pretest todos los sujetos mostraron como mínimo, habilidades básicas para generar narraciones de forma autónoma sobre algunos de los personajes y eventos presentados en la película. Esto es consistente con resultados previos de preescolares de 3 años con desarrollo típico y niños con SD emparejados por MLU utilizando la misma tarea de elicitación (Diez-Itza et al., 2001; Fernández-Urquiza et al., 2016). En consecuencia, no hubo efecto suelo en ninguna de las medidas, aunque se observó una alta variabilidad en la competencia narrativa entre los estudiantes con SW en la microestructura y en la macroestructura. Mientras los niños rindieron cerca del suelo, algunos de los mayores generaron narraciones bastante completas y ordenadas, lo que podía haber tenido un efecto techo en los resultados de la intervención.

Por lo tanto, el método podría ser adecuado para la evaluación narrativa en etapas muy

tempranas del desarrollo lingüístico y cognitivo, pero en el caso de los sujetos mayores con SW, una historia más compleja posiblemente permitiría un mayor margen de mejora. En un estudio previo de adultos jóvenes con SW, en el que las narraciones se obtuvieron a partir de una historia más compleja, las puntuaciones fueron superiores a las obtenidas por los sujetos en el presente estudio, lo que también puede explicarse por el hecho de que los participantes eran adultos y mostraban niveles más altos de desarrollo cognitivo y lingüístico (Diez-Itza et al., 2016).

Tras la intervención, todos los participantes mostraron una mejora general en una medida global del rendimiento narrativo. Los mejores resultados se observaron en el nivel de la microestructura, con mayores mejoras en la productividad (es decir, en la longitud de la historia). Paralelamente se observaron mejoras en la productividad de la macroestructura (es decir, la integridad de la historia), pero no se observaron mejoras significativas en el nivel de complejidad de la macroestructura (es decir, el orden de la historia). En el posttest, los sujetos con SW generaron narraciones con más enunciados, que incluían más cláusulas y palabras (tokens). La longitud de los enunciados y la diversidad léxica también se incrementaron, aunque los mayores avances se observaron en el uso de marcadores discursivos, que se enseñaron explícitamente en las sesiones de intervención para potenciar la cohesión narrativa.

Las mejoras en la productividad y complejidad estructural del lenguaje permitieron a los sujetos con SW generar narraciones más completas, logrando los mayores progresos en el recuerdo de eventos. Sus historias mostraban mucho más detalle después de la intervención, lo que podría indicar que los avances en el nivel lingüístico de microestructura pueden reflejarse en la macroestructura narrativa. Además, al controlar la diversidad léxica, los participantes con narraciones más cohesionadas en el pretest obtuvieron mejores resultados. Por lo tanto, el uso de marcadores discursivos podría ser un buen predictor del desarrollo narrativo en niños en edad escolar con SW. La integración narrativa a nivel de estructura episódica también mostró

una mejora significativa, pero no fue paralela a los progresos en el detalle de los eventos. Esta propensión a recordar detalles debería tenerse en cuenta en futuros diseños de intervención, ya que podría generarse un desequilibrio entre episodios demasiado detallados y poco detallados u omitidos dentro de la estructura narrativa.

El estudio no pudo evidenciar mejoras en la presentación de los personajes, lo que podría estar relacionado con puntuaciones cercanas al techo en el pretest, ya que la mayoría de los participantes ya habían presentado inicialmente a todos los personajes. Esta diferencia también podría deberse a que la puntuación se limitaba a computar la mención de cada personaje. Además, los sujetos con SW no mostraron avances en la complejidad de la macroestructura (es decir, orden secuencial de eventos y manejo adecuado de los personajes). Esto también podría explicarse por historias muy ordenadas ya en el pretest y, además, por el hecho de que el orden guarda una proporción con el número total de escenarios, episodios, eventos y personajes recordados. Una mayor longitud de narraciones conlleva mayores dificultades para mantener el orden canónico de los eventos, episodios y escenarios, por lo que, indirectamente, se ha de inferir que el mantenimiento del orden tras la intervención también supone una mejora de la complejidad. Una mejor medición de la complejidad de la macroestructura que tenga en cuenta este aspecto debería de ser implementada en futuras investigaciones.

Por lo tanto, también los futuros diseños de intervención deberían centrarse más en la organización de la macroestructura, ya que los resultados confirman que los sujetos con SW tenían dificultades permanentes en la construcción de la coherencia narrativa y la estructura temática. Esto es consistente con los hallazgos de investigaciones previas en diferentes idiomas (Diez-Itzá et al., 2016; Garayzábal et al., 2007; Gonçalves et al., 2010; Lacroix et al., 2007; Marini et al., 2010; Reilly et al., 2004).

Las dificultades específicas relativas a la complejidad de la macroestructura observadas

en la gestión de los personajes continuaron siendo el aspecto más débil del desempeño narrativo después de la intervención. Hay que reconocer que el diseño de la intervención narrativa del presente estudio carecía de un enfoque más explícito sobre problemas tan específicos, aunque ya habían sido sugeridos por algunas investigaciones previas. Reilly et al. (2004) informaron del fracaso de integrar personajes en la estructura temática de las historias como consecuencia de la discapacidad intelectual. En un estudio anterior, se observó que los niños con SD mostraban los resultados esperables para su edad verbal en cuanto a la macroestructura, pero también estaban por debajo de su edad verbal en la referencia adecuada a los personajes (Fernández-Urquiza et al., 2016).

Al igual que en el caso del pretest, los logros después de la intervención podían predecirse en parte por la EC. Los participantes más jóvenes mostraron mejores resultados en la longitud de la historia y en el recuerdo de eventos, mientras que los sujetos mayores tendían a mostrar más mejoras en el recuerdo de los episodios y de los personajes. Los diferentes beneficios de la intervención con la edad podrían explicarse en parte en relación con el aumento paralelo del cociente intelectual que ya se había observado en un estudio longitudinal de estudiantes con SW desde los 12 hasta los 21 años (Udwin et al., 1996). Sin embargo, el CI no verbal fue un predictor solo del rendimiento en la macroestructura, con la excepción de una relación positiva entre el CI no verbal y el MLUw después de la intervención. Los sujetos con puntuaciones en el CI no verbal más altas mostraron mejoras en la integración de episodios y en el ordenamiento de eventos. Por el contrario, los sujetos con un CI no verbal más bajo exhibieron mayores mejoras en los detalles de los eventos.

También se evaluaron en este tercer estudio las relaciones entre el perfil pragmático observado en el pretest y los resultados después de la intervención. Los participantes con narraciones más cortas (en enunciados) mostraron mayores mejoras en la productividad de la microestructura y, lo que es más importante, en el rendimiento narrativo general. La

productividad de la macroestructura mejoró más en los sujetos con mayor uso previo de marcadores discursivos cuando se controlaba la diversidad léxica, lo cual confirma el valor de los marcadores discursivos a la hora de predecir la competencia narrativa y su potencial mejora (Diez-Itza y Miranda, 2005). La mayor integración inicial de episodios se relacionó con mayores ganancias en complejidad narrativa y menores ganancias en productividad narrativa y macroestructura general. Por último, un mayor orden de los eventos y un menor orden de los episodios predijeron ganancias en la complejidad de la macroestructura.

El número de enunciados y el uso de marcadores discursivos como medidas de longitud y cohesión de las narraciones pueden considerarse más precisas y predictivas a la hora de evaluar la productividad narrativa. Por el contrario, el MLUw como una medida de complejidad gramatical demostró una menor sensibilidad y predictibilidad de las habilidades narrativas. El MLU en morfemas entre 1 y 4,4 había demostrado ser una medida fiable del desarrollo del lenguaje en entornos conversacionales naturales, como informaron Levy y Eilam (2013), en un estudio longitudinal con niños de habla hebrea con SD y SW (menores de 8 años) y un grupo con DT (menores de 4 años). Las autoras encontraron altas correlaciones entre el MLU y la mayoría de las variables morfosintácticas y de vocabulario, y una alta intercorrelación entre las variables lingüísticas dentro de las etapas de la MLU. Las diferencias en la tarea (conversacional versus narrativa), la edad de los participantes (mayores de 8 años) y los valores de MLU (por encima de MLU 5 en palabras) pueden explicar la falta de asociación entre MLU y las medidas lingüísticas de productividad narrativa en el presente estudio. Sin embargo, como se ha señalado, este estudio no evalúa directamente la complejidad gramatical de las narraciones, por lo que se requerirían análisis más profundos para una mejor evaluación de la producción narrativa a nivel gramatical.

La intervención narrativa también debería incluir actividades para promover la transferencia de aprendizaje a narraciones de la experiencia personal (Petersen y Spencer,

2016). Las narraciones personales introducidas en el entorno escolar natural se ha observado que mejoran el comportamiento social en estudiantes con TEA (Scattone et al., 2006). Sin embargo, se necesita investigación adicional para evaluar la efectividad de la intervención narrativa en contextos naturales, ya que la evidencia de la relación entre la competencia narrativa y la mejora de las oportunidades de interacción y participación social de las personas con trastornos del lenguaje y discapacidad del desarrollo todavía es indirecta.

4.3.4 El problema de las diferencias individuales en la discapacidad intelectual

Las implicaciones educativas de este estudio se relacionan con la importancia de la intervención narrativa en el caso de los sujetos con discapacidades del desarrollo, cuya competencia pragmática es esencial para la inclusión y el rendimiento escolar, ya que proporciona un puente entre las habilidades lingüísticas y las habilidades cognitivas y sociales. Las tareas de narración y generación de narraciones constituyen un contexto natural y apropiado para la evaluación dinámica de las habilidades pragmáticas desde los primeros años y a lo largo de la edad escolar. Se han utilizado repetidamente en la investigación sobre las habilidades pragmáticas de los estudiantes con trastornos del desarrollo y trastornos del lenguaje. Sin embargo, hasta donde sabemos, no se habían llevado a cabo investigaciones sobre la intervención narrativa en estudiantes con SW.

A pesar de sus importantes limitaciones, este estudio amplía la investigación previa sobre la intervención narrativa en la discapacidad intelectual, mostrando la viabilidad y la posible eficacia de una breve intervención narrativa oral para mejorar las habilidades pragmáticas de los estudiantes con SW. La intervención narrativa explícita ha sido propuesta como un marco flexible y válido para la evaluación del lenguaje y la intervención en entornos escolares naturales, que tiene el potencial de fomentar el desarrollo de las habilidades lingüísticas y sociales necesarias para prevenir el fracaso escolar. Sin embargo, solo unos pocos

estudios que evaluarán la intervención narrativa han incluido estudiantes con discapacidades del desarrollo. Por lo tanto, se puede introducir como una técnica novedosa de intervención para mejorar el funcionamiento cognitivo y social en estudiantes con SW, que puede aprovechar sus mejores habilidades lingüísticas y sociales. Aprovechar las fortalezas para optimizar el potencial de crecimiento se ha considerado una prioridad alta de los programas de intervención para niños con SW (Semel y Rosner, 2003). Los resultados del presente estudio confirman que los sujetos con SW podrían beneficiarse de la intervención lingüística a pesar de que la producción del lenguaje sea considerada una fortaleza relativa en esta población, ignorando sus limitaciones pragmáticas y de limitación social. Sin embargo, las aparentes habilidades lingüísticas de los niños en edad escolar con SW han llevado a menudo a una percepción errónea de sus necesidades en esta área, y se ha omitido o interrumpido la intervención lingüística (Mervis y Velleman, 2011).

Las intervenciones sobre el uso pragmático del lenguaje y las habilidades conversacionales sociales necesarias para contar narraciones coherentes deberían formar parte de los apoyos educativos para los estudiantes con SW. Las narraciones son muestras de lenguaje natural que reflejan muy estrechamente las habilidades lingüísticas que los niños deben dominar tanto para la interacción social en la escuela como para el rendimiento académico. En la medida en que la intervención narrativa mejore la habilidad para contar historias puede ofrecer a los estudiantes con SW más oportunidades para practicar el lenguaje en contextos escolares y para obtener más atención y respuesta del entorno social. Dado que el presente es tan solo un estudio preliminar, se necesita más investigación para validar la viabilidad de la intervención narrativa en niños en edad escolar con SW. En última instancia, es esencial salvar la brecha entre la investigación y la implementación de una intervención contextualizada basada en la evidencia para estudiantes con SW en riesgo de fracaso escolar.

4.3.5 El problema de las diferencias individuales en la discapacidad intelectual

Las diferencias individuales son mayores en las poblaciones con discapacidad intelectual y del desarrollo, y así el presente estudio reveló altos niveles de variabilidad en las medidas de la microestructura y la macroestructura en la evaluación inicial del perfil pragmático, así como en los resultados de la intervención. Es importante señalar que, más allá de la búsqueda de patrones específicos del síndrome y perfiles homogéneos en los trastornos del neurodesarrollo, se deben cuestionar también los análisis de los perfiles basados en las medias y similitudes del grupo, sin tener en cuenta las diferencias individuales. Por ello, en el primer estudio de esta tesis del perfil fonológico se exploraron y tuvieron en cuenta dichas diferencias mediante análisis de conglomerados. Porter y Coltheart (2005) cuestionaron las limitaciones metodológicas de los estudios de los perfiles cognitivos y de desarrollo del SW en grupos de control basados en la edad cronológica y mental e instrumentos estandarizados. Afirmaron que la investigación centrada en el rendimiento en tareas específicas y en las medias de grupo tiende a ocultar la variabilidad individual y no encontraron evidencias de fortalezas y debilidades homogéneas en el SW. En particular, sus resultados no concordaban con la afirmación de que existían puntos fuertes en las habilidades verbales.

La heterogeneidad en las habilidades cognitivas y lingüísticas de los sujetos con SW en el presente estudio del perfil pragmático podría explicar la alta variabilidad en el perfil narrativo inicial y en las mejoras individuales observadas en el posttest. Sin embargo, el tamaño de la muestra es demasiado pequeño y el rango de edad demasiado amplio para discutir con más detalle las fuentes de variabilidad dentro del grupo, más allá de lo señalado respecto a la EC y el CI verbal, por lo que se necesitarían grupos más amplios y divididos por edades para evaluar mejor las diferencias observadas. Los análisis de conglomerados, como hemos visto, pueden ser herramientas adecuadas para evaluar las distancias entre individuos y determinar posibles subgrupos y casos extremos. Porter y Coltheart (2005) también informaron de

evidencias preliminares de la existencia de subgrupos homogéneos en diferentes medidas cognitivas. Basándose en una muestra más pequeña y en medidas lingüísticas estandarizadas y conversacionales, Stojanovik et al. (2006) encontraron diferencias individuales notables en todas las medidas lingüísticas, que se interpretaron en términos de un perfil lingüístico heterogéneo en el SW. Estos autores también sugieren la necesidad de investigar subgrupos dentro del SW. Determinar si la existencia o no de subgrupos basados en medidas de competencia narrativa podría corresponder a diferentes etapas en el desarrollo narrativo, como el modelo de tres fases (preescolares, escolares y adultos) descrito por Berman (1988), proporcionaría información útil para abordar mejor las estrategias de intervención.

4.4 Limitaciones de los estudios

Es necesario reconocer distintas limitaciones en los estudios que conforman la presente tesis doctoral. El tamaño de las muestras es pequeño debido a la dificultad de reclutar participantes con este síndrome relativamente raro y de aplicar una metodología basada en el análisis de muestras de habla espontánea, que proporciona una ventaja en cuanto a la validez ecológica frente a pruebas psicométricas y diseños experimentales, pero que es muy exigente en términos de tiempo necesario para obtener y codificar las muestras de cada sujeto. De hecho, los datos recogidos en conjunto podrían considerarse suficientes, más allá del número de sujetos, ya que las muestras de habla espontánea analizadas eran extensas (hasta 40.634 tokens y 9.934 types en el caso del estudio de la fonología). Ha de tenerse en cuenta además que se trata de estudios exploratorios que tratan de abarcar un rango muy amplio de objetivos, ante la escasez de estudios previos con esta metodología. Aunque el procedimiento seguido en la transcripción y codificación garantiza un alto nivel de confiabilidad entre los evaluadores, el estudio carece de un índice numérico para dar cuenta exactamente de esta fuente potencial de error.

En el estudio del perfil fonológico, como muestran los análisis de las diferencias individuales, los rangos de edad cronológica y verbal son demasiado amplios y el hecho de no tener grupos separados para adolescentes y adultos también es una limitación. Estudios futuros deberían ajustar mejor la edad de los grupos y excluir los casos atípicos. El cálculo de la frecuencia de los procesos sobre el total de palabras (tokens), en lugar de sobre el total de palabras diferentes (types), aunque permite controlar el tamaño de las muestras individuales analizadas, en algunos casos puede sobrestimar el índice fonológico, calculando el mismo error varias veces, o subestimarlo, en aquellos casos con mayor diversidad léxica. Dado que el método de elicitación podría influir en los resultados, debería recomendarse combinar la evaluación del habla espontánea con pruebas de articulación en futuros estudios. Las habilidades no verbales (por ejemplo, la memoria a corto y largo plazo) y otros factores que no fueron controlados en el estudio del perfil fonológico, como la frecuencia y la longitud de las palabras también pueden haber tenido efectos sobre la producción fonológica, aunque cabe señalar que el uso de las palabras en el habla espontánea garantiza que forman parte del vocabulario de los participantes.

En el estudio del perfil morfológico, no se analizaron las diferencias individuales, aunque su existencia se ha descrito tanto en el síndrome de Williams como en el síndrome de Down (Fabbretti et al., 1997; Stojanovik, Perkins y Howard, 2006). Además, existen diferencias entre los participantes en cuanto a los contextos conversacionales, y también el método de elicitación puede afectar a los resultados, ya que la producción gramatical de las personas con discapacidad intelectual es menos compleja en contextos de habla espontánea (Abbeduto, Benson, Short y Dolish, 1995). La elección de los controles para los estudios de grupos con discapacidad intelectual y del desarrollo sigue siendo controvertida, ya que los controles con desarrollo típico emparejados por la edad verbal son más jóvenes y difieren en muchos otros aspectos (Zukowski, 2005).

En el estudio del perfil pragmático, la primera limitación importante para determinar las características diferenciales del síndrome de Williams fue la ausencia de un grupo control con desarrollo típico, que fue subsanada como se ha señalado mediante un estudio posterior, por lo que se refiere a la evaluación del perfil, no a la intervención narrativa. Tampoco se controlaron las diferencias individuales, aunque por el mismo efecto de la edad y del CI verbal también existe una importante variabilidad en el grupo control, lo que sugiere la necesidad de estudiar el perfil pragmático por grupos de edad, siendo el rango de edades excesivamente amplio en el presente estudio teniendo en cuenta el pequeño tamaño de la muestra. Investigaciones previas sobre intervención narrativa se realizaron en muchos casos con muestras pequeñas, pero eran más homogéneas que la muestra investigada en el presente estudio. No obstante, la franja de edad tan extendida permitió una exploración más amplia de la viabilidad de la intervención narrativa oral explícita en estudiantes con síndrome de Williams en diferentes contextos y niveles escolares. Sin embargo, debería haberse realizado también un análisis de los casos en profundidad para tener en cuenta la heterogeneidad y las diferencias individuales.

El diseño de la intervención permite determinar mejoras y aprendizaje en los sujetos con síndrome de Williams en relación con varias medidas de productividad y complejidad narrativas tras la intervención, pero no permite generalizar los resultados, ni establecer una relación causal entre la intervención y los mismos. Tampoco nos dice si otro enfoque habría sido más eficaz o si los participantes habrían mejorado independientemente de la intervención debido a errores aleatorios, falta de control y al efecto de regresión a la media. A pesar de que los tamaños del efecto de las diferencias después de la intervención eran grandes, pueden haber sido sobreestimadas por el efecto de regresión a la media. Aunque hubo un lapso de dos semanas entre la última sesión de intervención y la prueba posterior, lo que puede indicar un mantenimiento a medio plazo de los efectos, sería necesario un seguimiento a largo plazo para

evaluar resultados más distales. La intervención piloto concebida en el presente estudio puede considerarse demasiado breve, pero fue concebida solo como un diseño preliminar para evaluar la viabilidad de la intervención narrativa en el síndrome de Williams. En una serie de estudios en los que se utilizó el programa de intervención Story Champ se discutieron el tamaño de los grupos (grupo grande, grupo pequeño e individual), así como la frecuencia y duración de las sesiones. La intervención individual se consideró la modalidad más intensiva, y proporcionó mejores resultados a pesar de sesiones más cortas y menos intensas de 10-15 minutos (Petersen et al., 2014; Spencer y Slocum, 2010; Spencer et al., 2015). El presente estudio no evaluó la generalización de los resultados en otras historias de ficción del mismo tipo o en otras modalidades narrativas, aunque repetir una y otra vez la misma historia de ficción puede facilitar el tipo de apoyo histórico descrito por Ninio y Snow (1996). La tarea narrativa planteada evitó en algunos casos el efecto suelo en el pretest, pero en otros casos supuso puntuaciones altas, lo que les dejó menor margen de mejora. Esta cercanía a un efecto techo podría explicar en parte la reducción de la variabilidad en el posttest, aunque solo las medidas de la macroestructura de los escenarios y los personajes alcanzaron el techo en algunos casos. En este sentido, algunas medidas como la complejidad gramatical y macroestructural también deberían ser más precisas. No obstante, el objetivo de la intervención era entrenar a los participantes para que realizaran la tarea narrativa con éxito y, en consecuencia, promover el aprendizaje sin errores, lo que implicaba un efecto techo inherente. Por lo tanto, no se trataría simplemente de utilizar en su lugar una tarea más larga y más compleja, sino de ajustar los diseños de la evaluación y la intervención para proporcionar diferentes niveles de dificultad y andamiaje. De hecho, las historias más cortas pueden proporcionar una fiabilidad y sensibilidad similares a las más largas cuando el diseño y los sistemas de puntuación son apropiados (Petersen y Spencer, 2014; Spencer et al., 2013).

Conclusiones

5. CONCLUSIONES

1. El perfil fonológico del síndrome de Williams, tanto en los niños como en los adolescentes y adultos, presenta características y trayectorias atípicas en cuanto a la frecuencia de las distintas clases de procesos y a la evolución en las etapas de del desarrollo fonológico tardío.
 - 1.1. La principal característica atípica y específica del perfil fonológico de ambos grupos es la mayor frecuencia de procesos de omisión de fonemas en todas las posiciones de la sílaba, incluyendo los núcleos vocálicos simples y las codas en posición final de la palabra, que podría estar relacionada con procesos morfológicos y con el método de elicitación basado en el habla espontánea.
 - 1.2. La frecuencia de procesos fonológicos en el grupo de los niños entre 3 y 8 años es comparable a la observada en niños de 3 años con desarrollo típico, que se hallan en la etapa inicial del desarrollo fonológico tardío, la que se ha llamado etapa de expansión. Los adolescentes y adultos entre 14 y 25 años presentan una frecuencia de procesos significativamente menor y similar a la observada en niños de 5 años con desarrollo típico, que se hallan en la etapa de resolución, la etapa final del desarrollo fonológico tardío. Se puede inferir de aquí que los niños y los adolescentes y adultos se encontrarían en distintas etapas del desarrollo fonológico tardío, de expansión y de resolución respectivamente, es decir, unos en la etapa inicial y los otros en la final.
 - 1.3. Los niños muestran, en efecto, una expansión de la fonología, con una tendencia a la reducción de procesos con la edad, que los acercaría al nivel esperable para su edad verbal a un ritmo acelerado, que ya había sido descrito en un estudio previo, aunque se mantiene una asincronía de casi tres años por debajo de su edad cronológica.

- 1.4. En los adolescentes y adultos, la fonología, sin embargo, ya no se hallaría en fase de desarrollo, ya que sus procesos fonológicos parecen persistentes e independientes de la edad cronológica. La existencia de una alteración fonológica se manifiesta en una frecuencia de procesos fonológicos por encima de la esperable para su edad verbal léxica. Además, puesto que existe una marcada asincronía de más de catorce años entre la edad cronológica de este grupo y la de su grupo control, no resultaría adecuado describir estas alteraciones fonológicas persistentes en términos de retraso o desarrollo fonológico prolongado.
- 1.5. Las asincronías se asocian con rasgos atípicos en los perfiles fonológicos que se revelan tanto en las evaluaciones cuantitativas (frecuencia) como cualitativas (proporción) de los procesos, aunque también hay coincidencias parciales con los perfiles del desarrollo típico. Predominan los sujetos que se ajustan al perfil medio del grupo, pero también existen diferencias individuales que tienden a aumentar la divergencia frente a los perfiles del desarrollo típico, siendo más destacadas en el grupo de adolescentes y adultos. La edad cronológica y la verbal explican las diferencias individuales en la producción fonológica, aunque otras variables como la memoria a corto y largo plazo deben ser analizadas en futuros estudios. La especificidad de los perfiles es más evidente cuando se analizan en detalle las subclases de procesos, especialmente de sustitución y omisión, revelando perfiles fonológicos específicos y complejos en los niños, adolescentes y adultos con síndrome de Williams.
2. El perfil morfológico en los adolescentes con síndrome de Williams muestra características atípicas en cuanto a la distribución de las categorías morfológicas en el habla espontánea y la frecuencia y distribución relativa de errores en cada categoría, así como en cuanto a la frecuencia y distribución relativa de los tipos de errores morfológicos.

- 2.1. La especificidad observada en el perfil de distribución de las categorías morfológicas en el habla espontánea frente al de niños de 5 años con desarrollo típico es el menor uso de artículos, unido a un porcentaje significativamente mayor de errores que afectan a dicha categoría.
- 2.2. La frecuencia absoluta de errores morfológicos es comparable a la de niños de 5 años igualados en edad verbal. Sin embargo, la distribución porcentual de errores por categorías muestra un perfil morfológico con características atípicas, como la elevada proporción relativa de errores en artículos, preposiciones y verbos, así como su baja proporción en adjetivos. La mayor proporción de errores se da en los pronombres personales, lo cual constituye la principal similitud con el perfil del desarrollo típico.
- 2.3. La alta frecuencia absoluta y relativa de errores de Adición, que no se observan en el desarrollo típico, constituye la principal especificidad del perfil morfológico del síndrome de Williams. La frecuencia de errores de Omisión es mayor que la de niños con desarrollo típico, aunque en términos relativos es menor que la de errores de Sustitución. A su vez, la proporción de errores de Sustitución en el síndrome de Williams es mucho más baja que la de los niños con desarrollo típico, lo cual sugiere que también en cuanto a estos dos tipos de error el perfil es atípico, con mayor tendencia a la Omisión y menor tendencia a la Sustitución de la esperada para su edad verbal.
- 2.4. La comparación del perfil con el del síndrome de Down muestra importantes diferencias que contradicen el supuesto de un retraso gramatical global relacionado con la discapacidad intelectual e indica la existencia de características sindrómicas específicas. En cuanto a la distribución de las categorías gramaticales en el habla espontánea, el uso más reducido de artículos se confirma como una característica

específica en el perfil observado del síndrome de Williams.

- 2.5. La frecuencia total de errores morfológicos es mucho mayor en el síndrome de Down, así como su porcentaje de error en todas las categorías, lo que confirma su extrema debilidad en el nivel gramatical observada en otros estudios. En el síndrome de Williams, al igual que en el desarrollo típico, en algunas categorías no se observan errores, como en cuantificadores, posesivos y relativos, que sí muestran porcentajes significativos de error en el síndrome de Down.
- 2.6. Junto a las importantes diferencias cuantitativas, la distribución relativa muestra perfiles atípicos en ambos síndromes, con convergencias y divergencias cuando se comparan entre sí y con el desarrollo típico. Los perfiles sindrómicos muestran mayor proporción de errores en artículos y unidades de relación (preposiciones y conjunciones), lo que resultaría entonces atípico, pero no específico del síndrome de Down como sugerían estudios previos. La especificidad en ambos perfiles viene dada por la proporción de errores en verbos, que es atípicamente alta en el perfil del síndrome de Williams y atípicamente baja en el del síndrome de Down.
- 2.7. La frecuencia de errores de Adición también es muy superior en el síndrome de Williams, confirmando que se trata de la principal especificidad del perfil. Además, la frecuencia absoluta y relativa de errores de Omisión es mayor en el síndrome de Down, superando a los de Sustitución, mientras que en el síndrome de Williams la frecuencia absoluta es la misma y en términos relativos los errores de Sustitución son más frecuentes que los de Omisión. Ambos síndromes muestran pues perfiles atípicos y específicos en cuanto a los tipos de error morfológico.
- 2.8. La morfología gramatical no puede considerarse intacta o innatamente preservada en los adolescentes con síndrome de Williams estudiados, a pesar de que la frecuencia total de errores sea baja y no significativamente mayor que en niños con

desarrollo típico, ya que es la esperada para su edad verbal, pero no para su edad cronológica, en la que no deberían presentarse errores morfológicos sistemáticos. En este sentido, podría considerarse en todo caso una fortaleza relativa del perfil, comparada tanto con el nivel fonológico como con el pragmático, de acuerdo con los estudios de la presente tesis.

- 2.9. Los perfiles atípicos y específicos que muestran los adolescentes con síndrome de Williams y con síndrome de Down no avalarían las hipótesis modularistas de desarrollo típico de estos síndromes en los que se produciría un retraso por el deterioro selectivo en un componente gramatical, siendo más consistentes con las hipótesis neuroconstructivistas que sugieren trayectorias o patrones de desarrollo atípicos como resultado de déficits de procesamiento que se manifiestan desde las etapas tempranas.
3. El perfil pragmático del síndrome de Williams presenta características atípicas, que se manifiestan en asimetrías, con fortalezas y debilidades relativas en cuanto a variables de la productividad y complejidad tanto de la microestructura como de la macroestructura narrativa, cuando se compara con el de los sujetos con desarrollo típico igualados en edad cronológica.
 - 3.1. El perfil de la microestructura narrativa presenta picos atípicos de fortaleza, tanto en productividad como en complejidad. Dichas fortalezas se concretan en niveles de productividad léxica (types) y de uso de marcadores discursivos, comparables a los del desarrollo típico, lo que indica que la competencia para generar narraciones extensas y cohesivas está relativamente preservada en el síndrome de Williams. En cambio, la producción de enunciados y cláusulas, la longitud de las mismas y su diversidad léxica es significativamente más limitada que en el desarrollo típico.
 - 3.2. El perfil de la macroestructura narrativa presenta picos atípicos de debilidad, tanto

en productividad como en complejidad. Dichas debilidades se concretan en la narración incompleta de los escenarios, que es el nivel más básico, y en las dificultades para identificar adecuadamente a los personajes a lo largo de las narraciones. Todas las medidas de productividad y complejidad de la macroestructura muestran una importante debilidad frente a las del desarrollo típico.

- 3.3. El perfil de fortalezas de la microestructura narrativa contrasta por lo tanto con el perfil de debilidades de la macroestructura narrativa, lo que indica que las personas con síndrome de Williams, a pesar de sus habilidades lingüísticas relativamente preservadas, que les permiten generar narraciones adecuadas en cuanto a las características formales del lenguaje, muestran muchas dificultades a la hora de integrar los componentes narrativos de un modo coherente. Este perfil asimétrico entre microestructura y macroestructura es atípico y es específico del síndrome de Williams si se compara con el síndrome de Down, que presenta una asimetría inversa.
- 3.4. Los perfiles varían en función de la edad y del CI no verbal. Los participantes de mayor edad producen narraciones microestructuralmente más extensas (enunciados), más complejas gramaticalmente (MLUw) y más cohesivas (marcadores) y recuerdan mejor los eventos y los personajes de la macroestructura. El CI no verbal no se relaciona con la productividad ni con la complejidad microestructural, pero sí con un recuerdo más completo de la trama (episodios) macroestructural, en detrimento de los detalles (eventos).
- 3.5. La intervención narrativa tuvo efectos de mejora global de las narraciones en todos los participantes, aunque no fueron homogéneos. Los mayores avances se observan en el nivel de la microestructura, especialmente en la productividad (longitud de las narraciones), mientras que en la macroestructura narrativa solo mejora la

productividad (recuerdo de los elementos de la historia) y no la complejidad (coherencia en el orden secuencial y en la gestión de los personajes).

- 3.6. En la microestructura, el mayor incremento en la productividad se produce en el número de palabras que contienen las narraciones y el mayor incremento de la complejidad en el uso de marcadores discursivos, que se enseñaron explícitamente en las sesiones de intervención para potenciar la cohesión narrativa. La efectividad de la intervención es mayor pues en los puntos de mayor fortaleza del perfil.
- 3.7. En la macroestructura, el mayor incremento en la productividad se produce en el número de eventos narrados, es decir, en el detalle de las narraciones, y en mucha menor medida en el nivel de los episodios que recubre de forma más completa la trama. Esta focalización atípica en los detalles se considera específica del síndrome de Williams, frente al síndrome de Down o al síndrome X frágil. Los participantes con narraciones más cohesionadas en el pretest experimentan mayores avances en macroestructura narrativa, por lo que el uso de marcadores discursivos podría ser un buen predictor del desarrollo narrativo en el síndrome de Williams. Las dificultades en la integración de los personajes en la trama continúan siendo el aspecto más débil en cuanto a la complejidad de la macroestructura narrativa después de la intervención, lo que también se observa en el síndrome de Down.
- 3.8. La edad cronológica y el CI verbal también predicen los efectos de la intervención. Los participantes de menor edad mejoran más en cuanto a longitud de la narración (enunciados) y recuerdo de los eventos de la misma, mientras que los de mayor edad muestran más mejoras en el recuerdo de los episodios y de los personajes. Los sujetos con puntuaciones de CI no verbal más altas muestran mejoras en todos los aspectos de la complejidad de la macroestructura (orden secuencial e integración de los personajes), mientras que los que tienen puntuaciones más bajas mejoran más

en el recuerdo del detalle de los eventos. La integración de la macroestructura narrativa aparece así relacionada con el nivel intelectual no verbal, confirmando que la tendencia atípica al procesamiento focal se corresponde con un CI no verbal más bajo.

4. Los perfiles lingüísticos observados en el síndrome de Williams a la luz de los estudios que conforman esta tesis doctoral sugieren la existencia de características sindrómicas específicas que emergerían en trayectorias de desarrollo atípicas, complejas y dinámicas. Por lo tanto, no reflejarían la preservación innata de un hipotético módulo lingüístico, ni la noción tradicional de un «retraso» mental y del lenguaje global e inespecífico, siendo más compatibles con las explicaciones neuroconstructivistas donde el desarrollo se considera la clave para comprender los trastornos del neurodesarrollo.
5. Los resultados también tendrían importantes implicaciones clínicas para la intervención logopédica. Las personas con síndrome de Williams han visto tradicionalmente limitada la atención a sus necesidades de apoyo en el área del lenguaje y la comunicación por una evaluación inespecífica que presuponía la ausencia de alteraciones. Los resultados de este estudio sin embargo señalan debilidades específicas en todos los niveles lingüísticos y la posibilidad y necesidad de abordarlas apoyándose en las fortalezas de los perfiles. La intervención requiere pues evaluaciones específicas y tratamientos adaptados a las características emergentes de los perfiles lingüísticos a lo largo de la infancia, la adolescencia y la edad adulta, para favorecer la inclusión escolar y la participación social.

Referencias

REFERENCIAS

- Abbeduto, L., Benson, G., Short, K. y Dolish, J. (1995). Effects of sampling context on the expressive language of children and adolescents with mental retardation. *Mental retardation*, 33(5), 279–288.
- Aguilar, E. y Serra, M., (2003). *A-RE-HA: análisis del retraso del habla: protocolos para el análisis de la fonética y la fonología infantil*. Universitat de Barcelona.
- Antonell, A., Del Campo, M., Magano, L. F., Kaufmann, L., de la Iglesia, J. M., Gallastegui, F., Flores, R., Schweigmann, U., Fauth, C., Kotzot, D., and Pérez-Jurado, L. A. (2010). Partial 7q11.23 deletions further implicate GTF2I and GTF2IRD1 as the main genes responsible for the Williams–Beuren syndrome neurocognitive profile. *J. Med. Genet.* 47, 312–320.
- Arnold, R., Yule, W., y Martin, N. (1985). The psychological characteristics of infantile hypercalcaemia: a preliminary investigation. *Developmental medicine and child neurology*, 27(1), 49–59. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1985.tb04524.x>
- Asada, K., Tomiwa, K., Okada, M. y Itakura, S. (2010a). Fluent language with impaired pragmatics in children with Williams syndrome. *Journal of Neurolinguistics*, 23(6), 540–552. <https://doi:10.1016/j.jneuroling.2010.04.001>
- Asada, K., Tomiwa, K., Okada, M. y Itakura, S. (2010b). Atypical verbal communication pattern according to others' attention in children with Williams syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 31(2), 452–457. <https://doi:10.1016/j.ridd.2009.10.010>
- Atkinson, J., Anker, S., Braddick, O., Nokes, L., Mason, A. y Braddick, F. (2001). Visual and visuospatial development in young children with Williams syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 43, 330-337
- Atkinson, J., King, J., Braddick, O., Nokes, L., Anker, S. y Braddick, F. (1997). A specific deficit of dorsal stream function in Williams' syndrome. *NeuroReport*, 8, 1919-1922.

<https://doi.org/10.1097/00001756-199705260-00025>

- Austin, P. C. y Steyerberg, E. W. (2015). The number of subjects per variable required in linear regression analyses. *Journal of Clinical Epidemiology*, 68(6), 627–636. <https://doi.org/10.1016/j.jclinepi.2014.12.014>
- Bamberg, M. G. (1987). *The acquisition of narratives: Learning to use language*. Walter de Gruyter.
- Barnes, E., Roberts, J., Long, S. H., Martin, G. E., Berni, M. C., Mandulak, K. C. y Sideris, J. (2009). Phonological accuracy and intelligibility in connected speech of boys with Fragile X syndrome or Down syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 52(4), 1048–1061. [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2009/08-0001\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2009/08-0001))
- Bartke S. y Siegmuller J. (2004) (Eds.), *Williams syndrome across languages* (pp. 187–220). John Benjamins.
- Becerra, A. M. y Mervis, C. B. (2019). Age at onset of declarative gestures and 24-month expressive vocabulary predict later language and intellectual abilities in young children with Williams syndrome. *Frontiers in Psychology*, 10, 2648. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2019.02648>
- Bello, A., Capirci, O., y Volterra, V. (2004). Lexical production in children with Williams syndrome: spontaneous use of gesture in a naming task. *Neuropsychologia*, 42(2), 201–213. [https://doi.org/10.1016/s0028-3932\(03\)00172-6](https://doi.org/10.1016/s0028-3932(03)00172-6)
- Bellugi, U., Adolphs, R., Cassady, C. y Chiles, M. (1999). Towards the neural basis for hypersociability in a genetic syndrome. *Neuroreport*, 10(8), 1653–1657.
- Bellugi, U., Bihrlé, A., Jernigan, T., Trauner, D. y Doherty, S. (1990). Neuropsychological, neurological and neuroanatomical profile of Williams syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 6, 115–125.
- Bellugi, U., Järvinen-Pasley, A., Doyle, T. F., Reilly, J., Reiss, A.L. y Korenberg, J. R. (2007).

- Affect, social behavior, and the brain in Williams syndrome. *Current Directions in Psychological Science*, 16(2), 99–104. <https://doi:10.1111/j.1467-8721.2007.00484.x>
- Bellugi, U., Lichtenberger, L., Jones, W., Lai, Z. y St. George, M. (2000). I. The neurocognitive profile of Williams syndrome: A complex pattern of strengths and weaknesses. *Journal of Cognitive Neuroscience*, 12 (Supplement 1), 7–29. <https://doi.org/10.1162/089892900561959>
- Bellugi, U., Lichtenberger, L., Jones, W., Lai, Z., y George, M. S. (2001). The neurocognitive profile of Williams syndrome: A complex pattern of strengths and weaknesses. En U. Bellugi y M. St. George (Eds.), *Journey from cognition to brain to gene: Perspectives from Williams syndrome* (pp. 1–41). The MIT Press.
- Bellugi, U., Marks, S., Bihrlé, A. y Sabo, H. (1988). Dissociation between language and cognitive functions in Williams syndrome. En D. Bishop y K. Mogford (Eds.), *Language Development in Exceptional Circumstances* (pp. 177–189). Churchill Livingstone.
- Bellugi, U., Wang, P. P. y Jernigan, T. L. (1994). Williams syndrome: An unusual neuropsychological profile. En S. Broman and K. Grafman (Eds.), *Atypical cognitive deficits in developmental disorders: Implications for brain function* (pp. 23–56). Lawrence Erlbaum Associates, Inc.
- Benítez-Burraco, A., Garayzábal, E. y Cuetos, F. (2017). Morphology in Spanish-speaking children with Williams syndrome. *Language and Cognition*, 9(4), 728–740. <https://doi.org/10.1017/langcog.2017.6>
- Berman, R. A. (1988). On the ability to relate events in narrative. *Discourse Processes*, 11(4), 469–497. <https://doi:10.1080/01638538809544714>
- Berman, R. A. y Slobin, D. I. (1987). *Five ways of learning to talk about events: A crosslinguistic study of children's narratives*. University of California at Berkeley.

- Berman, R. A. y Slobin, D. (1994). *Relating events in narrative: A crosslinguistic developmental study*. Lawrence Erlbaum Associates.
- Bernhardt, B. M. y Stemberger, J. P. (2017). Investigating typical and protracted phonological development across languages. En E. Babatsouli, D. Ingram, y N. Müller (Eds.), *Crosslinguistic Encounters in Language Acquisition* (pp. 71–108). Multilingual Matters. <https://doi.org/10.21832/9781783099092-008>
- Bertrand, J. Mervis, C. B. y Eisenberg, J. D. (1997). Drawing by children with Williams syndrome: A developmental perspective. *Developmental Neuropsychology*, 13(1), 41–67. <https://doi.org/10.1080/87565649709540667>
- Beuren, A. J., Apitz, J., y Harmjan, D. (1962). Supravalvular Aortic Stenosis in Association with Mental Retardation and a Certain Facial Appearance. *Circulation*, 26(6), 1235–1240. <https://doi.org/10.1161/01.CIR.26.6.1235>
- Beuren, A. J., Schulze, C., Eberle, P., Harmjan, D., y Apitz, J. (1964). The syndrome of supravalvular aortic stenosis, peripheral pulmonary stenosis, mental retardation and similar facial appearance. *The American journal of cardiology*, 13, 471–483. [https://doi.org/10.1016/0002-9149\(64\)90154-7](https://doi.org/10.1016/0002-9149(64)90154-7)
- Bickerton, D. (1997). Constructivism, nativism, and exploratory adequacy. *Behavioral and Brain Sciences*, 20, 557–558.
- Bihle, A. M., Bellugi, U., Delis, D., y Marks, S. (1989). Seeing either the forest or the trees: dissociation in visuospatial processing. *Brain and cognition*, 11(1), 37–49. [https://doi.org/10.1016/0278-2626\(89\)90003-1](https://doi.org/10.1016/0278-2626(89)90003-1)
- Blanchard I. (1964). Speech pattern and etiology in mental retardation. *American Journal of Mental Deficiency*, 68, 612–617.
- Bliss, L. S., McCabe, A. y Miranda, A. E. (1998). Narrative assessment profile: Discourse analysis for school-age children. *Journal of Communication Disorders*, 31, 347–363.

[https://doi:10.1016/S0021-9924\(98\)00009-4](https://doi:10.1016/S0021-9924(98)00009-4)

- Böhning, M., Campbell, R. y Karmiloff-Smith, A. (2002). Audiovisual speech perception in Williams syndrome. *Neuropsychologia*, 40(8), 1396–1406.
[https://doi.org/10.1016/S0028-3932\(01\)00208-1](https://doi.org/10.1016/S0028-3932(01)00208-1)
- Boloh, Y. y Ibernou, L. (2010). Gender attribution and gender agreement in 4- to 10-year-old French children. *Cognitive Development*, 25(1), 1–25.
<https://doi.org/10.1016/j.cogdev.2009.09.011>
- Bonita P. Klein y Carolyn B. Mervis (1999) Contrasting Patterns of Cognitive Abilities of 9- and 10-Year-Olds With Williams Syndrome or Down Syndrome, *Developmental Neuropsychology*, 16:2, 177-196, https://doi.org/10.1207/S15326942DN1602_3
- Bosch, L. (2004). *Evaluación fonológica del habla infantil*. MASSON.
- Boudreau, D. M. y Chapman, R. S. (2000). The relationship between event representation and linguistic skill in narratives of children and adolescents with Down syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 43, 1146–1159.
<https://doi:10.1044/jslhr.4305.1146>
- Brock, J. (2007). Language abilities in Williams syndrome: a critical review. *Development and Psychopathology*, 19(1), 97–127. <https://doi.org/10.1017/S095457940707006X>
- Brock, J., Einav, S. y Riby, D. M. (2009). The other end of the spectrum? Social cognition in Williams syndrome. En T. Striano y V. Reid (Eds.), *Social cognition: Development, neuroscience and autism* (pp. 281–300). Oxford: Blackwell.
- Brock, J., Jarrold, C., Farran, E. K., Laws, G., y Riby, D. M. (2007). Do children with Williams syndrome really have good vocabulary knowledge? Methods for comparing cognitive and linguistic abilities in developmental disorders. *Clinical linguistics & phonetics*, 21(9), 673–688. <https://doi.org/10.1080/02699200701541433>
- Brown, R. (1973): *A First Language: The Early Stages*. Harvard University Press.

- Brown, J. H., Johnson, M. H., Paterson, S. J., Gilmore, R., Longhi, E. y Karmiloff-Smith, A. (2003). Spatial representation and attention in toddlers with Williams syndrome and Down syndrome. *Neuropsychologia*, 41(8), 1037-1046. [https://doi.org/10.1016/S0028-3932\(02\)00299-3](https://doi.org/10.1016/S0028-3932(02)00299-3)
- Bruner, J. (1983). *El habla del niño*. Paidós.
- Bruner, J. S. (1986). *Actual minds, possible worlds*. Harvard University Press.
- Bruner, J. S. (1991). The narrative construction of reality. *Critical Inquiry*, 18(1), 1–21. <https://doi:10.1086/448619>
- Butler, M.G., y Meaney, F.J. (Eds.). (2005). *Genetics of Developmental Disabilities*. CRC Press. <https://doi.org/10.1201/9780429264078>
- Camp, J. S., Karmiloff-Smith, A., Thomas, M. S. C. y Farran, E. K. (2016). Cross-syndrome comparison of real-world executive functioning and problem solving using a new problem-solving questionnaire. *Research in Developmental Disabilities*, 59, 80–92. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2016.07.006>
- Capirci, O., Sabbadini, L. y Volterra, V. (1996). Language development in Williams syndrome: A case study. *Cognitive Neuropsychology*, 13, 1017–1039.
- Capps, L., Losh, M. y Thurber, C. (2000). “The frog ate the bug and made his mouth sad”: Narrative competence in children with autism. *Journal of Abnormal Child Psychology*, 28(2), 193–204. <https://doi:10.1023/A:1005126915631>
- Channell, M. M., McDuffie, A. S., Bullard, L. M. y Abbeduto, L. (2015). Narrative language competence in children and adolescents with Down syndrome. *Frontiers in Behavioral Neuroscience*, 9, 283. <https://doi:10.3389/fnbeh.2015.00283>
- Chapman, D. A., Scott, K. G., y Stanton-Chapman, T. L. (2008). Public health approach to the study of mental retardation. *American Journal of Mental Retardation*, 113(2), 102–116. [https://doi.org/10.1352/0895-8017\(2008\)113\[102:PHATTS\]2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(2008)113[102:PHATTS]2.0.CO;2)

- Chapman, R.S., Seung, H.K., Schwartz, S.E. y Kay-Raining Bird, E. (1998). Language skills of children and adolescents with Down syndrome. II. Production deficits. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 34, 1106–1120. <https://doi.org/10.1044/jslhr.4104.861>
- Cherniske, E. M., Carpenter, T. O., Klaiman, C., Young, E., Bregman, J., Insogna, K., Schultz, R. T., y Pober, B. R. (2004). Multisystem study of 20 older adults with Williams syndrome. *American journal of medical genetics. Part A*, 131(3), 255–264. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.30400>
- Chiang, M. C., Reiss, A. L., Lee, A. D., Bellugi, U., Galaburda, A. M., Korenberg, J. R., Mills, D. L., Toga, A. W., y Thompson, P. M. (2007). 3D pattern of brain abnormalities in Williams syndrome visualized using tensor-based morphometry. *NeuroImage*, 36(4), 1096–1109. <https://doi.org/10.1016/j.neuroimage.2007.04.024>
- Clahsen, H. y Almazan, M. (1998). Syntax and morphology in Williams syndrome. *Cognition*, 68(3), 167–198. [https://doi.org/10.1016/S0010-0277\(98\)00049-3](https://doi.org/10.1016/S0010-0277(98)00049-3)
- Clahsen, H. y Almazan, M. (2001). Compounding and inflection in language impairment: Evidence from Williams Syndrome (and SLI). *Lingua*, 111(10), 729–757. [https://doi.org/10.1016/S0024-3841\(00\)00047-4](https://doi.org/10.1016/S0024-3841(00)00047-4)
- Clahsen, H., Ring, M. y Temple, C. (2004). Lexical and morphological skills in English-speaking children with Williams syndrome. En S. Bartke y J. Siegmüller (Eds.), *Language Acquisition and Language Disorders* (Vol. 36) (pp. 221–244). John Benjamins Publishing Company. <https://doi.org/10.1075/lald.36.14cla>
- Clahsen H, Temple CM. (2003). Words and rules in children with William's syndrome. In: Levy Y, Schaeffer J, editors. *Language competence across populations: Toward a definition of specific language impairment*. Erlbaum;. pp. 323–352.
- Cohen, J. (1988). *Statistical Power analysis for the behavioral sciences*. Lawrence Erlbaum

Associates.

- Collins R. T. (2018). Cardiovascular disease in Williams syndrome. *Current opinion in pediatrics*, 30(5), 609–615. <https://doi.org/10.1097/MOP.0000000000000664>
- Crawford, N. A., Edelson, L. R., Skwerer, D. P. y Tager-Flusberg, H. (2008). Expressive language style among adolescents and adults with Williams syndrome. *Applied Psycholinguistics*, 29(4), 585–602. <https://doi.org/10.1017/S0142716408080259>
- Curry, C. J., Stevenson, R. E., Aughton, D., Byrne, J., Carey, J. C., Cassidy, S., Cunniff, C., Graham, J. M., Jr, Jones, M. C., Kaback, M. M., Moeschler, J., Schaefer, G. B., Schwartz, S., Tarleton, J., y Opitz, J. (1997). Evaluation of mental retardation: recommendations of a Consensus Conference: American College of Medical Genetics. *American Journal of Medical Genetics*, 72(4), 468–477. [https://doi.org/10.1002/\(sici\)1096-8628\(19971112\)72:4<468::aid-ajmg18>3.0.co;2-p](https://doi.org/10.1002/(sici)1096-8628(19971112)72:4<468::aid-ajmg18>3.0.co;2-p)
- Dai, L., Bellugi, U., Chen, X. N., Pulst-Korenberg, A. M., Järvinen-Pasley, A., Tirosh-Wagner, T., Eis, P. S., Graham, J., Mills, D., Searcy, Y., y Korenberg, J. R. (2009). Is it Williams syndrome? GTF2IRD1 implicated in visual-spatial construction and GTF2I in sociability revealed by high resolution arrays. *American journal of medical genetics. Part A*, 149A(3), 302–314. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.32652>
- Danielsson, H, Henry, L., Messer, D., Carney, D. J. P. y Rönnerberg, J. (2016). Developmental delays in phonological recoding among children and adolescents with Down syndrome and Williams syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 55, 64–76. <http://dx.doi.org/10.1016/j.ridd.2016.03.012>
- Davis, B. L. y Bedore, L. M. (2013). *An emergence approach to speech acquisition*. Psychology Press. <https://doi.org/10.4324/9780203375303>
- Davies, M., Howlin, P., y Udwin, O. (1997). Independence and adaptive behavior in adults with Williams syndrome. *American journal of medical genetics*, 70(2), 188–195.

- [https://doi.org/10.1002/\(sici\)1096-8628\(19970516\)70:2<188::aid-ajmg16>3.0.co;2-f](https://doi.org/10.1002/(sici)1096-8628(19970516)70:2<188::aid-ajmg16>3.0.co;2-f)
- Davies, P., Shanks, B. y Davies, K. (2004). Improving narrative skills in young children with delayed language development. *Educational Review*, 56(3), 271–286. <https://doi:10.1080/0013191042000201181>
- Davies, Mark & Udwin, Orlee & Howlin, Patricia. (1998). Adults with Williams syndrome. Preliminary study of social, emotional and behavioural difficulties. *The British journal of psychiatry : the journal of mental science*. 172. 273-6. [10.1192/bjp.172.3.273](https://doi.org/10.1192/bjp.172.3.273).
- Deruelle, C., Mancini, J., Livet, M. O., Casse-Perrot, C. y de Schonen, S. (1999). Configural and local processing of faces in children with Williams syndrome. *Brain and Cognition*, 41, 276-298. <https://doi.org/10.1006/brcg.1999.1127>
- Diez-Itza, E. (1992). *Adquisición del lenguaje*. Pentalfa.
- Diez-Itza, E. (2005). Genes del lenguaje, deficiencia mental y educación especial: contrastes entre el síndrome de Williams y el síndrome de Down. *International Journal of Developmental and Educational Psychology*, 3(1), 105–114.
- Diez-Itza, E. (2006). La reduplicación y la asimilación en el desarrollo del lenguaje: de la protofonología a los procesos fonológicos tardíos. En M. Sedano, A. Bolívar y M. Shiro (Eds.), *Haciendo lingüística. Homenaje a Paola Bentivoglio* (pp. 77-90). Caracas: Universidad Central de Venezuela
- Diez-Itza, E. y Martínez, V. (2004). Las etapas tardías de la adquisición fonológica: Procesos de reducción de grupos consonánticos. *Anuario de Psicología/The UB Journal of Psychology*, 35, 177–202. <https://doi.org/10.1344/%x>
- Diez-Itza, E., Antón, A., Fernández-Toral, J. y García, M. L. (1998). Language development in Spanish children with Williams syndrome. En A. Aksu-Koç, E. Erguvanli-Taylan, A. Sumru y A. Küntay (Eds.), *Perspectives on language acquisition* (309–324). Bogazici University Printhouse.

- Diez-Itza, E., Martínez, V. y Antón, A. (2016). Narrative competence in Spanish-speaking adults with Williams syndrome. *Psicothema*, 28(3), 291–297. <https://doi.org/10.7334/psicothema2015.190>
- Diez-Itza, E., Martínez, V., Cantora, R., Justicia, F. y Bosch, L. (2001). Late phonological processes in the acquisition of Spanish. En M. Almgren, A. Barreña, M. J. Ezeizabarrena, I. Idiazábal, y B. MacWhinney (Eds.), *Research on Child Language Acquisition* (pp. 790–799). Cascadilla Press.
- Diez-Itza, E., Martínez, V., y Espejo, D. (2004). La disociación gramático-pragmática y la intervención logopédica en el síndrome de Williams. En Gallego y E. Salesa (Eds.), *Actas del XXIV Congreso Internacional de Logopedia, Audiología, Foniatría y Psicología del Lenguaje* (pp. 479-492). AELFA.
- Diez-Itza, E., Martínez, V., Fernández-Urquiza, M., y Antón, A. (2017). Morphological profile of Williams syndrome: Typical or atypical? En A. Auza Benavides y R. G. Schwartz (Eds.), *Language Development and Disorders in Spanish-speaking Children* (Vol. 14, pp. 311–327). Springer International Publishing. https://doi.org/10.1007/978-3-319-53646-0_15
- Diez-Itza, E., Martínez, V., Miranda, M., Antón, A., Ojea, A. I., Fernández-Urquiza, M., Pérez, V., Fernández-Toral, J., García, I., y Medina, B. (2014). The Syndroling Project: A comparative linguistic analysis of typical development profiles and neurodevelopmental genetic syndromes (Williams Down, and Fragile X syndromes). En *Proceedings of the IASCL-XII International Congress for the Study of Child Language*. Amsterdam.
- Diez-Itza, E., Martínez, V., Pérez, V. y Fernández-Urquiza, M. (2018). Explicit oral narrative intervention for students with Williams syndrome. *Frontiers in Psychology*, 8, 2337. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2017.02337>

- Diez-Itza, E. y Miranda, M. (2005). Desarrollo Pragmático en el , E. y Miranda, M. (2005).
Desarrollo Pragmático en el síndrome de síndrome de Williams Williams y en el
síndrome de y en el síndrome de Down. En: M.A. Mayor., B. Zubiauz y E. Díez y E.
Díez-Villoria (eds.), *Estudios sobre la adquisición del Estudios sobre la adquisición
del lenguaje lenguaje*. Universidad de Salamanca.
- Diez-Itza, E. y Miranda, M. (2007). Perfiles gramaticales específicos en el síndrome de Down.
Revista de Logopedia, Foniatría y Audiología, 27(4), 161–172. [https://doi.
org/10.1016/S0214-4603\(07\)70085-2](https://doi.org/10.1016/S0214-4603(07)70085-2)
- Diez-Itza, E., Miranda, M., Pérez, V. y Martínez, V. (2019). Profiles of grammatical
morphology in Spanish-speaking adolescents with Williams syndrome and Down
syndrome. En E. Aguilar-Mediavilla, L. Buil-Legaz, R. López-Penadés, V. A. Sanchez-
Azanza, y D. Adrover-Roig (Eds.), *Atypical Language Development in Romance
Languages* (pp. 219–234). John Benjamins Publishing Company.
<https://doi.org/10.1075/z.223.13die>
- Diez-Itza, E., Snow, C. E. y MacWhinney, B. (1999): La metodología RETHAME y el
proyecto CHILDES: breviario para la codificación y el análisis del lenguaje infantil.
Psicothema, 11(3), 517–530.
- Diez-Itza, E., Snow, C. E. y Solé, M. R. (2001). Scripts from Tom and Jerry: Spanish
preschoolers relate cartoons. En M. Almgren, A. Barreña, M. J. Ezeizabarrena, I.
Idiazabal y B. MacWhinney (Eds.), *Research on child language acquisition* (pp. 399–
408). Cascadilla Press.
- Diez-Itza, E., Vergara, P., Barros, M., Miranda, M. y Martínez, V. (2021). Assessing
phonological profiles in children and adolescents with Down syndrome: The effect of
elicitation methods. *Frontiers in Psychology*, 12, 662257.
<https://doi.org/10.3389/fpsyg.2021.662257>

- Diez-Itza, E., Viejo, A. y Fernández-Urquiza, M. (2022). Pragmatic profiles of adults with Fragile X syndrome and Williams syndrome. *Brain Sciences*, *12*(3), 385. <https://doi.org/10.3390/brainsci12030385>
- Dilts, C. V., Morris, C. A. y Leonard, C. O. (1990). Hypothesis for development of a behavioural phenotype in Williams syndrome. *American Journal of Medical Genetics Supplement*, *6*, 126-131. <https://doi.org/10.1002/ajmg.1320370622>
- de Sousa Lima Strafacci, A., Fernandes Camargo, J., Bertapelli, F., y Guerra Júnior, G. (2020). Growth assessment in children with Williams-Beuren syndrome: a systematic review. *Journal of applied genetics*, *61*(2), 205–212. <https://doi.org/10.1007/s13353-020-00551-x>
- D'Souza, D., Cole, V., Farran, E. K., Brown, J. H., Humphreys, K., Howard, J., Rodic, M., Dekker, T. M., D'Souza, H. y Karmiloff-Smith, A. (2015). Face processing in Williams syndrome is already atypical in infancy. *Frontiers in Psychology*, *6*. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2015.00760>
- D'Souza, H. y Karmiloff-Smith, A. (2016). Neurodevelopmental disorders. *Wiley Interdisciplinary Reviews: Cognitive Science*. <https://doi:10.1002/wcs.1398>
- D'Souza, D., D'Souza, H., Jones, E. J. H. y Karmiloff-Smith, A. (2020). Attentional abilities constrain language development: A cross-syndrome infant/toddler study. *Developmental Science*, *23*(6), e12961. <https://doi.org/10.1111/desc.12961>
- Dimitriou, L., Hill, J. A., Jehnali, A., Dunbar, J., Brouner, J., McHugh, M. P., & Howatson, G. (2015). Influence of a montmorency cherry juice blend on indices of exercise-induced stress and upper respiratory tract symptoms following marathon running--a pilot investigation. *Journal of the International Society of Sports Nutrition*, *12*, 22. <https://doi.org/10.1186/s12970-015-0085-8>
- Duchaine, B. C., & Weidenfeld, A. (2003). An evaluation of two commonly used tests of

- unfamiliar face recognition. *Neuropsychologia*, 41(6), 713–720.
[https://doi.org/10.1016/S0028-3932\(02\)00222-1](https://doi.org/10.1016/S0028-3932(02)00222-1)
- Dunn, L. M., Dunn, L. M. y Arribas, D. (2010). PPVT-III *PEABODY. Test de vocabulario en imágenes*. TEA ediciones.
- Dykens, E. M., Hodapp, R. M., y Finucane, B. M. (2000). *Genetics and mental retardation syndromes: A new look at behavior and interventions*. Paul H Brookes Publishing.
- Eadie, P. A., Fey, M. E., Douglas, J. M. y Parson, C. L. (2002). Profiles of grammatical morphology and sentence imitation in children with specific language impairment and Down syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 45, 720–732.
[https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2002/058\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2002/058))
- Elison, S., Stinton, C., y Howlin, P. (2010). Health and social outcomes in adults with Williams syndrome: findings from cross-sectional and longitudinal cohorts. *Research in developmental disabilities*, 31(2), 587–599. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2009.12.013>
- Elmas, M., y Gogus, B. (2020). Success of Face Analysis Technology in Rare Genetic Diseases Diagnosed by Whole-Exome Sequencing: A Single-Center Experience. *Molecular syndromology*, 11(1), 4–14. <https://doi.org/10.1159/000505800>
- Engel, S. L. (1995). *The stories children tell: Making sense of the narratives of childhood*. W.H. Freeman.
- Ewart, A. K., Morris, C. A., Atkinson, D., Jin, W., Sternes, K., Spallone, P., Stock, A. D., Leppert, M., y Keating, M. T. (1993a). Hemizygoty at the elastin locus in a developmental disorder, Williams syndrome. *Nature Genetics*, 5(1), 11–16.
<https://doi.org/10.1038/ng0993-11>
- Ewart, A. K., Morris, C. A., Ensing, G. J., Loker, J., Moore, C., Leppert, M., y Keating, M. (1993b). A human vascular disorder, supravalvular aortic stenosis, maps to chromosome 7. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 90(8), 3226–3230.

<https://doi.org/10.1073/pnas.90.8.3226>

- Fabbretti, D., Pizzuto, E., Vicari, S. y Volterra, V. (1997). A story description task in children with Down's syndrome: lexical and morphosyntactic abilities. *Journal of Intellectual Disability Research*, 41(2), 165–179. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.1997.tb00693.x>
- Farran, E. K., Jarrold, C. y Gathercole, S. E. (2001). Block Design performance in the Williams syndrome phenotype: A problem with mental imagery? *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 42, 719-728.
- Farran, E. K., y Jarrold, C. (2003). Visuospatial cognition in Williams syndrome: reviewing and accounting for the strengths and weaknesses in performance. *Developmental neuropsychology*, 23(1-2), 173–200. <https://doi.org/10.1080/87565641.2003.9651891>
- Fernández-Prieto, M., Sampaio, A., Lens, M., Carracedo, Á. y Gonçalves, Ó. F. (2011). Longitudinal assessment of narrative profile in a Williams syndrome patient. *British Journal of Development Disabilities*, 57, 91–99. <https://doi:10.1179/096979511798967142>
- Fernández-Urquiza, M.; Diez-Itza, E. y Cortiñas, S. (2017): “PREP-CORP: Sistema de etiquetado pragmático de corpus clínicos de lengua oral”, Fernández López, M. C.; Martí Sánchez, M. y Ruiz Mar-tínez, A. M. (eds.): Investigaciones actuales en lingüística. Vol. VI: Aplicaciones de la Lin-güística. Universidad de Alcalá, pp. 167–183.
- Fernández-Urquiza, M., Jiménez-Romero, M. S., y Benítez-Burraco, A. (2020). Valoración pragmática del lenguaje en niños con cromosopatías de baja prevalencia. *Pragmalingüística*, (2), 152–168. <https://doi.org/10.25267/Pragmalinguistica.2020.iextra2.09>
- Fernández-Urquiza, M., Martínez, F. D., Campos, V. M., López-Villaseñor, M. L., y López, T.

- S. (2015a). Protocolo Rápido de Evaluación Pragmática Revisado. Guada Impresores.
- Fernández-Urquiza, M., Miranda, M., Martínez, V. y Diez-Itza, E. (2016). Pragmática textual de las narraciones en el síndrome de Down: Perfiles de coherencia y cohesión. En E. Aguilar, D. Adrover, L. Bull y R. López (Eds.), *Proceedings of the VIIIth International Conference of Language Acquisition* (p. 30). UIB.
- Fernández-Urquiza, Maite; Viejo, Aitana; Cortiñas, Soraya; Huelmo, Jonathan; Medina, Begoña; García, Isabel y Diez-Itza, Eliseo (2015b): “Perfiles pragmáticos comparados de síndromes genéticos neuroevolutivos: síndrome de Williams, síndrome de Down y síndrome X-Frágil”, Faustino Diéguez-Vide (ed.), *Temas de Lingüística Clínica*, Barcelona: Universidad de Barcelona, pp. 89-90.
- Fey, M. E., Catts, H. W., Proctor-Williams, K., Tomblin, J. B. y Zhang, X. (2004). Oral and written story composition skills of children with language impairment. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 47, 1301–1318. [https://doi:10.1044/1092-4388\(2004/098\)](https://doi:10.1044/1092-4388(2004/098))
- Fidler, D. J., Lunkenheimer, E. y Hahn, L. (2011). Emerging behavioral phenotypes and dynamic systems theory. *International Review of Research in Developmental Disabilities*, 40, 17–42. <https://doi:10.1016/B978-0-12-374478-4.00002-2>
- Fidler, D. J., Philofsky, A., y Hepburn, S. L. (2007). Language phenotypes and intervention planning: bridging research and practice. *Mental retardation and developmental disabilities research reviews*, 13(1), 47–57. <https://doi.org/10.1002/mrdd.20132>
- Finestack, L. H. (2012). Five principles to consider when providing narrative language intervention to children and adolescents with developmental disabilities. *Perspectives on Language Learning and Education*, 19(4), 147–154. <https://doi:10.1044/lle19.4.147>
- Finestack, L. H. y Abbeduto, L. (2010). Expressive language profiles of verbally expressive adolescents and young adults with Down syndrome or Fragile X syndrome. *Journal of*

- Speech, Language, and Hearing Research*, 53(5), 1334–1348.
[https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2010/09-0125\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2010/09-0125))
- Finestack, L. H., Palmer, M. y Abbeduto, L. (2012). Macrostructural narrative language of adolescents and young adults with Down syndrome or Fragile X syndrome. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 21(1), 29–46. [https://doi.org/10.1044/1058-0360\(2011/10-0095\)](https://doi.org/10.1044/1058-0360(2011/10-0095))
- Fisher, M. H., Moskowitz, A. L. y Hodapp, R. M. (2013). Differences in social vulnerability among individuals with autism spectrum disorder, Williams syndrome, and Down syndrome. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 7(8), 931–937.
<https://doi.org/10.1016/j.rasd.2013.04.009>
- Fowler, A. (1990). Language abilities in children with Down syndrome: Evidence for a specific syntactic delay. En D. Cicchetti y M. Beeghly (Eds.), *Children with Down syndrome. A developmental perspective* (pp. 302–328). Cambridge University Press.
<https://doi.org/10.1017/CBO9780511581786.010>
- Frangiskakis, J. M., Ewart, A.K., Morris, C. A., Mervis, C. B., Bertrand, J., Robinson, B. F., Klein, B. P., Ensing, G. J., Everett, L. A., Green, E. D., Pröschel, C., Gutowski, N. J., Noble, M., Atkinson, D. L., Odelberg, S. J. y Keating, M. T. (1996). LIM-kinase1 hemizyosity implicated in impaired visuospatial constructive cognition. *Cell*, 86, 59–69. [https://doi.org/10.1016/s0092-8674\(00\)80077-x](https://doi.org/10.1016/s0092-8674(00)80077-x)
- Fraser, B. (1999). What are discourse markers? *Journal of Pragmatics*, 31(7), 931–952.
- Friel-Patti, S., y Lougeay-Mottinger, J. (1994). Preschool language intervention: Some key concerns. En K. G. Butler (Ed.), *Early intervention II: Working with parents and families. Topics in language disorders* (pp. 137-148). Aspen.
- Fritz, C. O., Morris, P. E. y Richler, J. J. (2012). Effect size estimates: current use, calculations, and interpretation. *Journal of Experimental Psychology: General*, 141(1), 2-18.

<https://doi.org/10.1037/a0024338>

- Galaburda, A. M., Holinger, D. P., Bellugi, U., y Sherman, G. F. (2002). Williams syndrome: neuronal size and neuronal-packing density in primary visual cortex. *Archives of neurology*, 59(9), 1461–1467. <https://doi.org/10.1001/archneur.59.9.1461>
- Galeote, M., Soto, P., Sebastián, E., Checa, E. y Sánchez-Palacios, C. (2014). Early grammatical development in Spanish children with Down syndrome. *Journal of Child Language*, 41, 111–131. <https://doi.org/10.1017/S0305000912000591>
- Gallardo Paúls, B. (2006). Más allá de las palabras y su estructura: las categorías del componente pragmático. En Garayzábal, E. (Ed.), *Lingüística clínica y logopedia* (81–196). A. Machado Libros.
- Gallardo-Paúls, B. (2007). *Pragmática para logopedas* (1. ed). Servicio de Publicaciones UCA.
- Gallardo Paúls, B. (2008). Pragmática textual y TDAH. *Actas Del XXVI Congreso Internacional AELFA*
- Gallardo Paúls, B. (2009). Valoración del componente pragmático a partir de datos orales, *Revista de neurología*, 48(2): 57-61
- Garayzábal, E. (2009). La lingüística clínica: Teoría y práctica. *ELUA, Anexo3*, 131. <https://doi.org/10.14198/ELUA2009.Anexo3.06>
- Garayzábal, E., y Cuetos Vega, F. (2008). Aprendizaje de la lectura en los niños con síndrome de Williams. *Psicothema*, 20(Número 4), 672–677.
- Garayzábal, E., y Cuetos Vega, F. (2010). Procesamiento léxico-semántico en el síndrome de Williams. *Psicothema*, 22(Número 4), 732–738.
- Garayzábal, E., Fernández, M., Diez-Itza, E. (2010). *Guía de intervención logopédica en el síndrome de Williams*. Síntesis.
- Garayzábal, E., Osório, A., Lens, M. y Sampaio, A. (2014). Concrete and relational vocabulary:

- Comparison between Williams and Smith–Magenis syndromes. *Research in Developmental Disabilities*, 35(12), 3365–3371.
<https://doi.org/10.1016/j.ridd.2014.07.055>
- Garayzábal, E., Prieto, M. F., Sampaio, A. y Gonçalves, Ó. F. (2007). Valoración interlingüística de la producción verbal a partir de una tarea narrativa en el síndrome de Williams. *Psicothema*, 19(3), 428–434.
- Gazella, J. y Stockman, I. J. (2003). Children’s story retelling under different modality and task conditions: Implications for standardizing language sampling procedures. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 12, 61–72. [https://doi:10.1044/1058-0360\(2003/053\)](https://doi:10.1044/1058-0360(2003/053))
- Gillam, S. L., Gillam, R. B. y Reece, K. (2012). Language outcomes of contextualized and decontextualized language intervention: Results of an early efficacy study. *Language, Speech, and Hearing Services in Schools*, 43, 276–291. [https://doi:10.1044/0161-1461\(2011/11-0022\)](https://doi:10.1044/0161-1461(2011/11-0022))
- Gillam, S. L., Hartzheim, D., Studenka, B., Simonsmeier, V. y Gillam, R. (2015). Narrative intervention for children with autism spectrum disorder (ASD). *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 58(2), 920–933. https://doi:10.1044/2015_JSLHR-L-14-0295
- Golarai, G., Hong, S., Haas, B. W., Galaburda, A. M., Mills, D. L., Bellugi, U., Grill-Spector, K., y Reiss, A. L. (2010). The Fusiform Face Area is Enlarged in Williams Syndrome. *Journal of Neuroscience*, 30(19), 6700–6712.
<https://doi.org/10.1523/JNEUROSCI.4268-09.2010>
- Goldman-Rakic, P. S. (1998). The prefrontal landscape: implications of functional architecture for understanding human mentation and the central executive. En A. C. Roberts, T. W. Robbins y L. Weiskrantz (Eds.), *The Prefrontal Cortex: Executive and Cognitive*

Functions (pp. 87–102). Oxford University Press.

- Gonçalves, O. F., Pinheiro, A. P., Sampaio, A., Sousa, N., Fernández, M. y Henriques, M. (2010). The narrative profile in Williams syndrome: There is more to storytelling than just telling a story. *The British Journal of Developmental Disabilities*, *56*(2), 89–109. <https://doi:10.1179/096979510799102943>
- Grant, J., Karmiloff-Smith, A., Berthoud, I., y Christophe, A. (1996). Is the language of people with Williams syndrome mere mimicry? Phonological short-term memory in a foreign language. *Cahiers de Psychologie Cognitive / Current Psychology of Cognition*, *15*, 615–628
- Grant, J., Karmiloff-Smith, A., Gathercole, S. A., Paterson, S., Howlin, P., Davies, M. y Udwin, O. (1997). Phonological short-term memory and its relationship to language in Williams syndrome. *Cognitive Neuropsychiatry*, *2*(2), 81–99. <https://doi.org/10.1080/135468097396342>
- Grant, J., Valian, V., y Karmiloff-Smith, A. (2002). A study of relative clauses in Williams syndrome. *Journal of Child Language*, *29*(2), 403–416.
- Gregory, M. D., Mervis, C. B., Elliott, M. L., Kippenhan, J. S., Nash, T., B Czarapata, J., Prabhakaran, R., Roe, K., Eisenberg, D. P., Kohn, P. D., y Berman, K. F. (2019). Williams syndrome hemideletion and LIMK1 variation both affect dorsal stream functional connectivity. *Brain: a journal of neurology*, *142*(12), 3963–3974. <https://doi.org/10.1093/brain/awz323>
- Griffin, T. M., Hemphill, L., Camp, L. y Wolf, D. P. (2004). Oral discourse in the preschool years and later literacy skills. *First Language*, *24*(2), 123–147. <https://doi:10.1177/0142723704042369>
- Grossman, H.J. (1983). *Classification in mental retardation*. (3rd rev.). American Association on Mental Deficiency.

- Grunwell, P. (1981). The development of phonology: A descriptive profile. *First Language*, 3, 161–191.
- Gutierrez-Clellen, V. F. (1998). Syntactic skills of Spanish-speaking children with low school achievement. *Language, Speech, and Hearing Services in Schools*, 29(4), 207–215. <https://doi:10.1044/0161-1461.2904.207>
- Gutierrez-Clellen, V. F. e Iglesias, A. (1992). Causal coherence in the oral narratives of Spanish-speaking children. *Journal of Speech and Hearing Research*, 35(2), 363–372. <https://doi:10.1044/jshr.3502.363>
- Halliday, M. y Hasan, R. (1976). *Cohesion in English*. Longman.
- Hanson, D. M., Jackson, A. W., y Hagerman, R. J. (1986). Speech disturbance (cluttering) in mildly impaired males with the Martin-Bell/Fragile X Syndrome. *American Journal of Genetics*, 23, 195–206. <https://doi.org/10.1002/ajmg.1320230114>
- Happé, F. y Frith, U. (2006). The weak coherence account: Detail-focused cognitive style in autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 36(1), 5–25. <https://doi:10.1007/s10803-005-0039-0>
- Hargrove, P. M., Pittelko, S., Fillingane, E., Rustman, E. y Lund, B. (2012). Perceptual speech and paralinguistic skills of adolescents with Williams syndrome. *Communication Disorders Quarterly*, 34(3), 152–161. <https://doi.org/10.1177/1525740112436372>
- Harris, J. C. (2006). *Intellectual disability: Understanding its development, causes, classification, evaluation, and treatment*. Oxford University Press
- Heber, R. (1959). A manual on terminology and classification in mental retardation. *American Journal of Mental Deficiency*, 65, 499–500.
- Hedlund, G. y Rose, Y. (2020). *Phon 3.1* [Computer Software]. Retrieved from <https://phon.ca>.
- Heilmann, J., Miller, J. F., Nockerts, A. y Dunaway, C. (2010). Properties of the narrative scoring scheme using narrative retells in young school-age children. *American Journal*

- of Speech-Language Pathology*, 19(2), 154–167. [https://doi:10.1044/1058-0360\(2009/08-0024\)](https://doi:10.1044/1058-0360(2009/08-0024))
- Heiz, J. y Barisnikov, K. (2016). Visual-motor integration, visual perception and motor coordination in a population with Williams syndrome and in typically developing children: Visual-motor abilities in a population with Williams syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 60(10), 945–955. <https://doi.org/10.1111/jir.12328>
- Hemphill, L. y Snow, C. E. (1996). Language and literacy development: Discontinuities and differences. En D. R. Olson y N. Torrance (Eds.), *Handbook of education and human development* (pp. 173–201). Blackwell.
- Hidalgo, I (2019). *El nivel fónico de la población con síndrome de Smith Magenis: particularidades fonatorias y fonético-fonológicas. Comparativa con síndrome de Williams, síndrome de Down y desarrollo típico* [Tesis doctoral]. Universidad Autónoma de Madrid.
- Hidalgo, I. y 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. <https://doi.org/10.5209/rlog.62942>
- Hilvert, E., Davidson, D. y Gámez, P. B. (2016). Examination of script and non-script based narrative retellings in children with autism spectrum disorders. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 29-30, 79–92. <https://doi:10.1016/j.rasd.2016.06.002>
- Hobart, H. H., Morris, C. A., Mervis, C. B., Pani, A. M., Kistler, D. J., Rios, C. M., Kimberley, K. W., Gregg, R. G., y Bray-Ward, P. (2010). Inversion of the Williams syndrome region is a common polymorphism found more frequently in parents of children with Williams syndrome. *American Journal of Medical Genetics. Part C: Seminars in Medical Genetics*, 154C(2), 220–228. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.30258>

- Hodapp, R. M., Burack, J. A., y Zigler, E. (1990). The developmental perspective in the field of mental retardation. En R. M. Hodapp, J. A. Burack, y E. Zigler (Eds.), *Issues in the Developmental Approach to Mental Retardation*. New York: Cambridge University Press.
- Hodapp, R.M., DesJardin, J.L., Ricci, L.A. (2003). Genetic syndromes of mental retardation: Should they matter for the early interventionist? *Infants and Young Children*, 16(2), 152–160.
- Hoffman, J. E., Landau, B. y Pagani, B. (2003). Spatial breakdown in spatial construction: Evidence from eye fixations in children with Williams syndrome. *Cognitive Psychology*, 46(3), 260-301. [https://doi.org/10.1016/s0010-0285\(02\)00518-2](https://doi.org/10.1016/s0010-0285(02)00518-2)
- Howlin, P., Davies, M., y Udwin, O. (1998). Syndrome specific characteristics in Williams syndrome: To what extent do early behavioural patterns persist into adult life? *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 11(3), 207–226. <https://doi.org/10.1111/j.1468-3148.1998.tb00062.x>
- Hsu, C. F. y Karmiloff-Smith, A. (2008). Language and Williams syndrome. *Annual Review of Applied Linguistics*, 28, 191–204. <https://doi.org/10.1017/S0267190508080070>
- Huelmo, J., Martínez, V. y Diez-Itza, E. (2017). Evaluación de perfiles fonológicos en el síndrome X-Frágil mediante índices de error. *Revista INFAD de Psicología. International Journal of Developmental and Educational Psychology.*, 4(1), 67–76. <https://doi.org/10.17060/ijodaep.2017.n1.v4.1028>
- Huffman, M.J. (2019). *Speech articulation in children with Williams syndrome or 7q11.23 duplication syndrome* [Tesis doctoral]. University of Louisville.
- Huryn, L. A., Flaherty, T., Nolen, R., Prasov, L., Zein, W. M., Cukras, C. A., Osgood, S., Raja, N., Levin, M. D., Vitale, S., Brooks, B. P., Hufnagel, R. B., y Kozel, B. A. (2022). Novel ophthalmic findings and deep phenotyping in Williams-Beuren syndrome. *The*

- British journal of ophthalmology*, bjophthalmol-2022-321103. Advance online publication. <https://doi.org/10.1136/bjophthalmol-2022-321103>
- Ingram, D. (1976). *Phonological disability in children*. Edward Arnold.
- Jarrold, C., y Baddeley, A. D. (2001). Short-term memory in Down syndrome: applying the working memory model. *Down's Syndrome, Research and Practice: The Journal of The Sarah Duffen Centre*, 7(1), 17–23. <https://doi.org/10.3104/reviews.110>
- Jarrold, C., Baddeley, A. D., Hewes, A. K. y Phillips, C. (2001). A Longitudinal assessment of diverging verbal and non-verbal abilities in the Williams syndrome phenotype. *Cortex*, 37(3), 423–431. [https://doi.org/10.1016/S0010-9452\(08\)70583-5](https://doi.org/10.1016/S0010-9452(08)70583-5)
- Jarrold, C., Hartley, S. J., Phillips, C., y Baddeley, A. D. (2000). Word fluency in Williams syndrome: Evidence for unusual semantic organisation? *Cognitive Neuropsychiatry*, 5(4), 293–319. <https://doi.org/10.1080/13546800050199739>
- Järvinen, A., Korenberg, J. R. y Bellugi, U. (2013). The social phenotype of Williams syndrome. *Current Opinion in Neurobiology*, 23(3), 414–422. <https://doi.org/10.1016/j.conb.2012.12.006>
- Järvinen-Pasley, A., Bellugi, U., Reilly, J., Mills, D. L., Galaburda, A., Reiss, A. L. y Korenberg, J. R. (2008). Defining the social phenotype in Williams syndrome: a model for linking gene, the brain, and behavior. *Development and Psychopathology*, 20(1), 1–35. <https://doi.org/10.1017/S0954579408000011>
- Jawaid, A., Riby, D. M., Owens, J., White, S. W., Tarar, T. y Schulz, P. E. (2012). “Too withdrawn” or “too friendly”: Considering social vulnerability in two neurodevelopmental disorders. *Journal of Intellectual Disability Research*, 56(4), 335–350. <https://doi:10.1111/j.1365-2788.2011.01452.x>
- Ji, C., Yao, D., Chen, W., Li, M. y Zhao, Z. (2014). Adaptive behavior in Chinese children with Williams syndrome. *BMC Pediatrics*, 14, 90. <https://doi:10.1186/1471-2431-14->

- John, A. E., Dobson, L. A., Thomas, L. E. y Mervis, C. B. (2012). Pragmatic abilities of children with Williams syndrome: A longitudinal examination. *Frontiers in Psychology*, 3, 199. <https://doi:10.3389/fpsyg.2012.00199>
- Jones, K. L., y Smith, D. W. (1975). The Williams elfin facies syndrome. *The Journal of Pediatrics*, 86(5), 718–723. [https://doi.org/10.1016/S0022-3476\(75\)80356-8](https://doi.org/10.1016/S0022-3476(75)80356-8)
- Jones, W., Bellugi, U., Lai, Z., Chiles, M., Reilly, J., Lincoln, A. y Adolphs, R. (2000). II. Hypersociability in Williams Syndrome. *Journal of Cognitive Neuroscience*, 12 Suppl 1, 30–46. <https://doi.org/10.1162/089892900561968>
- Justice, L. M., Bowles, R. P., Kaderavek, J. N., Ukrainetz, T. A., Eisenberg, S. L. y Gillam, R. B. (2006). The index of narrative microstructure: A clinical tool for analyzing school-age children's narrative performances. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 15, 177–191. [https://doi:10.1044/1058-0360\(2006/017\)](https://doi:10.1044/1058-0360(2006/017))
- Kaplan, P., Kirschner, M., Watters, G., y Costa, M. T. (1989). Contractures in patients with Williams syndrome. *Pediatrics*, 84(5), 895–899.
- Karmiloff-Smith, A. (1992). *Beyond Modularity: A Developmental Approach to Cognitive Science*. Cambridge, MA: MIT Press.
- Karmiloff-Smith, A. (1998). Development itself is the key to understanding developmental disorders. *Trends in Cognitive Sciences*, 2(10), 389-398. [https://doi.org/10.1016/S1364-6613\(98\)01230-3](https://doi.org/10.1016/S1364-6613(98)01230-3)
- Karmiloff-Smith, A. (2007). Atypical epigenesis. *Developmental Science*, 10(1), 84–88. <https://doi.org/10.1111/j.1467-7687.2007.00568.x>
- Karmiloff-Smith, A. (2009). Nativism versus neuroconstructivism: Rethinking the study of developmental disorders. *Developmental Psychology*, 45(1), 56–63. <https://doi.org/10.1037/a0014506>

- Karmiloff-Smith, A. (2011). Static snapshots versus dynamic approaches to genes, brain, cognition, and behavior in neurodevelopmental disabilities. *International Review of Research in Developmental Disabilities*, 40, 1–15. <https://doi:10.1016/B978-0-12-374478-4.00001-0>
- Karmiloff-Smith, A. (2012). Brain: The neuroconstructivist approach. En Farran E.K., Karmiloff-Smith A. (Eds.), *Neurodevelopmental disorders across the lifespan: A neuroconstructivist approach* (pp. 37–58). Oxford University Press.
- Karmiloff-Smith, A. y Farran, E.K. (2012). Williams syndrome: A model for the neuroconstructivist approach. En: Farran E.K., Karmiloff-Smith A. (Eds.), *Neurodevelopmental disorders across the lifespan: A neuroconstructivist approach* (pp. 1–10). Oxford University 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. <https://doi.org/10.1111/j.1467-8624.1997.tb01938>.
- Karmiloff-Smith, A., Scerif, G., y Thomas, M.S.C. (2002). Different approaches to relating genotype to phenotype in developmental disorders. *Developmental Psychobiology*, 40, 311-322.
- Karmiloff-Smith, A., Brown, J. H., Grice, S., y Paterson, S. (2003a). Dethroning the myth: cognitive dissociations and innate modularity in Williams syndrome. *Developmental neuropsychology*, 23(1-2), 227–242. <https://doi.org/10.1080/87565641.2003.9651893>
- Karmiloff-Smith, A., Scerif, G., y Ansari, D. (2003b). Double dissociations in developmental disorders? Theoretically misconceived, empirically dubious. *Cortex*, 39, 161 – 63.
- Kerby, D. S. (2014). The simple difference formula: An approach to teaching nonparametric correlation. *Comprehensive Psychology*, 3, 1. <https://doi:10.2466/11.IT.3.1>
- Kim, Y. M., Cho, J. H., Kang, E., Kim, G. H., Seo, E. J., Lee, B. H., Choi, J. H., y Yoo, H. W.

- (2016). Endocrine dysfunctions in children with Williams-Beuren syndrome. *Annals of pediatric endocrinology & metabolism*, 21(1), 15–20.
<https://doi.org/10.6065/apem.2016.21.1.15>
- King, D., Dockrell, J. E. y Stuart, M. (2013). Event narratives in 11-14 year olds with autistic spectrum disorder. *International Journal of Language and Communication Disorders*, 48(5), 522–533. <https://doi:10.1111/1460-6984.12025>
- Kirchner, R. M., Martens, M. A. y Andridge, R. R. (2016). Adaptive behavior and development of infants and toddlers with Williams syndrome. *Frontiers in Psychology*, 7. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2016.00598>
- Kozel, B. A., Barak, B., Kim, C. A., Mervis, C. B., Osborne, L. R., Porter, M. y Pober, B. R. (2021). Williams syndrome. *Nature Reviews. Disease Primers*, 7(1), 42. <https://doi.org/10.1038/s41572-021-00276-z>
- Kramer, J. H., Kaplan, E., Share, L. y Hucekba, W. (1999). Configural errors on WISC--III block design. *Journal of the International Neuropsychological Society*, 5(6), 518-524
- Krause, M. y Penke, M. (2002). Inflectional morphology in German Williams syndrome. *Brain and Cognition*, 48, 410–413. <https://doi.org/10.1006/brcg.2001.1388>
- Krishnan, S., Bergström, L., Alcock, K. J., Dick, F. y Karmiloff-Smith, A. (2015). Williams syndrome: A surprising deficit in oromotor praxis in a population with proficient language production. *Neuropsychologia*, 67, 82–90. <https://doi.org/10.1016/j.neuropsychologia.2014.11.032>
- Kumin, L. (2006). Speech intelligibility and childhood verbal apraxia in children with Down syndrome. *Down Syndrome Research and Practice*, 10(1), 10–22. <https://doi.org/10.3104/reports.301>
- Lacroix, A., Bernicot, J. y Reilly, J. (2007). Narration and collaborative conversation in French-speaking children with Williams syndrome. *Journal of Neurolinguistics*, 20(6), 445–

461. <https://doi:10.1016/j.jneuroling.2007.03.004>

- Lacroix, A., Famelart, N. y Guidetti, M. (2016). Language and emotional abilities in children with Williams syndrome and children with autism spectrum disorder: similarities and differences. *Pediatric Health, Medicine and Therapeutics*, 7, 89–97. <https://doi:10.2147/PHMT.S66347>
- Laing, E., Butterworth, G., Ansari, D., Gsödl, M., Longhi, E., Panagiotaki, G., Paterson, S. y Karmiloff-Smith, A. (2002). Atypical development of language and social communication in toddlers with Williams syndrome. *Developmental Science*, 5(2), 233–246. <https://doi:10.1111/1467-7687.00225>
- Laing, E., Grant, J., Thomas, M., Parmigiani, C., Ewing, S., y Karmiloff-Smith, A. (2005). Love Is... an abstract word: The influence of lexical semantics on verbal short-term memory in Williams syndrome. *Cortex*, 41(2), 169–179. [https://doi.org/10.1016/S0010-9452\(08\)70891-8](https://doi.org/10.1016/S0010-9452(08)70891-8)
- Laing, E., Hulme, C., Grant, J. y Karmiloff-Smith, A. (2001). Learning to read in Williams syndrome: Looking beneath the surface of atypical reading development. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 42(6), 729–739. <https://doi.org/10.1111/1469-7610.00769>
- Lakens, D. (2013). Calculating and reporting effect sizes to facilitate cumulative science: A practical primer for t-tests and ANOVAs. *Frontiers in Psychology*, 4, 863. <https://doi:10.3389/fpsyg.2013.00863>
- Landau, B., Hoffman, J. E., & Kurz, N. (2006). Object recognition with severe spatial deficits in Williams syndrome: sparing and breakdown. *Cognition*, 100(3), 483–510. <https://doi.org/10.1016/j.cognition.2005.06.005>
- Laws, G. y Bishop, D. V. M. (2004). Pragmatic language impairment and social deficits in Williams syndrome: A comparison with Down's syndrome and specific language

- impairment. *International Journal of Language & Communication Disorders*, 39(1), 45–64. <https://doi.org/10.1080/13682820310001615797>
- Law, J. Charlton, J., Dockrell, J., Gascoigne, M., Mckean, C. y Theakston, A. (2017). Early Language Development: Needs, provision and intervention for preschool children from socio-economically disadvantage backgrounds. Education Endowment Foundation
- Lázaro, M., Garayzábal, E. y Moraleda, E. (2013). Differences on morphological and phonological processing between typically developing children and children with Down syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 34, 2065–2074. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2013.03.027>
- Lehrke R. G. (1974). X-linked mental retardation and verbal disability. *Birth defects original article series*, 10(1), 1–100.
- Levin, H. S., Song, J., Swing-Cobbs, L. y Roberson, G. (2001). Porteus maze performance following traumatic brain injury in children. *Neuropsychology* 15(4), 557–567. <https://doi.org/10.1037/0894-4105.15.4.557>
- Levy, Y. y Eilam, A. (2013). Pathways to language: A naturalistic study of children with Williams syndrome and children with Down syndrome. *Journal of Child Language*, 40(1), 106–138. <https://doi.org/10.1017/S0305000912000475>
- Levy, y., y Bechar, T. (2003). Cognitive, lexical and morpho-syntactic profiles of Israeli children with Williams syndrome. *Cortex; a journal devoted to the study of the nervous system and behavior*, 39(2), 255–271. [https://doi.org/10.1016/s0010-9452\(08\)70108-4](https://doi.org/10.1016/s0010-9452(08)70108-4)
- Levy, Y., y Hermon, S. (2003). Morphological abilities of Hebrew-speaking adolescents with Williams syndrome. *Developmental neuropsychology*, 23(1-2), 59–83. <https://doi.org/10.1080/87565641.2003.9651887>
- Leyfer, O. T., Woodruff-Borden, J., Klein-Tasman, B. P., Fricke, J. S., y Mervis, C. B. (2006). Prevalence of psychiatric disorders in 4 to 16-year-olds with Williams

- syndrome. *American journal of medical genetics. Part B, Neuropsychiatric genetics : the official publication of the International Society of Psychiatric Genetics*, 141B(6), 615–622. <https://doi.org/10.1002/ajmg.b.30344>
- López, M.A. (2015). *Perfiles de desarrollo cognitivo y lingüístico en el Síndrome de X Frágil* [Tesis doctoral]. Universidad de Deusto
- Losh, M., Bellugi, U. y Reilly, J. (2000). Narrative as a social engagement tool: The excessive use of evaluation in narratives from children with Williams syndrome. *Narrative Inquiry*, 10(2), 265–290. <https://doi:10.1075/ni.10.2.01los>
- Lukács, Á., Pléh, C., y Racsmány, M. (2004). Language in Hungarian children with Williams syndrome. En S. Bartke y J. Siegmüller (Eds.), *Williams syndrome across languages* (Vol. 36, pp. 187–220). John Benjamins Publishing Company.
- Lukács, Á., Racsmány, M. y Pléh, C. (2001). Vocabulary and morphological patterns in Hungarian children with Williams syndrome: a preliminary report. *Acta Linguistica Hungarica* 48, 243–269. <https://doi.org/10.1023/A:1015603723980>
- Luckasson, R., Coulter, D.L., Polloway, E.A., Reiss, S., Schalock, R.L., Snell, M. E., Spitalnik, D.M. y Stark, J.A. (1992). *Mental retardation: Definition, classification, and systems of supports* (9th ed.). American Association on Mental Retardation.
- Luckasson, R., Borthwick-Duffy, S. A., Buntinx, W., Coulter, D., Craig, P., Reeve, A., Schalock, R. L., Snell, M. E., Spitalnik, D. M., Spreat, S., y Tassé, M. J (2002). *Mental retardation: Definition, classification, and systems of supports*. (10th ed). American Association on Mental Retardation.
- Maas, E., Gildersleeve-Neumann, C., Jakielski, K. J., y Stoeckel, R. (2014). Motor-based intervention protocols in treatment of childhood apraxia of speech (CAS). *Current developmental disorders reports*, 1(3), 197–206. <https://doi.org/10.1007/s40474-014->

- Brian MacWhinney, Steven Bird, Christopher Cieri, and Craig Martell. 2004. Talkbank: Building an Open Unified Multimodal Database of Communicative Interaction. In *Proceedings of the Fourth International Conference on Language Resources and Evaluation (LREC'04)*, Lisbon, Portugal. European Language Resources Association (ELRA).
- MacWhinney, B. (2019). Understanding spoken language through TalkBank. *Behavior Research Methods*, 51(4), 1919–1927. <https://doi.org/10.3758/s13428-018-1174-9>
- MacWhinney, B. (2000). *The CHILDES project: Tools for analyzing talk. Volume I: Transcription format and programs*. Lawrence Erlbaum.
- MacWhinney, B. y Snow, C. E. (1985): The child language data exchange system. *Journal of Child Language*, 12(2), 271–296. <https://doi:10.1017/S0305000900006449>
- MacWhinney, B. y Snow, C. E. (1990): The child language data exchange system: An Update. *Journal of Child Language*, 17,(2) 457–472. <https://doi:10.1017/S0305000900013866>
- Majerus, S. (2004). Phonological processing in Williams syndrome. En S. Bartke y J. Siegmüller (Eds.), *Language Acquisition and Language Disorders* (Vol. 36, pp. 125–142). John Benjamins Publishing Company. <https://doi.org/10.1075/lald.36.10maj>
- Majerus, S., Barisnikov, K., Vuillemin, I., Poncelet, M. y Linden, M. (2003). An investigation of verbal short-term memory and phonological processing in four children with Williams syndrome. *Neurocase*, 9(5), 390–401. <https://doi.org/10.1076/neur.9.5.390.16558>
- Marini, A., Martelli, S., Gagliardi, C., Fabbro, F. y Borgatti, R. (2010). Narrative language in Williams syndrome and its neuropsychological correlates. *Journal of Neurolinguistics*, 23(2), 97–111. <https://doi:10.1016/j.jneuroling.2009.10.002>
- Marini, A., Tavano, A. y Fabbro, F. (2008). Assessment of linguistic abilities in Italian children

- with specific language impairment. *Neuropsychologia*, 46(11), 2816–2823.
<https://doi:10.1016/j.neuropsychologia.2008.05.013>
- Marler, J. A., Sitcovsky, J. L., Mervis, C. B., Kistler, D. J., y Wightman, F. L. (2010). Auditory function and hearing loss in children and adults with Williams syndrome: cochlear impairment in individuals with otherwise normal hearing. *American journal of medical genetics. Part C, Seminars in medical genetics*, 154C(2), 249–265.
<https://doi.org/10.1002/ajmg.c.30262>
- Martens, M. A., Wilson, S. J., y Reutens, D. C. (2008). Research Review: Williams syndrome: a critical review of the cognitive, behavioral, and neuroanatomical phenotype. *Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines*, 49(6), 576–608.
<https://doi.org/10.1111/j.1469-7610.2008.01887.x>
- Martin, G.E., Klusek, J., Estigarribia, B. y Roberts, J.E. (2009). Language characteristics of individuals with Down syndrome. *Top Language Disorders*, 29, 112–132.
<https://doi.org/10.1097/TLD.0b013e3181a71fe1>
- Martínez-Castilla, P., Stojanovik, V., Setter, J., y Sotillo, M. (2012). Prosodic abilities in Spanish and English children with Williams syndrome: A cross-linguistic study. *Applied Psycholinguistics*, 33(1), 1–22. <https://doi.org/10.1017/S0142716411000385>
- Martínez, V. (2010). *Etapas tardías del desarrollo fonológico infantil: Procesos y límites del trastorno* [Tesis doctoral]. Universidad de Oviedo.
- Martínez, V., Antón, A., Miranda, M., Pérez, V., Fernández-Toral J., y Diez-Itza, E., (2014). Accelerated phonological development in Williams syndrome: A two case corpus-based study of late phonological processes. En *Proceedings of the IASCL-XII International Congress for the Study of Child Language*, Amsterdam.
- Martínez, V. y Diez-Itza, E. (2012). Procesos de asimilación en las etapas tardías del desarrollo. *Psicothema*, 24, 193–198.

- 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. <https://doi.org/10.1111/1467-7687.00161>
- Matsumoto, N., Kitani, R., y Kalinec, F. (2011). Linking LIMK1 deficiency to hyperacusis and progressive hearing loss in individuals with Williams syndrome. *Communicative & integrative biology*, 4(2), 208–210. <https://doi.org/10.4161/cib.4.2.14491>
- Mayall, L. A., D’Souza, H., Hill, E. L., Karmiloff-Smith, A., Tolmie, A. y Farran, E. K. (2021). Motor abilities and the motor profile in individuals with Williams syndrome. *Advances in Neurodevelopmental Disorders*, 5(1), 46–60. <https://doi.org/10.1007/s41252-020-00173-8>
- Mayer, M. (1969). *Frog, where are you?* New York: Dial Press.
- McCabe, A., Bliss, L., Barra, G. y Bennett, M. (2008). Comparison of personal versus fictional narratives of children with language impairment. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 17, 194–206. [https://doi:10.1044/1058-0360\(2008/019\)](https://doi:10.1044/1058-0360(2008/019))
- McCabe, A. y Rollins, P. R. (1994). Assessment of preschool narrative skills. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 3(1), 45–56. <https://doi:10.1044/1058-0360.0301.45>.
- McCarthy, M., y O’Keeffe, A. (2010). Historical perspective What are corpora and how have they evolved? In linguistics: the basics. En O’Keeffe, A., y McCarthy, M. (Eds.), *The Routledge handbook of corpus linguistics* (pp. 3–13). Routledge
- McLeod, S., Van Doorn, J. y Reed, V. (2001). Consonant cluster development in two-year-olds: General trends and individual difference. *Journal of Speech Language and Hearing Research*, 44(5), 1144–1171. [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2001/090\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2001/090))

- McLeod, S., y Crowe, K. (2018). Children's consonant acquisition in 27 languages: A cross-linguistic review. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 27(4), 1546–1571. https://doi.org/10.1044/2018_AJSLP-17-0100
- Mervis, C. B. (1999). The Williams syndrome cognitive profile: Strengths, weaknesses, and interrelations among auditory short-term memory, language, and visuospatial constructive cognition. En E. Winograd, R. Fivush y W. Hirst (Eds.), *Ecological approaches to cognition: Essays in honor of Ulric Neisser* (pp. 193–227). Erlbaum.
- Mervis, C. B. (2006). Language abilities in Williams-Beuren syndrome. En C.A. Morris, H.M. Lenhoff y P.P. Wang (Eds.), *Williams-Beuren syndrome: Research, evaluation, and treatment* (159–206). Johns Hopkins University Press.
- Mervis C. B. (2009). Language and Literacy Development of Children with Williams Syndrome. *Topics in language disorders*, 29(2), 149–169. <https://doi.org/10.1097/TLD.0b013e3181a72044>
- Mervis, C. B., y Becerra, A. M. (2007). Language and communicative development in Williams syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13(1), 3–15. <https://doi.org/10.1002/mrdd.20140>
- Mervis, C. B., y Bertrand, J. (1997). Developmental Relations between Cognition and Language: Evidence from Williams Syndrome. En L. B. Adamson y M. A. Romsky (Eds.) *Communication and Language Acquisition: Discoveries from Atypical Development* (pp. 75-160). Paul Brookes Publishing.
- Mervis, C. B. y John, A. E. (2008). Vocabulary abilities of children with Williams syndrome: Strengths, weaknesses, and relation to visuospatial construction ability. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 51(4), 967–982. [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2008/071\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2008/071))
- 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*, 154C(2), 229–248.
<https://doi:10.1002/ajmg.c.30263>
- Mervis, C. B. y Klein-Tasman, B. P. (2000). Williams syndrome: cognition, personality, and adaptive behavior. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 6(2), 148–158. [https://doi:10.1002/1098-2779\(2000\)6:2<148::AID-MRDD10>3.0.CO;2-T](https://doi:10.1002/1098-2779(2000)6:2<148::AID-MRDD10>3.0.CO;2-T)
- Mervis, Carolyn y Klein-Tasman, Bonita y Mastin, Michelle. (2001). Adaptive Behavior of 4-Through 8-Year-Old Children With Williams Syndrome. *American journal of mental retardation* : AJMR. 106. 82-93. 10.1352/0895-8017(2001)106<0082:ABOTYO>2.0.CO;2.
- Mervis, C. B., Klein-Tasman, B. P., Huffman, M. J., Velleman, S. L., Pitts, C. H., Henderson, D. R., Woodruff-Borden, J., Morris, C. A. y Osborne, L. R. (2015). Children with 7q11.23 duplication syndrome: Psychological characteristics. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 167(7), 1436–1450. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.37071>
- Mervis, C. B., Morris, C. A., Klein-Tasman, B. P., Bertrand, J., Kwitny, S., Appelbaum, L. G. y Rice, C.E. (2003). Attentional characteristics of infants and toddlers with Williams syndrome during triadic interactions. *Developmental Neuropsychology*, 23(1–2), 243–268. <https://doi:10.1080/87565641.2003.9651894>
- Mervis, C. B., Kistler, D. J., John, A. E. y Morris, C. A. (2012). Longitudinal assessment of intellectual abilities of children with Williams syndrome: Multilevel modeling of performance on the Kaufman Brief Intelligence Test-second edition. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 117(2), 134–155. <https://doi:10.1352/1944-7558-117.2.134>
- Mervis, C. B. y Robinson, B. F. (2000). Expressive vocabulary ability of toddlers with

- Williams syndrome or Down syndrome: A comparison. *Developmental Neuropsychology*, 17, 111–126. https://doi.org/10.1207/S15326942DN1701_07
- Mervis, C. B., Robinson, B. F., Bertrand, J., Morris, C. A., Klein-Tasman, B. P. y Armstrong, S. C. (2000). The Williams syndrome cognitive profile. *Brain and Cognition*, 44(3), 604–628. <https://doi:10.1006/brcg.2000.1232>
- Mervis, C. B., Robinson, B. F., Rowe, M. L., Becerra, A. M. y Klein-Tasman, B. P. (2004). Relations between language and cognition in Williams syndrome. En S. Bartke y J. Siegmüller (Eds.), *Language Acquisition and Language Disorders* (Vol. 36, pp. 63–92). John Benjamins Publishing Company. <https://doi.org/10.1075/lald.36.08mer>
- Mervis, C. B. y Velleman, S. L. (2011). Children with Williams syndrome: Language, Cognitive, and behavioral characteristics, and their implications for intervention. *Perspectives on Language Learning and Education*, 18(3), 98–107. <https://doi.org/10.1044/lle18.3.98>
- Meyerson, M. D., y Frank, R. A. (1987). Language, speech and hearing in Williams syndrome: intervention approaches and research needs. *Developmental medicine and child neurology*, 29(2), 258–262. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1987.tb02144.x>
- Miezah, D., Porter, M., Batchelor, J., Boulton, K. y Campos, G. (2020). Cognitive abilities in Williams syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 104, 103701. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2020.103701>
- Miezah, D., Porter, M., Rossi, A., Kazzi, C., Batchelor, J., y Reeve, J. (2021). Cognitive profile of young children with Williams syndrome. *Journal of intellectual disability research: JIDR*, 65(8), 784–794. <https://doi.org/10.1111/jir.12860>
- Miller, J.F. (1988). The developmental asynchrony of language development in children with Down syndrome. En L. Nadel (Ed.), *The psychobiology of Down syndrome* (167–198). MIT Press.

- Mills, D. L., Alvarez, T. D., St George, M., Appelbaum, L. G., Bellugi, U., & Neville, H. (2000). III. Electrophysiological studies of face processing in Williams syndrome. *Journal of cognitive neuroscience*, *12 Suppl 1*, 47–64. <https://doi.org/10.1162/089892900561977>
- Miranda, M. (2010). *Perfiles específicos del lenguaje en el síndrome de Down* [Tesis doctoral]. Universidad de Oviedo.
- Moeschler, J. B., Shevell, M., y American Academy of Pediatrics Committee on Genetics (2006). Clinical genetic evaluation of the child with mental retardation or developmental delays. *Pediatrics*, *117*(6), 2304–2316. <https://doi.org/10.1542/peds.2006-1006>
- Moraleda, E. y López, P. (2020). Analysis of receptive vocabulary development in Williams syndrome. *Open Journal of Modern Linguistics*, *10*(6), 804–812. <https://doi.org/10.4236/ojml.2020.106050>
- Morris, C. A., Braddock, S. R., y COUNCIL ON GENETICS (2020). Health Care Supervision for Children With Williams Syndrome. *Pediatrics*, *145*(2), e20193761. <https://doi.org/10.1542/peds.2019-3761>
- Morris, C. A., Demsey, S. A., Leonard, C. O., Dilts, C., y Blackburn, B. L. (1988). Natural history of Williams syndrome: Physical characteristics. *The Journal of Pediatrics*, *113*(2), 318–326. [https://doi.org/10.1016/S0022-3476\(88\)80272-5](https://doi.org/10.1016/S0022-3476(88)80272-5)
- Morris, C. A., Loker, J., Ensing, G., y Stock, A. D. (1993). Supravalvular aortic stenosis cosegregates with a familial 6; 7 translocation which disrupts the elastin gene. *American journal of medical genetics*, *46*(6), 737-744. <https://doi.org/10.1002/ajmg.1320460634>
- Morris, C. A., Pani, A. M., Mervis, C. B., Rios, C. M., Kistler, D. J., y Gregg, R. G. (2010). Alpha 1 antitrypsin deficiency alleles are associated with joint dislocation and scoliosis in Williams syndrome. *American journal of medical genetics. Part C, Seminars in*

- medical genetics*, 154C(2), 299–306. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.30265>
- Nazzi, T., Gopnik, A., y Karmiloff-Smith, A. (2005). Asynchrony in the cognitive and lexical development of young children with Williams syndrome. *Journal of child language*, 32(2), 427–438. <https://doi.org/10.1017/s0305000904006737>
- Nazzi, T., y Karmiloff-Smith, A. (2002). Early categorization abilities in young children with Williams syndrome. *Neuroreport*, 13(10), 1259–1262. <https://doi.org/10.1097/00001756-200207190-00008>
- Ninio, A. y Snow, C. E. (1996). *Pragmatic development*. Westview Press.
- Nip, I. S. B., Green, J. R. y Marx, D. B. (2009). Early speech motor development: Cognitive and linguistic considerations. *Journal of Communication Disorders*, 42(4), 286–298. <https://doi.org/10.1016/j.jcomdis.2009.03.008>
- Norbury, C. F., Gemmell, T. y Paul, R. (2014). Pragmatics abilities in narrative production: a cross-disorder comparison. *Journal of Child Language*, 41(3), 485–510. <https://doi:10.1017/S030500091300007X>
- Ochs, E. (1979). Transcription as theory. En E. Ochs y B. Schieffelin (Eds), *Developmental pragmatics*. Academic Press.
- O'Donnell, C. L. (2008). Defining, conceptualizing, and measuring fidelity of implementation and its relationship to outcomes in K –12 curriculum intervention research. *Review of Educational Research*, 78(1), 33–84. <https://doi:10.3102/0034654307313793>
- Oliver, A., Johnson, M.H., Karmiloff-Smith, A., y Pennington, B. (2000). Deviations in the emergence of representations: A neuroconstructivist framework for analysing developmental disorders. *Developmental Science*, 3(1), 1–23. <https://doi.org/10.1111/1467-7687.00094>
- Osborne LR. (2012). Genes: The gene expression approach. En: Farran E.K., Karmiloff-Smith A. (Eds.), *Neurodevelopmental disorders across the lifespan: A neuroconstructivist*

approach (pp. 59–81). Oxford University Press.

- Pangallo, E., Parma, B., Mariani, M., Cianci, P., De Paoli, A., Maitz, S., Fossati, C., Panceri, R., Agosti, M., y Selicorni, A. (2020). Williams-Beuren Syndrome and celiac disease: A real association? *European Journal of Medical Genetics*, 63(9), 103999. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2020.103999>
- Pani, J. R., Mervis, C. B. y Robinson, B. F. (1999). Global spatial organization by individuals with Williams syndrome. *Psychological Science*, 10, 453-458. <https://doi.org/10.1111/1467-9280.00186>
- Paul, R., Cohen, D. J., Breg, W. R., Watson, M., y Herman, S. (1984). Fragile X syndrome: its relations to speech and language disorders. *The Journal of speech and hearing disorders*, 49(3), 328–332. <https://doi.org/10.1044/jshd.4903.328>
- Pérez, D., Vivar, P., Bernhardt, B. M., Mendoza, E., Ávila, C., Carballo, G., Fresneda, D., Muñoz, J. y Vergara, P. (2018). Word-initial rhotic clusters in Spanish-speaking preschoolers in Chile and Granada, Spain. *Clinical Linguistics & Phonetics*, 32(5–6), 481–505. <https://doi.org/10.1080/02699206.2017.1359852>
- Pérez-García, D., Brun-Gasca, C., Pérez-Jurado, L. A. y Mervis, C. B. (2017). Behavioral profiles of children with Williams syndrome from Spain and the United States: Cross-Cultural similarities and differences. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 122(2), 156–172. <https://doi.org/10.1352/1944-7558-122.2.156>
- Pérez Jurado, L. A. (2003). Williams-Beuren syndrome: A model of recurrent genomic mutation. *Hormone Research in Paediatrics*, 59(1), 106–113. <https://doi.org/10.1159/000067836>
- Petersen, D. B. (2011). A systematic review of narrative-based language intervention with children who have language impairment. *Communication Disorders Quarterly*, 32(4),

207–220. <https://doi:10.1177/1525740109353937>

- Petersen, D. B., Brown, C. L., Ukrainetz, T. A., Wise, C., Spencer, T. D. y Zebre, J. (2014). Systematic individualized narrative language intervention on the personal narratives of children with autism. *Language, Speech, and Hearing Services in Schools, 45*, 40–51. https://doi:10.1044/2013_LSHSS-12-0099
- Petersen, D. B. y Spencer, T. D. (2012). The narrative language measures: Tools for language screening, progress monitoring, and intervention planning. *Perspectives on Language Learning and Education, 19*(4), 119–129. <https://doi:10.1044/lle19.4.119>
- Petersen, D. B. y Spencer, T. D. (2014). Narrative assessment and intervention: A clinical tutorial on extending explicit language instruction and progress monitoring to all students. *Perspectives on Communication Disorders and Sciences in Culturally and Linguistically Diverse Populations, 21*(1), 5–21. <https://doi:10.1044/cds21.1.5>
- Petersen, D. B. y Spencer, T. D. (2016). Using narrative intervention to accelerate canonical story grammar and complex language growth in culturally diverse preschoolers. *Topics in Language Disorders, 36*(1), 6–19. <https://doi:10.1097/TLD.0000000000000078>
- Peterson, C. y McCabe, A. (1983). *Developmental psycholinguistics: Three ways of looking at a child's narrative*. Springer.
- Petrides, M. (2000). Dissociable roles of mid-dorsolateral prefrontal and anterior inferotemporal cortex in visual working memory. *The Journal of Neuroscience, 20*(19), 7496–7503. <https://doi.org/10.1523/jneurosci.20-19-07496.2000>
- Pinker, S. (1994). *The language instinct*. Penguin
- Pezzini, G., Vicari, S., Volterra, V., Milani, L., y Ossella, M. T. (1999). Children with Williams Syndrome: Is there a single neuropsychological profile? *Developmental Neuropsychology, 15*, 141–155. <https://doi.org/10.1080/87565649909540742>
- Philofsky, A., Fidler, D. J. y Hepburn, S. (2007). Pragmatic language profiles of school-age

- children with autism spectrum disorders and Williams syndrome. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 16(4), 368–380. [https://doi:10.1044/1058-0360\(2007/040\)](https://doi:10.1044/1058-0360(2007/040))
- Pinker. S. (1991). Rules of language. *Science*, 253, 530–535. <https://doi.org/10.1126/science.1857983>
- Pober B. R. (2010). Williams-Beuren syndrome. *The New England journal of medicine*, 362(3), 239–252. <https://doi.org/10.1056/NEJMra0903074>
- Porter, M. A. y Coltheart, M. (2005). Cognitive heterogeneity in Williams syndrome. *Developmental Neuropsychology*, 27(2), 275–306. https://doi:10.1207/s15326942dn2702_5
- Porter, M. A., y Coltheart, M. (2006). Global and local processing in Williams syndrome, autism, and Down syndrome: perception, attention, and construction. *Developmental neuropsychology*, 30(3), 771–789. https://doi.org/10.1207/s15326942dn3003_1
- Purser, H. R. M., Thomas, M. S. C., Snoxall, S., Mareschal, D. y Karmiloff-Smith, A. (2010). Definitions versus categorization: Assessing the development of lexico-semantic knowledge in Williams syndrome. *International Journal of Language & Communication Disorders*, 46(3), 361–373. <https://doi.org/10.3109/13682822.2010.497531>
- Ranzato, E., Tolmie, A. y Van Herwegen, J. (2021). The home learning environment of primary school children with Down syndrome and those with Williams syndrome. *Brain Sciences*, 11(6), 733. <https://doi.org/10.3390/brainsci11060733>
- Reilly, J., Klima, E.S. y Bellugi, U. (1990). Once more with feeling: Affect and language in atypical populations. *Development and Psychopathology*, 2, 367–391. <https://doi:10.1017/S0954579400005782>
- Reilly, J., Losh, M., Bellugi, U. y Wulfeck, B. (2004). “Frog, where are you?” Narratives in

- children with specific language impairment, early focal brain injury, and Williams syndrome. *Brain and Language*, 88(2), 229–247. [https://doi.org/10.1016/S0093-934X\(03\)00101-9](https://doi.org/10.1016/S0093-934X(03)00101-9)
- Reilly, J. S., Bernicot, J., Vicari, S., Lacroix, A. y Bellugi, U. (2005). Narratives in children with Williams syndrome: A cross linguistic perspective. En D. Ravid y H. Bat-Zeev Shyldkrot (Eds.), *Perspectives on language and language development: Essays in honor of Ruth A . Berman* (pp. 303–312). Dordrecht: Kluwer. https://doi:10.1007/1-4020-7911-7_22
- Reiss, A. L. (2004). An Experiment of Nature: Brain Anatomy Parallels Cognition and Behavior in Williams Syndrome. *Journal of Neuroscience*, 24(21), 5009–5015. <https://doi.org/10.1523/JNEUROSCI.5272-03.2004>
- Reppen, R. (2010). Building a corpus What are the key considerations? En O’Keeffe, A., y McCarthy, M. (Eds.), *The Routledge handbook of corpus linguistics* (pp. 31–37). Routledge.
- Robinson, B. F., y Mervis, C. B. (1998). The shape of expressive vocabulary growth in children with Williams syndrome. *Infant Behavior and Development*, 21, 651. [https://doi.org/10.1016/S0163-6383\(98\)91864-1](https://doi.org/10.1016/S0163-6383(98)91864-1)
- Rondal, J. A. (1988). Language Development in Down’s Syndrome: A Life-span Perspective. *International Journal of Behavioral Development*, 11(1), 21–36. <https://doi.org/10.1177/016502548801100103>
- Rondal, J. A. (1995). Especificidad sistémica del lenguaje en el síndrome de Down. En J. Perera (Ed.), *Síndrome de Down. Aspectos específicos* (pp. 91-107). Masson.
- Rondal Jean, A., y Ling, D. (1995). Especificidad sindrómica del lenguaje en el retraso mental. *Revista de Logopedia, Foniatría y Audiología*, 15(1), 2–17. [https://doi.org/10.1016/S0214-4603\(95\)75606-6](https://doi.org/10.1016/S0214-4603(95)75606-6)

- Rose, Y., Hedlund G., Wareham, T., Byrne R., y MacWhinney, B. (2013): “Phon: A Computational Basis for Phonological Database Building and Model Testing”. En: Villavicencio, A. et al. (Eds.), *Cognitive Aspects of Computational Language Acquisition* (pp. 29–49). Springer.
- Rose, Y. y Inkelas, S. (2011). The interpretation of phonological patterns in first language acquisition: The interpretation of phonological patterns in first language acquisition. En M. van Oostendorp, C. J. Ewen, E. Hume y K. Rice (Eds.), *The Blackwell Companion to Phonology* (pp. 1–5). John Wiley & Sons, Ltd. <https://doi.org/10.1002/9781444335262.wbctp0101>
- Rose, Y., y MacWhinney, B. (2014). The PhonBank Project: Data and software-assisted methods for the study of phonology and phonological development. En J. Durand, U. Gut, y G. Kristoffersen (Eds.), *The Oxford Handbook of Corpus Phonology* (pp. 308–401). Oxford University Press.
- Rose, Y., MacWhinney, B., Byrne, R., Hedlund, G., Maddocks, K., O'Brien, P., y Wareham, T. (2006). Introducing *Phon*: A Software Solution for the Study of Phonological Acquisition. *Proceedings of the ... Annual Boston University Conference on Language Development. Boston University Conference on Language Development, 2006*, 489–500.
- Rossen, M., Klima, E. S., Bellugi, U., Bihrlé, A., y Jones, W. (1996). Language and cognition: evidence from Williams syndrome. En J. H. Beitchman, N. J. Cohen, M. M. Konstantarea, y R. Tannock (Eds.), *Language, learning, and behavior disorders: Developmental, biological, and clinical perspectives* (pp. 367–392). Cambridge University Press.
- Rutter, T. y Buckley, S. (1994). The acquisition of grammatical morphemes in children with Down syndrome. *Down Syndrome Research and Practice*, 2, 76–82.

<https://doi.org/10.3104/reports.34>

- Scattone, D., Tingstrom, D. H. y Wilczynski, S. M. (2006). Increasing appropriate social interactions of children with autism spectrum disorders using social stories. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities*, 21(4), 211–222. <https://doi:10.1177/10883576060210040201>
- Schalock, R. L., Borthwick-Duffy, S. A., Bradley, V. J., Buntinx, W. H. E., Coulter, D. L., Craig, E. P., Gómez, S. C., Lachapelle, Y., Luckasson, R. A., Reeve, A., Shogren, K. A., Snell, M. E., Spreat, S., Tassé, M. J., Thompson, J. R., Verdugo-Alonso, M. A., Wehmeyer, M. L. y Yeager, M. H. (2010). *Intellectual disability: Definition, classification, and systems of supports. Eleventh Edition*. American Association on Intellectual and Developmental Disabilities.
- Schalock, R.L., Luckasson, R., y Tassé, M.J. (2021). *Intellectual disability: Definition, diagnosis, classification, and planning supports* (12th ed). American Association on Intellectual and Developmental Disabilities.
- Schaner-Wolles, C. (2004). Spared domain-specific cognitive capacities? Syntax and morphology in Williams syndrome and Down syndrome. En S. Bartke y J. Siegmüller (Eds.), *Williams syndrome across languages* (pp. 93–124). John Benjamins.
- Schubert, C. (2009). The genomic basis of the Williams – Beuren syndrome. *Cellular and Molecular Life Sciences*, 66(7), 1178–1197. <https://doi.org/10.1007/s00018-008-8401-y>
- Semel, E. y Rosner, S. R. (2003). *Understanding Williams Syndrome. Behavioral Patterns and Interventions*. Routledge. <https://doi.org/10.4324/9781410607416>
- Sepúlveda, E. M., y López, P. (2020). Analysis of Receptive Vocabulary Development in Williams Syndrome. *Open Journal of Modern Linguistics*, 10(06), 804–812. <https://doi.org/10.4236/ojml.2020.106050>

- Serrano-Juárez, C. A., Venegas-Vega, C. A., Yáñez-Téllez, M. G., Rodríguez-Camacho, M., Silva-Pereyra, J., Salgado-Ceballos, H., & Prieto-Corona, B. (2018). Cognitive, Behavioral, and Adaptive Profiles in Williams Syndrome With and Without Loss of GTF2IRD2. *Journal of the International Neuropsychological Society : JINS*, 24(9), 896–904. <https://doi.org/10.1017/S1355617718000711>
- Setter, J., Stojanovik, V., Van Ewijk, L. y Moreland, M. (2007). Affective prosody in children with Williams syndrome. *Clinical Linguistics & Phonetics*, 21(9), 659–672. <https://doi.org/10.1080/02699200701539056>
- Shiro, M. (2003). Genre and evaluation in narrative development. *Journal of Child Language*, 30(1), 165–195. <https://doi:10.1017/S0305000902005500>
- Shiro, M., Diez-Itza, E., Viejo, A. y Fernández-Urquiza, M. (2016). Pragmática evaluativa de las narraciones en el síndrome de Williams. En E. Aguilar, D. Adrover, L. Bull y R. López (Eds.), *Proceedings of the VIIIth International Conference of Language Acquisition* (pp. 31–32). UIB.
- Silva, L., Kawahira, R., Kim, C. A., y Matas, C. G. (2021). Auditory hypersensitivity in Williams syndrome. *International journal of pediatric otorhinolaryngology*, 146, 110740. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2021.110740>
- Sindhar, S., Lugo, M., Levin, M. D., Danback, J. R., Brink, B. D., Yu, E., Dietzen, D. J., Clark, A. L., Purgert, C. A., Waxler, J. L., Elder, R. W., Pober, B. R., y Kozel, B. A. (2016). Hypercalcemia in Patients with Williams-Beuren Syndrome. *The Journal of pediatrics*, 178, 254–260.e4. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2016.08.027>
- Singer-Harris, N.G., Bellugi, U., Bates, E., Jones, W. y Rossen, M. (1997). Contrasting profiles of language development in children with Williams and Down syndromes. En D. Thal y J. Reilly, (Eds.), *Special issue on Origins of Communication Disorders, Developmental Neuropsychology*, 13(3), 345–370.

<https://doi.org/10.1080/87565649709540683>

- Skwerer, D. P., Ammerman, E. y Tager-Flusberg, H. (2013). Do you have a question for me? How children with Williams syndrome respond to ambiguous referential communication during a joint activity. *Journal of Child Language*, 40(1), 266–289. <https://doi:10.1017/S0305000912000360>
- Sparrow, S. S., Cicchetti, D. V., y Saulnier, C. A. (2016). *Vineland Adaptive Behavior Scales*, Third edition. Pearson.
- Spencer, T. D., Kajian, M., Petersen, D. B. y Bilyk, N. (2013). Effects of an Individualized narrative intervention on children’s storytelling and comprehension skills. *Journal of Early Intervention*, 35(3), 243–269. <https://doi:10.1177/1053815114540002>
- Stanley, T. L., Leong, A., y Pober, B. R. (2021). Growth, body composition, and endocrine issues in Williams syndrome. *Current opinion in endocrinology, diabetes, and obesity*, 28(1), 64–74. <https://doi.org/10.1097/MED.0000000000000588>
- Stapleton, T., MacDonald, W. B., y Lightwood, R. (1957). The pathogenesis of idiopathic hypercalcemia in infancy. *The American journal of clinical nutrition*, 5(5), 533–542. <https://doi.org/10.1093/ajcn/5.5.533>
- Stevens, T. y Karmiloff-Smith, A. (1997). Word learning in a special population: Do individuals with Williams syndrome obey lexical constraints? *Journal of Child Language*, 27, 737-765. <https://doi.org/10.1017/s0305000997003279>
- Stiles, J., Sabbadini, L., Capirci, O., y Volterra, V. (2000). Drawing abilities in Williams syndrome: a case study. *Developmental neuropsychology* 18(2), 213–235. https://doi.org/10.1207/S15326942DN1802_4
- Stoel-Gammon, C. (2011). Relationships between lexical and phonological development in young children. *Journal of Child Language*, 38(1), 1–34. <https://doi.org/10.1017/S0305000910000425>

- Stojanovik, V. (2006). Social interaction deficits and conversational inadequacy in Williams syndrome. *Journal of Neurolinguistics*, 19(2), 157–173.
<https://doi.org/10.1016/j.jneuroling.2005.11.005>
- Stojanovik, V. (2010). Understanding and production of prosody in children with Williams syndrome: A developmental trajectory approach. *Journal of Neurolinguistics*, 23(2), 112–126. <https://doi.org/10.1016/J.JNEUROLING.2009.11.001>
- Stojanovik, V., y Ewijk, L. van. (2008). Do children with Williams syndrome have unusual vocabularies? *Journal of Neurolinguistics*, 21(1), 18–34.
<https://doi.org/10.1016/j.jneuroling.2007.06.003>
- Stojanovik, V., Perkins, M. y Howard, S. (2001). Language and conversational abilities in Williams syndrome: How good is good? *International Journal of Language & Communication Disorders*, 36(s1), 234–239.
<https://doi.org/10.3109/13682820109177890>
- Stojanovik, V., Perkins, M. y Howard, S. (2006). Linguistic heterogeneity in Williams syndrome. *Clinical Linguistics & Phonetics*, 20(7–8), 547–552.
<https://doi:10.1080/02699200500266422>
- Strømme, P., Bjørnstad, P. G., y Ramstad, K. (2002). Prevalence estimation of Williams syndrome. *Journal of child neurology*, 17(4), 269–271.
<https://doi.org/10.1177/088307380201700406>
- Sudhalter, V., Cohen, I. L., Silverman, W., y Wolf-Schein, E. G. (1990). Conversational analyses of males with fragile X, Down syndrome, and autism: comparison of the emergence of deviant language. *American journal of mental retardation*, 94(4), 431–441.
- Swanson, L. A., Fey, M. E., Mills, C. E. y Hood, L. S. (2005). Use of narrative-based language intervention with children who have specific language impairment. *American Journal*

- of Speech-Language Pathology*, 14(2), 131–143. [https://doi:10.1044/1058-0360\(2005/014\)](https://doi:10.1044/1058-0360(2005/014))
- Tager-Flusberg, H., Plesa-Skwerer, D., Faja, S. y Joseph, R. M. (2003). People with Williams syndrome process faces holistically. *Cognition*, 89(1), 11-24.
- Tager-Flusberg, H. y Sullivan, K. (2000). A componential view of theory of mind: Evidence from Williams syndrome. *Cognition*, 76, 59–89. [https://doi:10.1016/S0010-0277\(00\)00069-X](https://doi:10.1016/S0010-0277(00)00069-X)
- Tager-Flusberg, H., Calkins, S., Nolin, T., Baumberger, T., Anderson, M., y Chadwick-Dias, A. (1990). A longitudinal study of language acquisition in autistic and Down syndrome children. *Journal of autism and developmental disorders*, 20(1), 1–21. <https://doi.org/10.1007/BF02206853>
- Tarling, K., Perkins, M. R. y Stojanovik, V. (2006). Conversational success in Williams syndrome: Communication in the face of cognitive and linguistic limitations. *Clinical Linguistics & Phonetics*, 20(7-8), 583–590. <https://doi:10.1080/02699200500266547>
- Tassabehji, M., Metcalfe, K., Karmiloff-Smith, A., Carette, M. J., Grant, J., Dennis, N., Reardon, W., Splitt, M., Read, A. P., y Donnai, D. (1999). Williams syndrome: use of chromosomal microdeletions as a tool to dissect cognitive and physical phenotypes. *American journal of human genetics*, 64(1), 118–125. <https://doi.org/10.1086/302214>
- Tassé, M. J., Schalock, R. L., Balboni, G., Bersani, H. A. Jr., Borthwick-Duffy, S. A., Spreat, S., Thissen, D., Widaman, K. F., y Zhang, K. (2012). The construct of adaptive behavior: Its conceptualization, measurement, and use in the field of intellectual disability. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 117(4), 291–303. <http://dx.doi.org/10.1352/1944-7558-117.4.29>
- Temple, C. M., Almazan, M., y Sherwood, S. (2002). Lexical skills in Williams syndrome: A cognitive neuropsychological analysis. *Journal of Neurolinguistics*, 15(6), 463–

495. [https://doi.org/10.1016/S0911-6044\(01\)00006-9](https://doi.org/10.1016/S0911-6044(01)00006-9)

- Thomas, M. S. C., Dockrell, J. E., Messer, D., Parmigiani, C., Ansari, D., y Karmiloff-Smith, A. (2006). Speeded naming, frequency and the development of the lexicon in Williams syndrome. *Language and Cognitive Processes*, 21(6), 721–759. <https://doi.org/10.1080/01690960500258528>
- Thomas, M. S. C., Grant, J., Barham, Z., Gsödl, M., Laing, E., Lakusta, L., Tyler, L. K., Grice, S., Paterson, S., y Karmiloff-Smith, A. (2001). Past tense formation in Williams syndrome. *Language and Cognitive Processes*, 16(2–3), 143–176. <https://doi.org/10.1080/01690960042000021>
- Thomas, M. S. C. y Karmiloff-Smith, A. (2003). Modeling language acquisition in atypical phenotypes. *Psychological Review*, 110(4), 647–682. <https://doi.org/10.1037/0033-295X.110.4.647>
- Tyler, L. K., Karmiloff-Smith, A., Voice, J. K., Stevens, T., Grant, J., Udwin, O., Davies, M., y Howlin, P. (1997). Do individuals with Williams syndrome have bizarre semantics? Evidence for lexical organization using an on-line task. *Cortex; a journal devoted to the study of the nervous system and behavior*, 33(3), 515–527. [https://doi.org/10.1016/s0010-9452\(08\)70233-8](https://doi.org/10.1016/s0010-9452(08)70233-8)
- Udwin, O. y Yule, W. (1990). Augmentative communication systems taught to cerebral palsied children—a longitudinal study. I. The acquisition of signs and symbols, and syntactic aspects of their use over time. *International Journal of Language & Communication Disorders*, 25(3), 295–309. <https://doi.org/10.3109/13682829009011979>
- Udwin, O., Davies, M. y Howlin, P. (1996). A longitudinal study of cognitive abilities and educational attainment in Williams syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 38(11), 1020–1029. <https://doi:10.1111/j.1469-8749.1996.tb15062.x>
- Udwin, O., y Yule, W. (1991). A cognitive and behavioural phenotype in Williams syndrome.

Journal of clinical and experimental neuropsychology,13(2), 232–244.
<https://doi.org/10.1080/01688639108401040>

Ukrainetz, T. A. (2006). Assessment and intervention within a contextualized skill framework. En T. A. Ukrainetz (Ed.), *Contextualized language intervention* (pp. 7–58). Thinking Publications.

Van Den Heuvel, E., Manders, E., Swillen, A. y Zink, I. (2016). Developmental trajectories of structural and pragmatic language skills in school-aged children with Williams syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 60(10), 903–919.
<https://doi:10.1111/jir.12329>

Van der Geest, J. N., Lagers-van Haselen, G. C., van Hagen, J. M., Brenner, E., Govaerts, L. C., de Coo, I. F., & Frens, M. A. (2005). Visual depth processing in Williams-Beuren syndrome. *Experimental brain research*, 166(2), 200–209.
<https://doi.org/10.1007/s00221-005-2355-1>

Van Herwegen J. (2015). Williams syndrome and its cognitive profile: the importance of eye movements. *Psychology research and behavior management*, 8, 143–151.
<https://doi.org/10.2147/PRBM.S63474>

Vaux, K. K., Wojtczak, H., Benirschke, K., y Jones, K. L. (2003). Vocal cord abnormalities in Williams syndrome: a further manifestation of elastin deficiency. *American journal of medical genetics. Part A*, 119A(3), 302–304. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.20169>

Velleman, S. L., Currier, A., Caron, T., Curley, A., y Mervis, C. B. (2006). Phonological development in Williams syndrome. *International Clinical Phonetics and Linguistics Association*, 108-116. Dubrovnik, Croatia.

Verdugo, M.A. (1994). El cambio de paradigma en la concepción del retraso mental: la nueva definición de la AAMR. *Siglo Cero*, 25 (5), 5–2

Verdugo, M. A. (2003a). Análisis de la definición de discapacidad intelectual de la AAMR de

2002. *Siglo Cero*, 34 (1), 5–20.
- Verdugo, M. A. (2003). Aportaciones de la definición de retraso mental (AAMR, 2002) a la corriente inclusiva de las personas con discapacidad. Universidad de Salamanca.
- Verdugo, M.A. y Schalock, R.L. (2001). El concepto de calidad de vida en los servicios humanos. En M.A. Verdugo y B. Jordán de Urries (Eds.), *Apoyos, autodeterminación y calidad de vida* (pp. 105–112). Salamanca: Amarú.
- Vergara, P., Bernhardt, B. M., Pérez, D. y Diez-Itza, E. (2021). Consonant cluster acquisition in Chilean children with typical and protracted phonological development. *Clinical Linguistics & Phonetics*, 35(10), 964–982. <https://doi.org/10.1080/02699206.2020.1851306>
- Vicari, S., Bates, E., Caselli, M.C., Pasqualetti, P. Gagliardi, C., Tonucci, F. y Volterra, V. (2004). Neuropsychological profile of Italians with Williams syndrome: an example of a dissociation between language and cognition? *Journal of the International Neuropsychological Society*, 10(6), 862–876. <https://doi.org/10.1017/S1355617704106073>
- Vicari, S., Brizzolara, D., Carlesimo, G. A., Pezzini, G. y Volterra, V. (1996a). Memory abilities in children with Williams syndrome. *Cortex*, 32(3), 503–514. [https://doi.org/10.1016/S0010-9452\(96\)80007-4](https://doi.org/10.1016/S0010-9452(96)80007-4)
- Vicari, S., Carlesino, G., Brizzolara, D. y Pezzini, G. (1996b). Short-term memory in children with Williams syndrome: A reduced contribution of lexical-semantic knowledge to word span. *Neuropsychologia*, 34(9), 919–925. [https://doi.org/10.1016/0028-3932\(96\)00007-3](https://doi.org/10.1016/0028-3932(96)00007-3)
- Vicari, S., Caselli, M.C., Gagliardi, C., Tonucci, F. y Volterra, V. (2002). Language acquisition in special populations: A comparison between Down and Williams syndromes. *Neuropsychologia*, 40(13), 2461–2470. [https://doi.org/10.1016/S0028-3932\(02\)00083-](https://doi.org/10.1016/S0028-3932(02)00083-)

- Vicari, S., Caselli, M.C. y Tonucci, F. (2000). Asynchrony of lexical and morphosyntactic development in children with Down syndrome. *Neuropsychologia*, 38, 634–644. [https://doi.org/10.1016/S0028-3932\(99\)00110-4](https://doi.org/10.1016/S0028-3932(99)00110-4)
- Vicari, S., Bates, E., Caselli, M., Pasqualetti, P., Gagliardi, C., Tonucci, F., y Volterra, V. (2004). Neuropsychological profile of Italians with Williams syndrome: An example of a dissociation between language and cognition? *Journal of the International Neuropsychological Society*, 10(6), 862–876. <https://doi.org/10.1017/S1355617704106073>
- Vilkman, E., Niemi, J., y Ikonen, U. (1988). Fragile X speech phonology in Finnish. *Brain and language*, 34(2), 203–221. [https://doi.org/10.1016/0093-934x\(88\)90133-2](https://doi.org/10.1016/0093-934x(88)90133-2)
- Volterra, V., Capirci, O., Pezzini, G., Sabbadini, L. y Vicari, S. (1996). Linguistic abilities in Italian children with Williams syndrome. *Cortex*, 32(4), 663–677. [https://doi.org/10.1016/S0010-9452\(96\)80037-2](https://doi.org/10.1016/S0010-9452(96)80037-2)
- Volterra, V., Capirci, O., y Caselli, M. C. (2001). What atypical populations can reveal about language development: The contrast between deafness and Williams syndrome. *Language and Cognitive Processes*, 16(2-3), 219–239. <https://doi.org/10.1080/01690960042000067>
- Von Arnim, G., y Engel, P. (1964). Mental Retardation Related to Hypercalcaemia. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 6(4), 366–377. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1964.tb08138.x>
- von Gontard, A., Niemczyk, J., Borggreffe-Moussavian, S., Wagner, C., Curfs, L., y Equit, M. (2016). Incontinence in children, adolescents, and adults with Williams syndrome. *Neurourology and urodynamics*, 35(8), 1000–1005.

<https://doi.org/10.1002/nau.22866>

- Wang, P. P., y Bellugi, U. (1994). Evidence from two genetic syndromes for a dissociation between verbal and visual-spatial short-term memory. *Journal of clinical and experimental neuropsychology*, 16(2), 317–322.
<https://doi.org/10.1080/01688639408402641>
- Wang, P. P., Doherty, S., Rourke, S. B. y Bellugi, U. (1995). Unique profile of visuo-perceptual skills in a genetic syndrome. *Brain and Cognition*, 29(1), 54-65
- Weber, S. L. P., Souza, R. B., Ribeiro, L. G., Tavares, M. F., y Goldchmit, M. (2014). Williams Syndrome: Ophthalmological Examination and Review of Systemic Manifestations. *Journal of Pediatric Ophthalmology & Strabismus*, 51(4), 209–213.
<https://doi.org/10.3928/01913913-20140423-01>
- Wechsler, D. (1999a). *WAIS-III: Wechsler Adult Intelligence Scale (Spanish Adaptation)*. TEA.
- Wechsler, D. (1999b). *WISC-R: Wechsler Intelligence Scale for Children-Revised (Spanish Adaptation)*. TEA.
- Williams, J. C. P., Barratt-Boyes, B. G., y Lowe, J. B. (1961). Supravalvular Aortic Stenosis. *Circulation*, 24(6), 1311–1318. <https://doi.org/10.1161/01.CIR.24.6.1311>
- Witkin, H. A., Moore, C. A., Goodenough, D., y Cox, P. W. (1977). Field-Dependent and Field-Independent Cognitive Styles and Their Educational Implications. *Review of Educational Research*, 47(1), 1–64. <https://doi.org/10.3102/00346543047001001>
- Wolf-Schein, E. G., Sudhalter, V., Cohen, I. L., Fisch, G. S., Hanson, D., Pfadt, A. G., Hagerman, R., Jenkins, E., y Brown, W. T. (1987). Speech-language and the fragile X syndrome: initial findings. *ASHA*, 29(7), 35–38.
- Wuang, Y. P., y Tsai, H. Y. (2017). Sensorimotor and visual perceptual functioning in school-aged children with Williams syndrome. *Journal of intellectual disability research* :

JIDR, 61(4), 348–362. <https://doi.org/10.1111/jir.12346>

Zukowski, A. (2001). Uncovering grammatical competence in children with Williams syndrome. *Dissertation Abstracts International: Section B: The Sciences and Engineering*, 62(2-B), 1111.

Zukowski, A. (2004). Investigating knowledge of complex syntax: Insights from experimental studies of Williams syndrome. In *Developmental Language Disorders* (pp. 108-129). Psychology Press.

Zukowski, A. (2005). Knowledge of constraints on compounding in children and adolescents with Williams syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 48, 79–92. [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2005/007\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2005/007)).