

# El lenguaje como marco de abordaje de cromosopatías de baja prevalencia

CARMEN VARO VARO

Universidad de Cádiz  
Facultad de Filosofía y Letras  
Avda. Dr. Gómez Ulla, s/n  
11003 Cádiz  
E-mail: carmen.varo@uca.es

**EL LENGUAJE COMO MARCO DE ABORDAJE DE CROMOSOPATÍAS DE BAJA PREVALENCIA**

**RESUMEN:** En la actualidad los conocimientos sobre cromosopatías y sus manifestaciones fenotípicas son bastante amplios, especialmente en lo que atañe a aquellos trastornos de mayor prevalencia como la dislexia, el autismo, el síndrome de Down, etc., para los que desde hace años se viene trabajando en protocolos normalizados de diagnóstico temprano y de intervención psicológica y logopédica. No ocurre lo mismo con aquellas alteraciones cromosómicas de menor prevalencia, habitualmente incluidas en amplios catálogos de enfermedades raras, pese a que también conllevan importantes carencias cognitivas y lingüísticas. Este hecho supone un gran escollo para la actuación eficaz y coordinada entre especialistas en los tratamientos dirigidos a incrementar las competencias comunicativas y lingüísticas de esta población y, en suma, a mejorar su calidad de vida. En este sentido, la interpretación del lenguaje no solo como instrumento de comunicación social, sino además como sistema de representación individual en el que se proyectan los principales mecanismos de la cognición justifica un acercamiento a todos estos tomando como eje esencial el funcionamiento lingüístico.

**PALABRAS CLAVES:** lingüística clínica, cromosopatías de baja prevalencia, desarrollo del lenguaje, procesamiento lingüístico, evaluación del lenguaje.

**SUMARIO:** 1. Introducción. Relevancia lingüística de las cromosopatías de baja prevalencia. 2. Problemas derivados de la interpretación de "lenguaje". 3. Nuevos datos neurocognitivos para el abordaje de cromosopatías de baja prevalencia. 4. A propósito de un caso pediátrico: el síndrome de Bannayan Riley Ruvalcaba. 5. Conclusión.

**Fecha de Recepción**  
**Fecha de Revisión**  
**Fecha de Aceptación**  
**Fecha de Publicación**

05/02/2019  
08/04/2019  
10/05/2019  
01/12/2020

**LANGUAGE AS A FRAMEWORK FOR ADDRESSING LOW-PREVALENCE CHROMOSOPATHIES**

**ABSTRACT:** Chromosopathies are genetic anomalies that are generally related to the composition or order of genes within chromosomes. Nowadays, the knowledge about such deficiencies, concerning those disorders of higher prevalence (dyslexia, autism, Down syndrome, etc.) and their phenotypic manifestations is quite extensive, thanks to years of working on standardized protocols for early diagnosis and psychological intervention and speech therapy. Unfortunately, that is not the case with those chromosomal alterations of lower prevalence, although they also entail significant cognitive and linguistic deficiencies. This fact supposes a great stumbling block for the effective and coordinated action between specialists in the treatments directed at increasing the communicative and linguistic competences of this population and, in sum, improving their quality of life. The interpretation of language not only as an instrument of social communication, but also as a system of individual representation in which the main mechanisms of cognition are projected justifies an approach to all these questions taking language as an essential axis.

**KEY WORDS:** Clinical linguistics, low prevalence chromosopathies, language development, language processing, language assessment.

**SUMMARY:** 1. Introduction. Linguistic relevance of low-prevalence chromosopathies. 2. Problems derived from the interpretation of "language". 3. New neurocognitive data for addressing low-prevalence chromosopathies. 4. A pediatric case report: the Bannayan Riley Ruvalcaba syndrome. 5. Conclusions.

**LE LANGAGE COMME CADRE POUR ABORDER CHROMOSOPATHIES A FAIBLE PREVALENCIA**

**RÉSUMÉ:** Actuellement, les connaissances sur les chromosopathies et leurs manifestations phénotypiques sont assez vastes, en particulier en ce qui concerne les troubles à prévalence élevée tels que la dyslexie, l'autisme, le syndrome de Down, etc., pour ceux qui travaillent depuis des années sur des protocoles standard pour le diagnostic précoce, l'intervention psychologique et l'orthophonie. La même chose ne se produit pas avec les altérations chromosomiques de prévalence inférieure, généralement incluses dans de vastes catalogues de maladies rares, bien qu'elles entraînent également des déficiences cognitives et linguistiques importantes. Ce fait suppose une grande pierre d'achoppement pour l'action efficace et coordonnée entre spécialistes des traitements destinés à accroître les compétences communicatives et linguistiques de cette population et, en somme, à améliorer sa qualité de vie. En ce sens, l'interprétation du langage en tant qu'instrument de communication sociale, mais aussi en tant que système de représentation individuelle dans lequel sont projetés les principaux mécanismes de la cognition, justifie une approche de tous ceux-ci, en considérant le fonctionnement linguistique comme un axe essentiel.

**MOTS CLÉS:** linguistique clinique, chromosopathies à faible prévalence, développement du langage, traitement du langage, évaluation linguistique.

**SOMMAIRE:** 1. Introduction. Pertinence linguistique des chromosopathies à faible prévalence 2. Problèmes dérivés de l'interprétation du "langage". 3. Nouvelles données neurocognitives pour l'approche des chromosopathies à faible prévalence. 4. A propos d'un cas pédiatrique: le syndrome de Bannayan Riley Ruvalcaba. 5. Conclusion.

## El lenguaje como marco de abordaje de cromosopatías de baja prevalencia<sup>1</sup>

CARMEN VARO VARO

### 1. INTRODUCCIÓN. RELEVANCIA LINGÜÍSTICA DE LAS CROMOSOMOPATÍAS DE BAJA PREVALENCIA

Las cromosomopatías, también conocidas como mutaciones cromosómicas o mutaciones no puntuales, constituyen anomalías genéticas generalmente relacionadas con la composición u orden de los genes dentro de los cromosomas. En la actualidad los conocimientos sobre tales deficiencias y sus manifestaciones fenotípicas son bastante amplios en lo que atañe a aquellos trastornos de mayor prevalencia (dislexia, autismo, síndrome de Down, etc.), para los que desde hace años se viene trabajando en protocolos normalizados de diagnóstico temprano y de intervención psicológica y logopédica. No ocurre lo mismo con aquellas alteraciones cromosómicas de menor prevalencia, habitualmente incluidas en amplios catálogos de enfermedades raras<sup>2</sup>, pese a que también conllevan importantes carencias cognitivas y lingüísticas. Este hecho supone un gran escollo para la actuación eficaz y coordinada entre especialistas en los tratamientos dirigidos a incrementar las competencias comunicativas y lingüísticas de esta población y, en suma, a mejorar su calidad de vida. En efecto, aunque se viene considerando un número creciente de alteraciones cromosómicas de menor prevalencia, dado el reducido número de pacientes afectados, no se conoce con exactitud el modo en que los problemas de lenguaje se manifiestan a diferentes edades. Estas circunstancias dificultan el tratamiento logopédico de los niños afectados por estas patologías.

Habitualmente la rehabilitación en estos pacientes se ha centrado en dotar al individuo de herramientas para afrontar las necesidades básicas y la interacción social, sin partir de una profundización en los diferentes mecanismos de la cognición (memoria, atención, categorización, función ejecutiva, emoción...) de cuya interacción emerge el lenguaje, sino más bien, de una descripción de los problemas de lenguaje y habla basada en los niveles de organización de las lenguas: fonético-fonológico, léxico y gramatical, con el añadido de los aspectos pragmáticos, pero siempre desvinculado de otras funciones cognitivas, desde un marcado ángulo modularista. En el terreno profesional se tiende a atomizar la intervención en parcelas independientes

---

<sup>1</sup> Esta contribución se enmarca en el Proyecto Reto I+D+i "Estudio psicolingüístico longitudinal de niños con cromosomopatías de baja prevalencia" (Ref. P18-RT-2410), del Plan Andaluz de Investigación, desarrollado en el Instituto Universitario de Investigación en Lingüística Aplicada (ILA), Universidad de Cádiz.

<sup>2</sup> Véase, por ejemplo, el catálogo de FEDER: <https://enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras>.

desarrolladas por especialistas que no siempre están coordinados en su labor. Las implicaciones sociales de tales situaciones, no siempre conocidas, especialmente atañen a la sensación de desprotección e inseguridad de las familias afectadas, sobre todo porque las estrategias para el abordaje de trastornos de mayor prevalencia no funcionan de forma óptima con este tipo de trastornos.

La interpretación del lenguaje no solo como instrumento de comunicación social, sino además como sistema de representación individual en el que se proyectan los principales mecanismos de la cognición justifica un acercamiento a todos estos tomando como eje esencial el lenguaje. Dado que tanto la adquisición como el procesamiento del lenguaje devienen de la compleja interacción de dichos mecanismos especialmente patente durante el periodo de desarrollo, el conocimiento detallado de estos trastornos atendiendo a las distintas funciones lingüísticas alteradas o preservadas debería redundar no solo en una mejor comprensión de tales problemas y del fenotipo funcional que presentan los niños que los sufren sino también de la función lingüística en general.

Como se ha mencionado más arriba, se tiende a incluir las cromosopatías de baja prevalencia (en adelante CBP) en los extensos listados de “enfermedades raras”. Se trata de una etiqueta que surge desde mediados de los años 80, inicialmente en Estados Unidos, y se aplica a un grupo de enfermedades muy diversas, la mayoría de ellas con base genética y baja prevalencia (menos de 5 casos por 10.000 personas), si bien con alto impacto en la mortalidad y graves deficiencias motoras, sensoriales y cognitivas. Asimismo, debe resaltarse que, aunque se reconoce la escasa prevalencia individual, ocurre la denominada “paradoja de la rareza” (Palau 2010), pues existen entre 5.000 y 8.000 enfermedades de esta naturaleza, que afectan a entre el 6% y el 8% de la población europea (entre 24 y 36 millones de personas, de los cuales 3 millones residen en España). Sin embargo, precisamente el alto nivel de complejidad clínica<sup>3</sup> dificulta su diagnóstico y reconocimiento (Posada *et al.* 2008), además de mantener los aspectos lingüísticos en un plano muy secundario. En relación con ello es habitual la convivencia e independencia de sistemas de evaluación, seguimiento y rehabilitación, en los que se establecen claras fronteras entre la competencia lingüística, donde se valoran producción y comprensión en los distintos niveles lingüísticos, frente a capacidades cognitivas como percepción, atención, memoria, función ejecutiva y emoción.

En este sentido, como vía de aproximación a tales trastornos, debe mencionarse la importante transformación de los estudios lingüísticos tradicionales en lo que se refiere al tratamiento de datos, métodos de trabajo e incorporación de nuevas tecnologías. Prueba de ello son las numerosas conexiones que la Lingüística aplicada mantiene actualmente con disciplinas

---

<sup>3</sup> Este hecho ha constituido el eje vertebrador de la reciente *Conferencia Europea de Enfermedades Raras 2018*, celebrada en Viena: “Las Enfermedades Raras 360°: estrategias de colaboración para que nadie quede excluido”.

como la Psicología, la Biología y la Medicina, entre otras. Así pues, asumiendo, de un lado, que no existe correlación estricta entre el tipo de alteración genética particular y su manifestación fenotípica<sup>4</sup> y, de otro, que el lenguaje constituye una función superior donde se manifiestan distintos mecanismos de la cognición, en este trabajo nuestros objetivos específicos son 1) reflexionar sobre la interpretación de “lenguaje” que debería primar en los acercamientos a las CBP, 2) presentar algunas evidencias que avalan la necesidad de desarrollar la aproximación lingüística en el abordaje de las CBP y 3), como muestra, ejemplificarlo con un caso particular. Todo ello parte de los propósitos más generales de integrar los datos de la Psicolingüística y la Neurolingüística sobre el procesamiento lingüístico en la investigación de casos clínicos y alcanzar una formulación más flexible y dinámica de la naturaleza del lenguaje.

## 2. PROBLEMAS DERIVADOS DE LA INTERPRETACIÓN DE “LENGUAJE”

En lo que atañe a la valoración lingüística de CBP debemos partir de la reflexión sobre algunos problemas que pueden dificultar un acercamiento adecuado y que proceden de interpretaciones muy extendidas que, sin embargo, contienen un enfoque sesgado de la función lingüística.

En primer lugar, como consecuencia del mayor peso en nuestro entorno de la visión estructuralista sobre la cognitivista, encontramos un enfoque predominantemente comunicativo de la función del lenguaje, en gran medida justificado por el interés en dar cobertura a las necesidades sociales básicas del individuo, más comprensible aún en la aproximación a los casos clínicos.

Se ha insistido en la crítica a este planteamiento y en la necesidad de huir de consideraciones excesivamente restrictivas, que olvidan la función representativa primaria del lenguaje, como recuerdan Sperber y Wilson (1986: 173):

“[...] the fact that humans have developed languages which can be used to communicate is interesting, but it tells us nothing about the essential nature of language. The originality of the human species is precisely to have found this curious additional use for something which many other species possess, as the originality of elephants is to have found that they can use their noses for the curious purpose of picking things up”.

Sin duda, la adopción de un enfoque de mayor amplitud permite profundizar en aspectos, frecuentemente comprometidos en las CBP y que quedan fuera de la vertiente comunicativa, entre los cuales destacan la construcción

---

<sup>4</sup> Entre las acciones de investigación actualmente en marcha que están profundizando en el análisis de los problemas cognitivos y de lenguaje que presenta la población infantil afectada por microduplicaciones o microdelecciones cromosómicas, cabe destacar el Proyecto I+D del Programa Estatal de Fomento de la Investigación Científica y Técnica de Excelencia “La globularización y los trastornos del cerebro apto para el lenguaje”, liderado por Antonio Benítez Burraco y centrado en la correlación entre genes y función cerebral, como base explicativa de los déficits de lenguaje.

y la organización del conocimiento lingüístico y el acceso a este, así como los procesos de selección y planificación previos a la comunicación.

Un segundo problema es la interpretación autonomista de la facultad del lenguaje, que podría proporcionar ciertas ventajas metodológicas en el abordaje de las CBP, por permitir el análisis incluso independiente de cada nivel lingüístico, excluyendo los demás aspectos de la cognición y del entorno comunicativo. Así, por ejemplo, la gramática generativa, desde un enfoque formalista, defiende la influencia de la capacidad simbólica en la estructura de la lengua<sup>5</sup>, si bien minimizando el componente léxico-semántico de esta, como se percibe en las caracterizaciones ofrecidas por Chomsky, para quien el lexicón es: “simply an ordered list of all lexical formatives” (1965: 84), o con más precisión: “the lexicon is a set of lexical entries, each lexical entry being a pair (D, C), where D is a phonological distinctive feature matrix ‘spelling’ a certain lexical formative and C is a collection of specified syntactic features<sup>6</sup>” (1965: 84).

Tal visión modular de la facultad del lenguaje y sus niveles, tendente a la focalización de la gramática sobre la semántica, precisamente se ha apoyado con frecuencia en la consideración de casos clínicos en los que se trata de establecer claras separaciones entre otras capacidades cognitivas y lenguaje, e incluso en el marco de los diversos aspectos que configuran la función lingüística:

“All normal children, and a large proportion of retarded ones as well, learn language according to the outlined scheme, usually within a few years. This fact gives comfort to those scholars who want to argue that language is a special process, operating according to its own rules, and at the same time poses difficulties for those scholars who want to argue (as did Piaget) that the acquisition of language simply invokes general psychological process. It may well be that both sides have a point. The syntactic and phonological processes appear to be special, probably specific to human beings, and unfolding with relatively scant need for support from environmental factors. Other aspects of language, however, such as the semantic and pragmatic domains, may well exploit more general human information processing mechanisms and are less strictly or exclusively tied to a “language organ”. In terms of my “criteria” for an intelligence, we might say that syntax and phonology lie close to the core of linguistic intelligence while semantics and pragmatics include inputs from other intelligences (such as logical-mathematical and personal intelligences)” (Gardner, 1983: 80-81).

El papel del contenido semántico se sigue relativizando en propuestas más actuales, como la defendida por Elman (2004, 2009), para quien “words are understood as stimuli that operate directly on mental states. The phonological, syntactic and semantic properties of a word are revealed by the

---

<sup>5</sup> En la intersección de los enfoques generativista y cognitivista se encuentran autores como Jackendoff, que particularmente subraya el vínculo entre conocimiento léxico y memoria: “the lexicon is the store of words in long-term memory from which the grammar constructs phrases and sentences” (2002: 130).

<sup>6</sup> Dicha concepción se mantiene, con ciertos matices, en trabajos posteriores: “(...) the lexicon specifies the abstract morphological structure of each lexical item and its syntactic features, including its categorial features and its contextual features” (Chomsky, 1988: 5).

effects it has on those states<sup>7</sup>” (2004: 301) o, más reciente, desde el modelo AHO (*ad hoc cognition*)<sup>8</sup>:

“(...) word forms are cues to activate stored information as needed and as determined by the specifics of the internal neurocognitive and external physical and social contexts. There is no principal distinction<sup>9</sup> between information cued by word-in-context that is *constitutive* of meaning versus merely *associated* with it” (Casasanto y Lupyan, 2015).

En todo caso, también ha sido puesta en entredicho por distintos estudiosos:

“In linguistics, the Chomskian emphasis in universals of grammar, coupled with the view that language is a separate system from general cognition and with a de-emphasis of the semantic arena, discouraged any research for a relation between language and cognition” (Gentner y Goldin-Meadow, 2003: 5).

Volviendo a la estimación de los casos clínicos, debe resaltarse que son, precisamente, los aspectos semántico-pragmáticos, en muchas ocasiones preservados, los que pueden orientar la rehabilitación del lenguaje y el desarrollo de estrategias lingüísticas para paliar determinadas carencias computacionales. Además de ello, insistimos en el constante olvido de la interrelación entre estructura gramatical y contenido semántico<sup>10</sup>, patente en la dimensión clasemática del léxico.

En relación con ello, debe considerarse el problema de la exclusión de la dimensión neurocognitiva de la facultad del lenguaje y la limitación a la aproximación formalista, justificada por la accesibilidad a los datos, cuando desde hace décadas se viene insistiendo en la conexión entre lenguaje y cognición:

---

<sup>7</sup> Según Elman (2004: 302), la suposición de que el conocimiento léxico está implícito en los efectos de las palabras sobre los estados mentales encuentra aplicación en un posible modelo del aprendizaje basado en la predicción y la comparación.

<sup>8</sup> La concepción de la palabra como elemento desprovisto de significado, aunque dotado de claves para su posterior interpretación en contexto, está estrechamente vinculada al interés en la interrelación entre significado literal y sentido figurado presente en la investigación de la metáfora. Esta visión se inspira en la reflexión sobre el significado literal expresada bastantes años antes por Rumelhart: “(...) the words spoken and the actions taken by the speaker are likened to the clues of the paleontologist, and the dinosaur, to the meaning conveyed through these clues” (1979: 78).

<sup>9</sup> Esta propuesta pretende distanciarse con rotundidad de los modelos de procesamiento léxico basados en el acceso o recuperación de conceptos previamente almacenados, diferenciados de otras asociaciones, activadas durante el procesamiento, que no formarían parte de los significados (cf. Jackedoff, 2002).

<sup>10</sup> El vínculo entre el canal de análisis semántico y el canal de análisis algorítmico estructural se ha evidenciado recientemente en el modelo “Retrieval-integration” (RI Model), donde, en virtud de la interrelación entre los potenciales evocados N400 y P600, se plantea un proceso único, en lugar de dos tipos de análisis independientes (Brouwer *et al.*, 2017).

“(...) it is difficult to understand how language could be studied in isolation from other cognitive systems unless one reduces the entire problem to the study of the most superficial aspects of speech, the medium by which language is made ostensible” (Marin, 1982: 47).

Tal separación estanca entre cognición y lenguaje va en contra de la mayor parte de los modelos actuales de neurodesarrollo cognitivo, según los cuales los módulos que es posible describir en el cerebro adulto son un producto del propio desarrollo y entran, en la mayoría de los casos la interacción entre dispositivos de computación y representación que no cabe considerar exclusivamente lingüísticos (Karmiloff-Smith, 1992, 1998; Poeppel y Embick, 2005).

Por último, mención especial merece el problema de la interpretación simbólica<sup>11</sup> del lenguaje, también patente en las teorías sobre el procesamiento lingüístico, en las que incluso confluyen modelos lineales e interactivos. Efectivamente, un gran número de investigaciones psicolingüísticas asume que el acceso léxico, necesario tanto para la comprensión como para la producción lingüísticas, se lleva a cabo a través de un sistema de representación preexistente que opera explícitamente comparando unidades ya almacenadas en la memoria, como resultado de la experiencia del individuo. La diferencia entre los dos principales tipos de acercamiento teórico existentes consiste en que en los modelos de búsqueda los datos periféricamente guardados son llevados a un manipulador central de símbolos y en los modelos de activación existen distintos manipuladores de símbolos. A propósito de este enfoque tan frecuentemente aceptado en las aproximaciones psicolingüísticas, en la misma línea de otros autores (cf. Bennett y Hacker, 2006: 44; Casasanto y Lupyan, 2015), nos interesa cuestionar las nociones de “representación” y “acceso” como elementos clave en la modelización del procesamiento léxico. Así, la asunción de que “accedemos” a representaciones semánticas o las “recuperamos” induce a entender el significado como una entidad que puede ser seleccionada de entre un conjunto de posibilidades establecidas a priori. Frente a tal enfoque, nos decantamos por abordar el procesamiento lingüístico como proceso de reconstrucción, tanto desde el punto de vista formal como de su configuración semántica, orientado por patrones de frecuencia y facilitado por la información sensorial y conceptual proporcionada en el contexto, en consonancia con la hipótesis de la red relacional como fundamentación más plausible de la versatilidad en la reconstrucción del significado característica del lenguaje (cf. Lamb, 1999, 2004):

---

<sup>11</sup> Este enfoque se contrapone diametralmente al actual paradigma de la corporeidad, que cuenta con diversas formulaciones, desde las más radicales, que asumen que el lenguaje está entretejido en la acción y la percepción desde el punto de los circuitos cerebrales, y donde el contenido se diluye en una serie de asociaciones, fundamentalmente sensorio-motoras y emocionales (Barsalou, 1999 y 2008; Glenberg y Gallese, 2012), hasta las más comedidas, como la de Caramazza y Mahon (2003: 354-67), que acepta la existencia de un nivel de contenido conceptual no constituido por información sensorial y motora.

“The cognitive system does not have nor does it need places to store symbols like those of analytical linguistics, or of rule-based intelligence models. Since its information is in the connectivity of the network it requires no storage space other than the network itself” (Lamb, 1999: 120).

Si tomamos como referencia la dispar manifestación fenotípica de las CBP<sup>12</sup>, sumados a los datos sobre otras disfunciones del lenguaje ampliamente analizados en trabajos previos (cf., por ejemplo, Hickok y Poeppel, 2004: 90-94; Ullmann, 2004), resulta difícil explicar el procesamiento como mera recuperación y cobran relevancia las propuestas basadas en redes de información distribuida, de suma utilidad tanto para la evaluación y como para la rehabilitación del lenguaje.

### 3. NUEVOS DATOS NEUROCOGNITIVOS PARA EL ABORDAJE DE CBP

En los modelos clásicos explicativos del procesamiento lingüístico tomados como referencia para la evaluación y rehabilitación del lenguaje, además de no tenerse siempre en cuenta todos los niveles y funciones lingüísticos, no se representaban todos los posibles casos clínicos. En este sentido, en las últimas décadas, el enorme avance de las técnicas hemodinámicas y electrofisiológicas ha potenciado la búsqueda de correlatos cerebrales y la elaboración de nuevos modelos neurocognitivos del lenguaje con grandes posibilidades de aplicabilidad a las CBP.

Entre los nuevos hallazgos, destacamos, en primer lugar, la constatación de la activación de múltiples neuronas que forman parte de una red difusa, que se extiende por diversas regiones cerebrales, incluso bastante apartadas entre sí, lo que lleva al abandono de la búsqueda de centros del lenguaje y a la exploración de las redes neuronales relacionadas con las habilidades lingüísticas para el diseño de nuevas herramientas de interés tanto para la evaluación como para rehabilitación del lenguaje. De este modo, los estudios lingüísticos basados en potenciales evocados nos indican que los bebés discriminan las diferencias acústicas relevantes para las categorías fónicas entre los 2 y 4 meses y las señales acústicas que marcan los límites prosódicos (por ejemplo, pausas) alrededor de los 5 meses. Asimismo, se aduce que, tras interiorizar las reglas combinatorias de los fonemas de su lengua particular, al final de su primer año de vida los niños reconocen y producen sus primeras palabras. En su segundo año de vida, los niños amplían su léxico, y los datos electrofisiológicos muestran que los niños de 24 meses manejan mecanismos cerebrales comparables a los observables en adultos. A esta

---

<sup>12</sup> Especial relevancia adquiere en este ámbito la frecuente correlación entre los aspectos motores y lingüísticos implicados. En relación con ello, Nip y sus colaboradores aducen: “Developmental dependences between speech motor control and language ability may, in part, account for the comorbidity between expressive language and speech disorders” (2011: 150). Como muestra de ello, se ha señalado, por ejemplo, la comorbilidad, heterogeneidad y variabilidad de los trastornos del espectro autista (Benítez Burraco y Boeckx, 2015), en los que suelen confluir déficits motores y lingüísticos.

edad, los niños también pueden reconocer los errores sintácticos en una oración, si bien hasta 32 meses no muestran un patrón de respuesta cerebral a las violaciones sintácticas similares a las de los adultos. Por último, el desarrollo de la comprensión de oraciones sintácticamente complejas, como las oraciones con un orden de palabras no canónico, toma varios años más antes de que se establezcan procesos similares a los de los adultos. Por otra parte, en cuanto al procesamiento semántico, estudios de potenciales evocados basados en el componente N400, han demostrado que habitualmente los niños a partir de los nueve meses se asemejan al adulto en tareas anticipación tanto del léxico como de la acción, lo cual sugiere que lenguaje y actividad motora comparten mecanismos cognitivos, al menos en etapas tempranas. Si asumimos que, en cuanto trastornos del desarrollo, la alterada configuración psiconeurológica inicial en la población afectada conllevará una acomodación global de los procesos cognitivos, que justifica la falta de coincidencia frente a los hitos arriba descritos, mayor urgencia, si cabe, adquiere la intervención precoz.

En segundo lugar, nuestros conocimientos sobre Biología y Genética han cambiado radicalmente nuestra concepción acerca del desarrollo del cerebro, como muestran los últimos descubrimientos en el campo de la neuroanatomía. Así, las ideas clásicas sobre el tamaño cerebral y las distintas funciones mentales dependientes de él han dado paso a nuevas interpretaciones y, especialmente en los últimos años, han proporcionado herramientas que muestran, junto a numerosos aspectos comunes, las evidentes diferencias que distinguen el cerebro humano del de otros primates.

En lo relativo al lenguaje, tales diferencias constituyen el centro de atención de neurolingüistas y psicolingüistas para los cuales esta facultad no solo es el elemento más distintivo que nos hace especiales frente al resto de animales, sino que es responsable de otras diferencias funcionales que nos singularizan. De cualquier forma, en la actualidad se suele aceptar que el lenguaje emerge de las interacciones entre diversas regiones cerebrales cuyas funciones no se limitan a posibilitar el lenguaje (cf. Hopper, 1998; MacWhinney, 1999). Desde este enfoque, el abordaje de casos clínicos ubicados en el periodo del desarrollo con apoyo de las teorías explicativas de la adquisición y procesamiento lingüísticos, formuladas en el marco de la Psicolingüística y la Neurolingüística, se convertiría en complemento esencial para el estudio de las bases mentales y neuronales del lenguaje (cf. Paredes Duarte y Varo Varo, 2006).

Dicha complementariedad también se puede extender a la vertiente filogenética del lenguaje (cf. Chater y Christiansen, 2010). En relación con ello, debe discutirse si aceptamos la explicación formalista “de salto”, en el sentido de que nuestra especial capacidad simbólica se debe a un singular módulo o circuito informático sumado a un cerebro primate no sujeto a evolución, o bien asumimos, como indican múltiples evidencias, que nuestro cerebro ha evolucionado en su tamaño y configuración a lo largo de miles de años y el lenguaje, como sistema de alta precisión, se halla ligado a dicha

evolución (cf. Corballis, 2017). Ahora bien, a la vez que ciertas modificaciones desde el punto de vista biológico han condicionado la modificación de un primitivo sistema representativo hasta llegar al lenguaje, paralelamente los cambios en los mecanismos de procesamiento lingüístico, fruto de presiones ambientales, han determinado en gran medida nuestra actual configuración cerebral<sup>13</sup>. Sabemos que las adaptaciones anatómicas y de comportamiento asociadas al lenguaje se ubican en diferentes partes del cerebro y del cuerpo. No obstante, considerando un margen de tiempo tan prolongado en la evolución del cerebro (aproximadamente 2,5 millones de años), observamos que las modificaciones que lo han afectado en forma y funcionamiento no son tan profundas. Entre ellas, se vinculan con la capacidad lingüística 1) la expansión del dominio de los sistemas prefrontales, cruciales en el proceso de lenguaje; 2) los cambios en la “circuitería” de nuestro sistema motriz, que permiten que seamos capaces de articular el habla para utilizar combinaciones de sonidos no innatos, manipularlos, reestructurarlos y producirlos rápidamente; 3) la implicación del cerebelo, de modo que el sistema motriz hace un trabajo mental de automatización, y 4) la participación de las estructuras profundas de nuestro cerebro, como mecanismos que regulan los flujos de información que posibilitan respuestas eficaces. Igualmente, desde la perspectiva inversa, el lenguaje constituye en sí mismo un motor fundamental de la evolución del cerebro y ha dirigido gran parte de sus grandes cambios<sup>14</sup> (cf. Paredes Duarte y Varo Varo, 2006). En todo caso, desde una posición moderada, puede mantenerse que en tanto que el lenguaje humano involucra distintas funciones del cerebro, lo que las lenguas han hecho es reconvertir lo que ya existía en el cerebro. Cuando estos sistemas fueron readaptados para el proceso lingüístico comenzó un proceso evolutivo que los forzó a mejorar lo que estaban haciendo.

Partiendo del importante vínculo entre nuestra arquitectura cognitiva y determinados sustratos neuronales, cobra interés el establecimiento de conexiones entre modelos psicolingüísticos y la fisiología del cerebro, como prerrequisito para el acercamiento a las CBP. En particular, más allá de cuestiones como qué regiones del cerebro y neurotransmisores están implicados en la adquisición, comprensión y producción del lenguaje, cabe preguntarse cómo pueden explicar estos procesos mentales las diferentes bases neurobiológicas participantes en el lenguaje y su manifestación en cada individuo, como resultado de su interacción con el entorno. Para dar cuenta

---

<sup>13</sup> En todo caso, la falta de evidencias contundentes hace que la evolución del lenguaje permanezca siendo objeto de debate: “(...) the origins and evolution of our linguistic capacity remain as mystery as ever, with considerable uncertainty about the discovery of either relevant or conclusive evidence that can adjudicate among the main open hypotheses” (Hauser *et al.*, 2014: 1).

<sup>14</sup> Para algunos es la necesidad comunicativa a través de un sistema simbólico cada vez más complejo la que ha obligado tanto a los cerebros como a otros mecanismos biológicos humanos (por ejemplo, la posición de la laringe) a mejorar y adaptarse a esa necesidad. En este sentido, Deacon (1997) y otros autores han formulado la tesis de que el lenguaje y los cerebros humanos coevolucionan, se empujan los unos a los otros y con el tiempo se integran más y más.

de ello, dentro de los actuales avances en neurociencia cognitiva, destacaremos la propuesta de la red *funcional* (presente en autores como Lamb, 1999 y 2004; Pulvermüller, 2001, 2005, 2012 y 2013; Kiefer y Pulvermüller, 2012), interpretada como conjunto de neuronas fuertemente conectadas entre sí, distribuidas en un conjunto específico de áreas corticales, que trabajan juntas como una unidad funcional y se extienden tanto por la corteza perisilviana como por otras áreas corticales distantes, por lo que se excluye la interpretación convencional de significado como centro unificado de contenido. Esta propuesta se inspira en la noción de asamblea celular, introducida por Hebb<sup>15</sup> (1949: 60-78 y 196) y ha sido elaborada bajo múltiples variantes, entre las que destacan la noción de atractor del procesamiento conceptual (cf. Cree, McRae y McNorgan, 1999), o red entrenada para procesar partiendo de la forma léxica las representaciones semánticas basadas en rasgos generados por el sujeto, así como los modelos neurocomputacionales de memoria multimodular (cf., por ejemplo, Morelli, Lauro y Arecchi, 2005; Cuppini *et al.*, 2009) basados en la activación de propiedades específicas y dinámicas globales de red y el procesamiento distribuido de colecciones de rasgos codificados en diferentes áreas corticales multimodales. En ese marco, cada entidad lingüística no se reduce a una zona limitada y específica del cerebro, sino que se extiende por amplias áreas corticales relacionadas con el procesamiento de información perceptiva, motora e incluso emotiva, con distinto grado de relevancia en función de la tarea cognitiva en cuestión. En cualquier caso, pese a que las nuevas técnicas de neuroimagen permiten constatar la implicación de extensas redes neuronales del conocimiento en las lenguas, es preciso alcanzar cierta unanimidad en los modelos psicolingüísticos para optimizar el abordaje de casos clínicos.

Junto a ello, disponemos de recientes evidencias sobre las interfaces entre representaciones perceptivas y motoras, que complementan datos previos de neuroimagen, como se manifiesta en el modelo de Hickok y Poeppel (2004, 2007), donde se asume la conectividad tanto anatómica como funcional de un sistema altamente interactivo y se delimitan diferentes “corrientes” anatómicas ubicadas en las regiones dorsal y ventral del hemisferio izquierdo e implicadas, respectivamente en los aspectos formal y semántico del lenguaje. Para ello se basan en distintas alteraciones que afectan al lenguaje como la sordera verbal, la afasia de conducción, la afasia sensorial

---

<sup>15</sup> La denominación *cell assembly*, acuñada por Hebb (1949: 60-78, 196), se refiere a toda una red neuronal extendida que puede ser activada en su conjunto de manera reiterada durante ciertos procesos mentales. En su origen, representó una postura de consenso entre las posiciones holista, partidarias de la equipotencialidad de las distintas regiones cerebrales en cualquier actividad cognitiva, y las posiciones excesivamente localizacionistas, tendentes al encapsulamiento de las funciones neurológicas. El respaldo de los nuevos datos proporcionados por la neuroimagen y otras técnicas para el análisis del procesamiento de la información, como, por ejemplo, el registro de potenciales evocados relacionados con eventos mediante electroencefalografía o magnetoencefalografía, convierten a esta propuesta en una de las principales precursoras de la neurociencia contemporánea.

transcortical y la afasia de Wernicke<sup>16</sup> (Hickok y Poeppel, 2004: 90-94), que podrían ampliarse al caso de las CBP, por la singularidad de sus manifestaciones lingüísticas. Asimismo, el descubrimiento de sustratos cerebrales que parecen ser compartidos por funciones lingüísticas y otras funciones cognitivas como la memoria ha potenciado modelos de la organización del conocimiento (Ulmann, 2004; Kutas y Federmeier, 2000), que vinculan el léxico fundamentalmente a la memoria declarativa, en tanto que los aspectos relativos a la configuración estructural, tanto fonológica como gramatical se adscriben a la memoria procedimental, lo que plantea la reflexión sobre la existencia de subordinación o solapamiento de funciones (cf. Varo Varo, 2017:1043).

Independientemente de la interesante interacción entre los aspectos semánticos y formales del lenguaje, deben considerarse las relevantes implicaciones de la memoria de nuestras múltiples experiencias (sensoriales, motoras, emocionales) desde el punto de vista del enriquecimiento contextual durante el procesamiento lingüístico, como expresión de la interfaz lenguaje cognición. En este punto, si bien se reconoce la existencia de redes relacionadas con el significado con base en el lóbulo temporal inferior y la confluencia temporo-parieto-occipital izquierda (cf. Binder *et al.*, 2009) caben múltiples posiciones teóricas. Para los más tradicionales el conocimiento conceptual es representado en un formato amodal, como zona de convergencia que se nutre de múltiples conocimientos de modalidad específica, especialmente percepción y movimiento, si bien está separado de ellos<sup>17</sup> (Rumelhart y McClelland, 1986; Caramazza *et al.*, 1990). Frente a ello, van en aumento las propuestas inspiradas en los procesos de percepción-acción en los que se ve envuelto el individuo, como contrapunto al tradicional modelo modular del significado. Así, encontramos cada vez más modelos basados en representaciones conceptuales distribuidas y corporeizadas, que atribuyen mayor protagonismo a los sistemas sensorial, motor y emocional para explicar los procesos semánticos (cf. Kiefer y Pulvermüller, 2012). En este sentido, los datos sobre interacción entre cognición, lenguaje y control motor, obtenidos del acercamiento a la población infantil, interesados en conocer la vinculación entre distintos dominios del desarrollo desde la perspectiva ontogenética (Nip, Green y Marx, 2011), confluyen con las aproximaciones a la coemergencia de los sistemas motor y simbólico desde el prisma filogenético (Leisman, Moustafa y Shafir, 2016). Interesa, pues, ampliar estas conclusiones con los nuevos datos obtenidos de CBP.

---

<sup>16</sup> En todo caso, estos autores insisten en que la activación de las representaciones motoras no es una consecuencia automática de la percepción del discurso, sino que en ciertos casos puede producirse y ser utilizada como estrategia que oriente determinadas tareas (Hickok y Poeppel, 2004: 91).

<sup>17</sup> Este sustrato compartido, resultado de la interacción de las representaciones emanadas de todas las modalidades, tiene como ventaja permitir el acceso a gran cantidad de información a partir de tan solo un fragmento de una modalidad (cf. Patterson, Nestor y Rogers, 2007; Hodges y Patterson, 2007).

#### 4. A PROPÓSITO DE UN CASO PEDIÁTRICO: EL SÍNDROME DE BANNAYAN RILEY RUVALCABA (SBRR)

El síndrome de Bannayan Riley Ruvalcaba (SBRRS) es un trastorno congénito de baja prevalencia e incluido en los repertorios de enfermedades raras<sup>18</sup>. Está asociado con frecuencia a una mutación en el gen homólogo de la fosfatasa y tensina (*PTEN*) (10q23). Al implicar a un gen considerado como supresor tumoral, ha merecido la atención de numerosas publicaciones<sup>19</sup>. En ellas se trata de hacer síntesis de la multiplicidad de manifestaciones fenotípicas, en función de la alteración que lo origina, pues hay más de cien mutaciones de *PTEN* diferentes capaces de dar lugar a SBRR (Martín Fernández-Mayoralas, 2007: 522). Los síntomas, en general, se relacionarán con la mayor o menor alteración de la proteína:

“The diversity of phenotypes now observed in *PTEN* mutation carriers and the numerous organs and cell types affected provide important evidence for the multiple actions of the P13K/*PTEN* signalling network in the regulation of many cellular processes (...)” (Leslie y Longue, 2016: 30)

Entre los síntomas neurológicos que afectan a más de la mitad de los afectados, cabe destacar hipotonía, retraso mental de leve a grave, dispraxia en el desarrollo, TDAH y crisis convulsivas (Martín Fernández-Mayoralas 2007: 520). Por otra parte, es común en la bibliografía la asociación de gran parte de los casos con macrocefalia a trastornos del espectro autista (Butler *et al.* 2005; Kurata *et al.* 2018). En menor medida y más recientemente se ha vinculado estos últimos casos con alteraciones de los tractos de sustancia blanca<sup>20</sup> que pueden explicar ciertos trastornos neuropsiquiátricos (Balci *et al.*, 2017).

Dada la compleja sintomatología y atenciones prioritarias merecidas por estos pacientes, la evaluación y rehabilitación del lenguaje quedan en un plano muy secundario, como se aprecia en la escasa precisión de las observaciones al respecto reflejadas en estos estudios. Lo común es reconocer casos “con o sin retraso del lenguaje” (Fernández-Mayoralas *et al.*, 2007: 520), ya que, como se ha puesto de relieve en estudios recientes, el fenotipo de esta mutación se ve considerablemente afectado por otros aspectos que lo moldean, como la restante herencia genética y los factores ambientales (Leslie y Longy, 2016: 34). Entre las descripciones del fenotipo con altera-

<sup>18</sup> Cf. <https://enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/listado-patologia>.

<sup>19</sup> Worby y Dixon (2014) señalan más de 2.700 publicaciones sobre el tema.

<sup>20</sup> Ciertamente, la combinación de técnicas como la RMIf y tractografía han determinado la importante implicación de los tractos blancos como vías de conexión, especialmente entre aspectos motores y semánticos del lenguaje. Por ejemplo, respecto al fascículo arcuato, ahora sabemos que, además de un segmento más largo que conecta las áreas de Broca y Wernicke, cuenta con dos fragmentos cortos, uno anterior y otro posterior, con una función clave en el procesamiento semántico (Smits, Jiskoot y Papma, 2014: 504).

ciones de PTEN relativas al lenguaje, cuando se menciona alguna consideración, encontramos<sup>21</sup> “delayed speech and language development”, “progressive language deterioration” o “expressive language delay”, si bien en la mayoría de caracterizaciones de casos sólo se emplea la etiqueta genérica “intellectual disability”, lo que nos depara un perfil bastante vago de la función lingüística.

Con objeto de ilustrar el estrecho vínculo entre lenguaje y los procesos cognitivos y motores, sintetizamos algunos rasgos del fenotipo lingüístico de un caso clínico de SBRR (niña de 10 años) junto a otras observaciones funcionales presentes en diferente medida especialmente durante los primeros años.

<b>Disfunciones en la producción espontánea</b>	<b>Aspectos lingüísticos preservados</b>	<b>Otras observaciones sobre el fenotipo funcional</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Enlentecimiento discursivo</li> <li>• Disartria</li> <li>• Voz que oscila entre muy aguda y arrastrada</li> <li>• Algunas parafasias fónicas</li> <li>• Excesivas rectificaciones</li> <li>• Acumulación de comienzos oracionales</li> <li>• Largas pausas</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Comprensión</li> <li>• Adecuación y riqueza léxica</li> <li>• Ausencia de parafasias semánticas</li> <li>• Discurso repetido</li> <li>• Habilidades pragmáticas</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Retraso psicomotor global (mejora con la edad)</li> <li>• Hipotonía</li> <li>• Déficit de atención</li> <li>• Torpeza selectiva</li> <li>• Descoordinación o titubeo motor</li> <li>• Dificultades en acciones secuenciales</li> <li>• Leves rasgos autistas</li> </ul>

Los datos de la producción espontánea observados, tras un acercamiento exploratorio, apuntan hacia un evidente desorden procedimental, que es coherente con el resto de datos funcionales, pues aluden, en conjunto, al aprendizaje de nuevos hábitos y habilidades cognitivos y sensoriomotrices y el control de los ya establecidos (Ullmann, 2004). De ahí que se vea comprometida la planificación motora en general, además del aprendizaje de secuencias con estructura abstracta y potencialmente jerárquica y la memoria de trabajo fonológica. Asimismo, se resienten el ritmo y el tiempo y los procesos de selección y activación entre múltiples programas motores<sup>22</sup> y de mantenimiento de la memoria de trabajo. Frente a ello, no se ve afectada la memoria declarativa, pues los aspectos semánticos y pragmáticos se mantienen e, incluso, tratan de compensar las carencias procedimentales, tal y como se manifiesta en la expresividad verbal plasmada en ejemplos como los siguientes:

1. “Va al cole *guapa vestida*” (orden alterado)

<sup>21</sup> Cf. <https://decipher.sanger.ac.uk/search?q=pten#consented-patients/results9>.

<sup>22</sup> Como muestra de la correlación entre dificultades motoras y dificultades del lenguaje, Hill (1980) establecía relaciones entre los trastornos de coordinación motora y la dispraxia, con posible base en las etapas de desarrollo del individuo.

2. “Conmigo se lleva bien *de generosa*” (fusión de estructuras)
3. “Te he dejado un vaso de agua *con al lado tiene caramelos*” (adición de elementos)

Otro hecho significativo es la ausencia de parafasias semánticas, frente a los titubeos relacionados con la estructura fónica de la palabra, especialmente cuando no se trata de discurso repetido.

En cuanto a la posible interpretación neurológica, teniendo en cuenta la vinculación de los mecanismos de reconstrucción lingüística a sistemas cognitivos generales de análisis secuencial y de asociación, orientados por factores como la frecuencia y el contexto, estos datos<sup>23</sup> pueden explicarse desde un desarrollo anómalo de las áreas frontales y áreas de conexión, responsables de la cognición social y de los procesos de integración de rasgos en estructuras secuenciales.

## 5. CONCLUSIONES

En un escenario científico internacional donde existe un interés creciente por el abordaje interdisciplinar de las cromosopatías de baja prevalencia, las múltiples evidencias sobre la vinculación de los fenómenos del lenguaje con los principales procesos neurocognitivos participantes en el procesamiento de la información por parte del individuo y el conocimiento actualizado sobre la compleja organización de las lenguas en forma de redes neuronales interconectadas avalan la necesidad de potenciar una aproximación desde la lingüística aplicada, como parte de su diagnóstico funcional. Para ello es preciso correlacionar la identificación de marcadores biológicos asociados a tales alteraciones con datos psicolingüísticos, junto al desarrollo de métodos e instrumentos innovadores tanto para el diagnóstico como para un tratamiento accesible y mejor adaptado al paciente.

No obstante, como hemos tratado de mostrar, el acercamiento a su manifestación lingüística y cognitiva y sus correlatos genotípicos debe estar precedido de una adecuada interpretación del lenguaje, como función superior donde se manifiestan la mayor parte de nuestras capacidades cognitivas. Como consecuencia, de la colaboración de los estudios psicolingüísticos y neurofisiológicos cabe esperar no solo que esta proporcione información clave en la determinación de las bases cerebrales del lenguaje, sino que se avance en el diseño de protocolos de intervención que redunden en la recuperación de las competencias comunicativas y, seguramente también, de otras capacidades cognitivas.

---

<sup>23</sup> Estos hallazgos están en consonancia con anteriores estudios sobre la interrelación entre procesamiento lingüístico y cognitivo y la planificación motora. A este respecto, Nip, Green y Marx (2011: 150): aseveran: “A better understanding of how cognition, language, and speech motor control interact may help to inform theoretical models of speech development and impact early speech intervention”.

REFERENCIAS

- BALCI, T. B. *et al.* (2018): "Broad spectrum of neuropsychiatric phenotypes associated with white matter disease in PTEN hamartoma tumor syndrome", *American Journal of Medical Genetics*, 177B, pp. 101-109.
- BARSALOU, L. W. (1999): "Perceptual and symbol systems", *Behavioral and Brain Sciences*, 22, pp. 577-660.
- BARSALOU, L. W. (2008): "Grounded Cognition", *Annual Review of Psychology*, 59, pp. 617-45.
- BENÍTEZ BURRACO, A. & BOECKX, C. (2015): "Approaching motor and language deficits in autism from below: a biolinguistic perspective", *Frontiers in Integrative Neuroscience*, 9 (25), pp. 1-4.
- BENNETT, M. R. & HACKER, P. M. S. (2006): "Language and cortical function: conceptual developments", *Progress in Neurobiology*, 80, pp. 20-52.
- BINDER, J. R. *et al.* (2009): "Where is the Semantic System? A Critical Review and Meta-Analysis of 120 Functional Neuroimaging Studies", *Cerebral Cortex*, 19, pp. 2767-2796.
- BROUWER, H. *et al.* (2017): "A Neurocomputational Model of the N400 and the P600 in Language Processing", *Cognitive Science*, 41 (6), pp. 1318-1352.
- BUTLER, M. G. *et al.* (2005): "Subset of individuals with autism spectrum disorders and extreme macrocephaly associated with germline PTEN tumor suppressor gene mutations", *Journal of Medical Genetics*, 42, pp. 318-321.
- CARAMAZZA, A. & MAHON, B. Z. (2003): "The organization of conceptual knowledge: the evidence from category-specific semantic deficits", *Trends in Cognitive Sciences*, 7 (8), pp. 354-361.
- CARAMAZZA, A. *et al.* (1990): "The multiple semantics hypothesis: Multiple confusion?", *Cognitive Neuropsychology*, 7, pp. 161-189.
- CASASANTO, D. & LUPYAN, G. (2015): "All concepts are *ad hoc*", Margolis, E. & Laurence, S. (eds.): *The Conceptual Mind: New directions in the Study of Concepts*, Cambridge, MA: MIT Press, pp. 543-566.
- CHATER, N. & CRISTIANSSEN, M. H. (2010): "Language Acquisition Meets Language Evolution", *Cognitive Science*, 34, pp. 1131-1157.
- CHOMSKY, N. (1965): *Aspects of the theory of Syntax*, Cambridge, MA: MIT Press.
- CHOMSKY, N. (1988): *Language and problems of knowledge*, Cambridge, MA: MIT Press.
- CORBALLIS, M. C. (2017): "Language Evolution: A Changing Perspective", *Trends in cognitive Science*, 21 (4), pp. 229-236.
- CREE, G. S.; McRAE, K. & McNORGAN, C. (1999): "An attractor model of lexical conceptual processing: simulating semantic priming", *Cognitive Science*, 23 (3), pp. 371-414.
- DEACON, T. (1997): *The Symbolic Species, The co-evolution of language and the brain*, New York: Norton.
- CUPPINI, C.; MAGOSSO, E. & URSINO, M. (2009): "A neural network model of semantic memory linking feature-based object representation and

- words”, *BioSystems*, 96, pp. 195–205.
- ELMAN, J. L. (2004): “An alternative view of the mental lexicon”, *Trends in Cognitive Sciences*, 8 (7), pp. 310-306.
- ELMAN, J. L. (2009): “On the meaning of words and dinosaur bones: Lexical knowledge without a lexicon”, *Cognitive Science*, 33 (4), pp. 547-582.
- GARDNER, H. (1983): *Frames of Mind. The Theory of Multiple Intelligences*, New York: Basic Books.
- GENTNER, D. & GOLDIN-MEADOW, S. (eds.) (2003): *Language in Mind. Advances in the Study of Language and Thought*, Cambridge, MA: MIT Press.
- GLENBERG, A. M. & GALLESE, V. (2012): “Action-based Language: a theory of language acquisition, comprehension, and production”, *Cortex*, 48, pp. 905-922.
- HAUSER, M. *et al.* (2014): “The mystery of language evolution”, *Frontiers in Psychology*, 5, pp. 1-12.
- HEBB, D. (1949): *The Organization of Behavior: a Neuropsychological Theory*, New York: John Wiley & Sons.
- HICKOK, G. & POEPPPEL, D. (2004): “Dorsal and ventral streams: a framework for understanding aspects of the functional anatomy of language”, *Cognition*, 92, pp. 67-99.
- HICKOK, G. & POEPPPEL, D. (2007): “The cortical organization of speech processing”, *Nature Reviews Neuroscience*, 8, pp. 393-402.
- HILL, E. L. (1998): “A dyspraxic deficit in specific language impairment and developmental coordination disorder? Evidence from hand and arm movements”, *Developmental Medicine & Child Neurology*, 40, pp. 388-395.
- HODGES, J. R. & PATTERSON, K. (2007): “Semantic dementia: a unique clinicopathological syndrome”, *Lancet Neurology*, 6, 11, pp. 1004-1014.
- HOPPER, P. J. (1998): “Emergent Grammar”, Tomasello, M. (ed.): *The New Psychology of Language. Cognitive and Functional Approaches to Language Structure*, New Jersey: Lawrence Erlbaum, pp. 155-175.
- JACKENDOFF, R. S. (2002): *Foundations of Language: Brain, Meaning, Grammar, and Evolution*, Oxford: Oxford University Press.
- KARMILOFF-SMITH, A. (1992): *Beyond Modularity: A Developmental Perspective on Cognitive Science*, Cambridge: MIT Press.
- KARMILOFF-SMITH, A. (1998): “Development itself is the key to understanding developmental disorders”, *Trends in Cognitive Science*, 2, pp. 389-398.
- KIEFER, M. & PULVERMÜLLER, F. (2012): “Conceptual representations in mind and brain: Theoretical developments, current evidence and future directions”, *Cortex*, 48, pp. 805-825.
- KURATA, H. *et al.* (2018): “Neurodevelopmental disorders in children with macrocephaly: A prevalence study and PTEN gene analysis”, *Brain & Development*, 40, pp. 36-41.
- KUTAS, M. & FEDERMEIER, K. (2000): “Electrophysiology reveals semantic memory use in language comprehension”, *Trends in Cognitive Sciences*, 4, 12, pp. 463-470.
- LAMB, S. (1999): *Pathways of the brain. The neurocognitive basis of language*, Amsterdam / Philadelphia: John Benjamins.
- LAMB, S. & WEBSTER, J. (eds.) (2004): *Language and Reality*.

- Writings by Sydney Lamb*, London: Continuum International Publishing.
- LEISMAN, G.; MOUSTAFA, A. A. & SHAFIR, T. (2016): "Thinking, Walking, Talking: Integratory Motor and Cognitive Brain Function", *Frontiers in Public Health*, 4 (94), pp. 1-19.
- LESLIE, N. R. & LONGY, M. (2016): "Inherited *PTEN* mutations and the prediction of phenotype", *Seminars in Cell & Developmental Biology*, 52, pp. 30-38.
- MacWHINNEY, B. (ed.) (1999): *The Emergence of Language*, N. Jersey / N. York: Lawrence Erlbaum.
- MARIN, O. S. M. (1982): "Brain and Language; The Rules of the Game", Arbib, M.; Caplan, D. & Marshall, J. C. (eds.): *Neural models of language processes*, London: Academic Press, pp. 45-69.
- MARTÍN FERNÁNDEZ-MAYORALAS, D. et al. (2007): "Síndrome de Banayan-Riley-Ruvalcaba: a propósito de un caso", *Acta Pediátrica Española*, 65 (10), pp. 519-523.
- MORELLI, A.; LAURO, G. R. & ARECCHI, F. T. (2006): "Neural coding for the retrieval of multiple memory patterns", *BioSystems*, 86, pp. 100-109.
- NIP, I. S. B., GREEN, J. R. & MARX, D. B. (2011): "The coemergence of cognition, language, and speech motor control in early development: A longitudinal correlation study", *Journal of Communication Disorders*, 44, pp. 149-160.
- PALAU, F. (2010): "Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI / Rare diseases, an emergent paradigm in the medicine of the XXI century", *Medicina Clínica*, 134, 4, pp. 161-168.
- PAREDES DUARTE, M<sup>a</sup> J. y VARO VARO, C. (2006): "Lenguaje y cerebro: conexiones entre neurolingüística y psicolingüística", Gallardo, B.; Hernández, C. y Moreno, V. (eds): *Lingüística clínica y neuropsicología cognitiva*. Vol. 1: *Investigación e intervención en patologías del lenguaje*, València: Universitat de València, pp. 107-119.
- PATTERSON, K.; NESTOR, P. J. & ROGERS, T. (2007): "Where do you know what you know? The representation of semantic knowledge in the human brain", *Nature*, 8, pp. 976-987.
- POEPEL D. & EMBICK D. (2005): "Defining the relation between linguistics and neuroscience", Cutler, A. (ed.): *Twenty-first Century Psycholinguistics: Four Cornerstones*, Hillsdale: Lawrence Erlbaum, pp. 103-120.
- POSADA, C. et al. (2008): "Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España", *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 31 (2), pp. 9-20.
- PULVERMÜLLER, F. (2001): "Brain reflections of words and their meanings", *Trends in Cognitive Sciences*, 5 (12), pp. 217-524.
- PULVERMÜLLER, F. (2005, reimpr.): *The neuroscience of language*, Cambridge: Cambridge University Press.
- PULVERMÜLLER, F. (2012): "Meaning and the brain: The neurosemantics of referential, interactive, and combinatorial knowledge", *Journal of Neurolinguistics*, 25, pp. 423-459.
- PULVERMÜLLER, F. (2013): "How neurons make meaning: brain mechanisms for embodied and abstract-symbolic semantics", *Trends in Cognitive Sciences*, 17 (9), pp. 458-470.

- RUMELHART, D. (1979): "Some problems with the notion that words have literal meanings", Ortony, A. (ed.): *Metaphor and Thought*, Cambridge: Cambridge University Press, pp. 71-82.
- RUMELHART, D. & McCLELLAND, J. (1986): *Parallel Distributed Processing: explorations in the microstructure of cognition*, Cambridge, MA: MIT Press.
- SMITS, M.; JISKOOT, L. C. & PAPMA, J. M. (2014): "White Matter Tracts of Speech and Language", *Seminars in ultrasound CT and MRI*, 10, pp. 504-516.
- SPERBER, D. & WILSON, D. (1986): *Relevance. Communication and Cognition*, Oxford: Basil Blackwell.
- ULLMANN, M. T. (2004): "Contributions of memory circuits to language: the declarative/procedural model", *Cognition*, 92 (1-2), pp. 231-270.
- VARO VARO, C. (2017): "Nuevos retos en la investigación del contenido léxico: elementos para una neurosemántica", *Rilce. Revista de Filología Hispánica*, 33 (3), 1032-1059.
- WORBY, C. A. & DIXON, J. E. (2014): "PTEN", *Annual Review of Biochemistry*, 83 (1), pp. 641-669.