

PERFIL NEUROGENÉTICO, COMUNICACIÓN E INTERVENCIÓN EDUCATIVA EN EL ALUMNADO CON EL SÍNDROME CHD8

NEUROGENETIC PROFILE, COMMUNICATION,
AND EDUCATIONAL INTERVENTION IN
STUDENTS WITH CHD8 SYNDROME

Sergio López Martín

2026

RESUMEN: El síndrome CHD8 es una alteración genética asociada al Trastorno del Espectro Autista, Discapacidad Intelectual y dificultades en el lenguaje, caracterizada por un perfil neurogenético y comunicativo específico con importantes implicaciones en el ámbito educativo. A pesar del creciente interés desde perspectivas clínicas y biomédicas, persisten limitaciones en la investigación centrada en su participación e intervención educativa, especialmente en relación con el desarrollo comunicativo y lingüístico.

El presente trabajo tiene como objetivo analizar el perfil neurocognitivo, comunicativo y conductual asociado al síndrome CHD8, así como describir sus implicaciones educativas y proponer una intervención didáctica orientada al desarrollo de las habilidades comunicativas del alumnado en contextos inclusivos. Para ello, se realiza una revisión teórica de la literatura existente y se plantean estrategias pedagógicas que integran los distintos componentes del lenguaje (forma, contenido y uso), junto con las funciones ejecutivas.

Los resultados evidencian la necesidad de implementar enfoques educativos integrales, estructurados y funcionales que favorezcan la participación e interacción del alumnado en el aula. En este sentido, se destaca la importancia de adaptar la intervención a las características específicas de este perfil, promoviendo el desarrollo comunicativo y lingüístico como base para una interacción eficaz con el entorno.

Palabras clave: *síndrome CHD8; Trastorno del Espectro Autista; intervención educativa; habilidades comunicativas; contextos inclusivos.*

ABSTRACT: CHD8 syndrome is a genetic alteration associated with Autism Spectrum Disorder, Intellectual Disability, and language difficulties, characterized by a specific neurogenetic and communicative profile with important implications in the educational field. Despite growing interest from clinical and biomedical perspectives, there are still limitations in research focused on its educational participation and intervention, especially regarding communicative and linguistic development.

The aim of this study is to analyze the neurocognitive, communicative, and behavioral profile associated with CHD8 syndrome, as well as to describe its educational implications and propose an intervention aimed at developing students' communicative skills in inclusive settings. To this end, a theoretical review of the existing literature is conducted, and pedagogical strategies are proposed that integrate the different components of language (form, content, and use), along with executive functions.

The findings highlight the need to implement comprehensive, structured, and functional educational approaches that promote students' participation and interaction in the classroom. In this regard, the importance of adapting intervention to the specific characteristics of this profile is emphasized, fostering communicative and linguistic development as a foundation for effective interaction with the environment.

Keywords: *CHD8 syndrome; Autism Spectrum Disorder; educational intervention; communication skills; inclusive settings.*

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN.....	1
2. OBJETIVOS	2
3. MARCO TEÓRICO: PERFIL NEUROGENÉTICO Y COMUNICATIVO	3
3.1. BASES NEUROGENÉTICAS DEL CHD8	3
3.2. PERFIL LINGÜÍSTICO Y COMUNICATIVO	4
3.3. PERFIL CONDUCTUAL Y SOCIOEMOCIONAL.....	5
4. IMPLICACIONES EDUCATIVAS DEL PERFIL CHD8.....	6
4.1. DE LA EVIDENCIA NEUROGENÉTICA A LA PRÁCTICA EDUCATIVA INCLUSIVA.....	6
4.2. IMPLICACIONES EN EL DESARROLLO COMUNICATIVO: UNA PERSPECTIVA LOGOPÉDICA FUNCIONAL	6
4.3. IMPLICACIONES PEDAGÓGICAS EN LA INCLUSIÓN ESCOLAR	8
5. PROPUESTA DE INTERVENCIÓN EDUCATIVA	9
5.1. PRINCIPIOS METODOLÓGICOS	9
5.2. ESTRATEGIAS PARA EL DESARROLLO COMUNICATIVO	9
5.3. HERRAMIENTAS Y RECURSOS	11
5.4. APLICACIÓN PRÁCTICA EN CONTEXTOS EDUCATIVOS	12
5.5. EVALUACIÓN DE LA INTERVENCIÓN	17
6. DISCUSIÓN	18
7. CONCLUSIONES.....	20
8. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	21

1. INTRODUCCIÓN

El creciente interés por los factores genéticos implicados en los trastornos del neurodesarrollo ha permitido identificar genes específicos asociados a perfiles clínicos diferenciados dentro del Trastorno del Espectro Autista (TEA). Entre ellos, el gen CHD8 destaca como uno de los más relevantes, debido a su implicación en alteraciones tempranas del desarrollo cerebral, como la migración neuronal y la formación de áreas relacionadas con el lenguaje, así como en la aparición de un subtipo de TEA con características fenotípicas particulares (Bernier et al., 2014; Satterstrom et al., 2020).

Las evidencias actuales señalan que las mutaciones en el gen CHD8 se asocian con dificultades significativas en la comunicación social, alteraciones del lenguaje y patrones de rigidez cognitiva, lo que sugiere un impacto directo tanto en el desarrollo comunicativo como en el acceso al aprendizaje académico (De Rubeis et al., 2014). Asimismo, estudios recientes indican que este perfil no solo se manifiesta a nivel conductual, sino también en procesos neurobiológicos implicados en la organización del lenguaje y la interacción social (Satterstrom et al., 2020).

Sin embargo, a pesar del avance en el conocimiento genético y neurobiológico, la literatura evidencia una limitada transferencia de estos hallazgos al ámbito educativo. En concreto, existe una escasez de propuestas metodológicas, estrategias de intervención y herramientas didácticas orientadas a mejorar las habilidades comunicativas y lingüísticas de este perfil específico. Así, la mayoría de los estudios se centran en la caracterización clínica, mientras que las implicaciones pedagógicas permanecen insuficientemente desarrolladas (Lord et al., 2020), lo que dificulta la elaboración de orientaciones prácticas para profesionales de la educación y la intervención en lenguaje.

En este contexto, resulta necesario avanzar hacia enfoques que integren la evidencia neurogenética con la práctica educativa, permitiendo traducir el conocimiento científico en estrategias pedagógicas aplicables en entornos inclusivos. Por ello, el presente trabajo tiene como objetivo analizar las características comunicativas asociadas a las mutaciones en el gen CHD8 y proponer orientaciones didácticas para su aplicación en contextos educativos.

2. OBJETIVOS

El análisis del perfil neurocognitivo, lingüístico y conductual asociado a las mutaciones en el gen CHD8 constituye el eje central de este trabajo. Este apartado tiene como propósito ofrecer una visión integrada y fundamentada de las principales características que definen este perfil dentro del Trastorno del Espectro Autista, atendiendo tanto a sus bases neurobiológicas como a su manifestación en el desarrollo del lenguaje, la cognición y la conducta. No se trata únicamente de describir dichas características, sino de interpretarlas desde una perspectiva funcional, es decir, considerando cómo influyen en la comunicación, el aprendizaje y la interacción en contextos educativos reales.

Asimismo, este análisis pretende servir como puente entre el conocimiento científico y la práctica educativa, permitiendo traducir los hallazgos de la investigación en implicaciones relevantes para la intervención. De este modo, se busca identificar patrones de funcionamiento que orienten la toma de decisiones educativas, especialmente en relación con la adaptación del entorno, la selección de estrategias didácticas y el apoyo al desarrollo comunicativo.

A partir de esta base teórica, se pretende fundamentar una propuesta de intervención educativa ajustada a las necesidades específicas de este perfil, con especial énfasis en el desarrollo de la comunicación funcional y pragmática en contextos escolares inclusivos.

Tras este objetivo principal, se organizan los siguientes objetivos específicos:

- Describir las principales características neurocognitivas, lingüísticas y conductuales asociadas al perfil CHD8 basadas en la evidencia científica.
- Analizar las implicaciones educativas, especialmente en relación con la participación en el aula y el desarrollo comunicativo.
- Identificar las necesidades educativas específicas del alumnado con alteraciones en CHD8 en contextos escolares inclusivos y aportar orientaciones prácticas que favorezcan la aplicación de estrategias dentro del aula.

- Diseñar una propuesta de intervención didáctica centrada en el desarrollo de la comunicación funcional y pragmática.

3. MARCO TEÓRICO: PERFIL NEUROGENÉTICO Y COMUNICATIVO

En este apartado se describen las bases neurogenéticas, cognitivas y conductuales del síndrome CHD8. Asimismo, se analiza el desarrollo comunicativo y lingüístico de los alumnos que lo presentan y su impacto a nivel comprensivo, expresivo y pragmático del lenguaje.

3.1. BASES NEUROGENÉTICAS DEL CHD8

El gen CHD8 (Chromodomain Helicase DNA-binding protein 8) ha sido identificado como uno de los reguladores clave de la expresión genética durante el desarrollo neuroembrionario encontrado en el cromosoma 14, desempeñando un papel esencial en la proliferación neuronal, la migración celular y la organización cortical (Sugathan et al., 2014; Katayama et al., 2016). Las mutaciones en este gen se asocian de manera consistente con un subtipo sindrómico dentro del Trastorno del Espectro Autista (TEA), caracterizado por una alta penetrancia y un perfil neurobiológico relativamente definido (Bernier et al., 2014; Satterstrom et al., 2020).

Desde una perspectiva neurocognitiva, diversos estudios han evidenciado alteraciones en las funciones ejecutivas, particularmente en la flexibilidad cognitiva, la planificación y el control inhibitorio (Willsey et al., 2013). Estas dificultades se relacionan con disfunciones en redes frontoestriales (circuitos que conectan lóbulo frontal con el cuerpo estriado) y en la conectividad cortical, lo que repercute en la capacidad del individuo para adaptarse a demandas cambiantes del entorno o modificaciones de las tareas realizadas diariamente (Courchesne et al., 2020).

Asimismo, investigaciones recientes han señalado la presencia de un patrón atencional atípico, caracterizado por dificultades en la modulación de la atención sostenida y selectiva, lo que puede dificultar en la adquisición de aprendizaje en contextos educativos estructurados.

Desde el ámbito médico, también se han descrito correlatos neuroanatómicos como la macrocefalia y aumento del volumen cerebral en etapas tempranas del desarrollo, lo que sugiere una alteración en los procesos de crecimiento, migración neuronal y sinaptogénesis o apoptosis (Bernier et al., 2014; Fidler et al., 2000). Este conjunto de evidencias refuerza la necesidad de comprender el perfil cognitivo del síndrome CHD8 desde una perspectiva integradora que contemple tanto los aspectos estructurales como funcionales del neurodesarrollo.

3.2. PERFIL LINGÜÍSTICO Y COMUNICATIVO

El desarrollo del lenguaje en personas con alteraciones en CHD8 presenta una notable heterogeneidad; sin embargo, existe consenso en señalar una afectación significativa en los componentes pragmáticos y funcionales de la comunicación (De Rubeis et al., 2014; Tager-Flusberg et al., 2005). Desde una perspectiva logopédica, estas dificultades se manifiestan en limitaciones en la iniciación comunicativa, el mantenimiento del intercambio conversacional y la adecuación del discurso al contexto social.

Investigaciones en el ámbito del lenguaje han señalado que, si bien algunas personas pueden desarrollar estructuras lingüísticas formales relativamente preservadas, persisten déficits en el uso social del lenguaje (pragmática verbal), lo que compromete la competencia comunicativa global (Eigsti et al., 2011). De esta manera, la alteración pragmática se configura como un núcleo central del perfil lingüístico, afectando a las habilidades como la inferencia, la comprensión de intenciones comunicativas, la expresión de formas lingüísticas y el uso del lenguaje figurado.

Asimismo, estudios en neurociencia del lenguaje sugieren que estas dificultades pueden estar relacionadas con alteraciones en redes neuronales implicadas en el procesamiento social y lingüístico, como el sistema de neuronas espejo y las áreas temporo-parietales también presentes en individuos con TEA (Redcay & Courchesne, 2008).

Desde el contexto clínico-logopédico, autores como Paul, Norbury y Gosse (2018) subrayan la importancia de intervenir no solo en los aspectos estructurales del lenguaje, sino en su funcionalidad, priorizando contextos

naturales de comunicación y estrategias que favorezcan la generalización de aprendizajes del alumno.

No obstante, en el caso específico del síndrome CHD8, la escasez de estudios centrados en el lenguaje hace necesario extrapolar evidencias del TEA, siempre desde la perspectiva crítica y contextualizada, evitando generalizaciones excesivas.

3.3. PERFIL CONDUCTUAL Y SOCIOEMOCIONAL

El perfil conductual asociado al CHD8 se inscribe dentro de las manifestaciones características del espectro autista, incluyendo patrones de comportamiento repetitivos y estereotipados con preferencia por la invariabilidad del entorno y dificultades persistentes en la regulación emocional e interacciones sociales (Bernier et al., 2014; Lord et al., 2020). Sin embargo, algunas observaciones realizadas sugieren que este subtipo podría presentar particularidades en la intensidad y expresión de estos rasgos, lo que refuerza la necesidad de análisis específico de esta alteración genética.

Respecto al apartado socioemocional, se han reportado dificultades en la cognición social, especialmente en la comprensión de estados mentales ajenos, la interpretación de señales sociales y la respuesta emocional ajustada al contexto basada en la Teoría de la Mente (Baron-Cohen et al., 2000). Estas limitaciones impactan directamente en la calidad de las interacciones sociales y en la participación en entornos educativos inclusivos.

Por consiguiente, la literatura destaca la interacción entre factores cognitivos, sensoriales y emocionales en la génesis de conductas desadaptativas (dificultades para comprender los elementos del entorno y su relación). De esta forma, alteraciones en el procesamiento sensorial pueden contribuir a respuestas de evitación, sobrecarga o desregulación conductual (Marco et al., 2011).

En el ámbito clínico, se enfatiza la importancia de intervenciones que integren estrategias de regulación emocional, la estructuración del entorno y enseñanza explícita de habilidades sociales.

En conjunto, el perfil conductual del síndrome CHD8 pone de manifiesto la necesidad de abordajes interdisciplinarios que contemplen la interacción entre

los diferentes dominios del desarrollo, favoreciendo una intervención integral y contextualizada.

4. IMPLICACIONES EDUCATIVAS DEL PERFIL CHD8

4.1. DE LA EVIDENCIA NEUROGENÉTICA A LA PRÁCTICA EDUCATIVA INCLUSIVA

Los datos recogidos sobre el síndrome CHD8 ha permitido delimitar unas características singulares que se reflejan en un subtipo dentro del Trastorno del Espectro Autista (TEA) con implicaciones destacables para la comprensión de las necesidades educativas. A pesar de ello, la literatura educativa sigue mostrando una brecha significativa entre el conocimiento neurobiológico de la alteración y su transferencia en el aula, lo que dificulta la generación de prácticas pedagógicas basadas en la evidencia (Lord et al., 2020; Leifler et al., 2021).

Así pues, los modelos educativos actuales destacan que la inclusión de las personas con discapacidad no debe entenderse únicamente por sus rasgos individuales, sino como el resultado de la interacción de las características del alumno y las dificultades presentadas en el entorno (UNCRPD, 2006). Este paradigma ecológico exige una adaptación estructural y sistemática de los contextos educativos, especialmente en perfiles con alteraciones en comunicación e interacción social, regulación emocional y en las funciones ejecutivas para favorecer su bienestar social y físico.

Varias investigaciones han demostrado que la inclusión efectiva del alumnado con TEA depende en gran medida de la implementación de ajustes estructurales, organizativos y metodológicos en el aula, más que de intervención exclusivamente centradas en el alumno (Sutton et al., 2017; Leifler et al., 2021). En este marco, el perfil CHD8 requiere un diseño educativo altamente estructurado, predecible y visualmente organizado.

4.2. IMPLICACIONES EN EL DESARROLLO COMUNICATIVO: UNA PERSPECTIVA LOGOPÉDICA FUNCIONAL

Desde el ámbito logopédico, la evidencia coincide en señalar que las principales dificultades en el TEA se sitúan en el dominio pragmático del

lenguaje, es decir, en la dimensión del uso funcional de la comunicación en contextos sociales reales (Tager-Flusberg et al., 2005; Paul et al., 2018). En el caso del síndrome CHD8, estas dificultades parecen estar acompañadas por alteraciones en la integración entre lenguaje cognición ejecutiva, lo que afecta a la planificación comunicativa y a la coherencia discursiva (Friedman & Sterling, 2019).

Las investigaciones sobre intervención comunicativa en alumnado con TEA subrayan la eficacia de enfoques naturalistas y funcionales, especialmente aquellos que priorizan la comunicación intencional sobre la forma lingüística (Sandbank et al., 2020; Klefbeck et al., 2021). De esta forma, la intervención debe centrarse hacia el desarrollo de la competencia comunicativa global, integrando todos los componentes del lenguaje como son los aspectos fonéticos-fonológicos, morfológicos, sintácticos, semánticos y pragmáticos.

Asimismo, las revisiones actuales sobre los sistemas alternativos y aumentativos de la comunicación (SAAC) inciden en la importancia de estos recursos para mejorar las habilidades comunicativas de los discentes en el acceso al lenguaje funcional en contextos escolares inclusivos (Paul et al., 2018; Klefbeck et al., 2021). Uno de los más utilizados en el contexto educativo, son los sistemas con Lenguaje Natural Asistido (LNA), ya que favorecen el desarrollo comunicativo al presentar modelos lingüísticos en contextos reales mediante el uso de la voz y apoyos visuales en los tableros dinámicos expuestos (Ronski & Sevcik, 2005; Binger & Light, 2007). De esta manera, el uso de comunicadores dinámicos permite asociar símbolo, palabra y significado favoreciendo las habilidades comunicativas en contextos naturales (Light & McNaughton, 2012).

Es por ello, que estas estrategias no deben entenderse como sustitutos del lenguaje oral, sino como herramientas que permiten el intercambio comunicativo y de la participación social de las personas que se benefician de su uso.

4.3. IMPLICACIONES PEDAGÓGICAS EN LA INCLUSIÓN ESCOLAR

Respecto a las implicaciones pedagógicas, la inclusión del alumnado con perfiles del neurodesarrollo complejos exige una reorganización de las prácticas docentes hacia modelos más integradores, flexibles, estructurados y organizados. Los estudios reportan que la simple presencia del alumno en el aula ordinaria no garantiza una participación, interacción e inclusión educativa adaptada a sus necesidades y que precisa de estrategias metodológicas, espaciales y materiales específicas para atender las características manifestadas (Booth & Ainscow, 2011; Leifler et al., 2021).

En cuanto al síndrome CHD8, las limitaciones presentadas en funciones ejecutivas, flexibilidad cognitiva y regulación conductual implican la necesidad de estrategias basadas en la anticipación visual, la estructuración de espacios y tiempos y la segmentación de actividades planteadas. Los resultados registrados en estudios han declarado que los entornos altamente estructurados permiten una mejora significativa en la comprensión del alumno y su integración con los diferentes elementos que conforman el entorno, especialmente cuando se combinan con apoyos visuales y rutinas predecibles (Sutton et al., 2017; Friedman & Sterling, 2019).

Por consiguiente, la investigación en pedagogía inclusiva subraya la relevancia del aprendizaje mediado socialmente a través de estrategias como el aprendizaje cooperativo estructurado, la tutoría entre iguales y el modelado docente explícito (Conn et al., 2020). Estas técnicas no solo favorecen la interacción social del alumno, sino que también permite su desarrollo en habilidades comunicativas en contextos naturalmente estructurados.

Finalmente, varios autores destacan la formación docente como un factor determinante para la eficacia de la inclusión educativa de los educandos, en especial en aquellos que precisan de apoyos por presentar necesidades educativas especiales. Puesto que, la implementación efectiva de estrategias basadas en la evidencia depende del grado de competencia profesional del profesorado para adaptar la enseñanza a las características de los alumnos dentro del aula (Sutton et al., 2017; Klefbeck et al., 2021).

5. PROPUESTA DE INTERVENCIÓN EDUCATIVA

En este apartado se describe la propuesta de intervención educativa destinada a los alumnos con síndrome CHD8, cuyo objetivo principal es ofrecer herramientas concretas y aplicables para que puedan mejorar sus habilidades comunicativas y lingüísticas en entornos educativos.

5.1. PRINCIPIOS METODOLÓGICOS

Respecto a los principios metodológicos, éstos se definen como las estrategias y técnicas de cómo estructurar, organizar y secuenciar los procesos de enseñanza y aprendizaje del alumnado en el aula para favorecer su participación e integración con sus iguales.

De esta manera, resulta imprescindible organizar el entorno educativo de manera clara y predecible, estructurando el espacio, el tiempo y las tareas con el propósito de mejorar la comprensión de las demandas del aula pudiendo anticipar el funcionamiento de las actividades que aparecen en el mismo.

De este modo, la anticipación adquiere un papel fundamental, ya que el uso de apoyos visuales, agendas y rutinas estructuradas permite al alumnado prever lo que va a ocurrir en cada momento, favoreciendo su participación e integración dentro del entorno, reduciendo la ansiedad ante los cambios producidos. La intervención debe centrarse, además, hacia la funcionalidad del aprendizaje, priorizando en las habilidades comunicativas que puedan ser empleadas en contextos reales y significativos para el discente. Así pues, se requiere una enseñanza explícita basada en el modelado de conductas comunicativas y lingüísticas con una práctica guiada de los profesionales para desarrollar sus capacidades.

Finalmente, es crucial promover la generalización de los aprendizajes en diversos contextos para mejorar su implicación con sus iguales y favorecer su bienestar físico y social en situaciones comunicativas.

5.2. ESTRATEGIAS PARA EL DESARROLLO COMUNICATIVO

La intervención comunicativa debe abordarse desde una perspectiva global donde se contemple los aspectos funcionales como estructurales del lenguaje,

con el fin de favorecer la comunicación de una forma eficaz y satisfactoria en contextos naturales y educativos inclusivos.

En primer lugar, el **desarrollo de la comunicación funcional** constituye una prioridad, ya que implica dotar al alumnado de técnicas y herramientas que le permitan expresar, producir o evocar necesidades, deseos e intereses en situaciones reales. Para ello, es preciso crear oportunidades comunicativas donde puedan tener oportunidad de participar activamente dentro del aula por parte del discente, fomentando el uso del lenguaje (pragmática) para pedir, rechazar, elegir o comentar a otros interlocutores. El uso de apoyos visuales o sistemas aumentativos de la comunicación puede resultar especialmente útil en este proceso, facilitando su acceso para elaborar enunciados comunicativos.

En segundo lugar, la intervención en el **lenguaje pragmático** debe incidir en el uso social del lenguaje, empleando habilidades o destrezas comunicativas del alumno como el respeto de turnos, el inicio y mantenimiento de interacciones y la adecuación del discurso al contexto comunicativo. Estas habilidades pueden adquirirse a través de actividades estructuradas como el modelado, el uso de guiones sociales o la dramatización de situaciones cotidianas en contextos estructurados.

Por otro lado, la **comprensión del lenguaje** requiere la adecuación del lenguaje por parte del docente, ya que permite al alumno poder conocer el funcionamiento de las instrucciones marcadas, la segmentación de la información ofrecida y el procesamiento lingüístico a través de los apoyos visuales. Estas técnicas permiten reducir la carga cognitiva y mejorar la accesibilidad del contenido a las características del educando.

En cuanto a la **expresión verbal**, la intervención debe orientarse al desarrollo progresivo del lenguaje oral o alternativo mediante estrategias de modelado lingüístico, expansión sintáctica (ampliación estructurada de los enunciados producido por el alumnado), repetición funcional de vocabulario nuevo y desconocido, y refuerzo positivo de los intentos de aproximación articulatoria en las producciones del alumno. Este enfoque no solo favorece el incremento de la competencia expresiva, sino que también potencia la motivación hacia el uso funcional de la comunicación, incorporando componentes emocionales del

aprendizaje que refuerzan la implicación, la seguridad comunicativa y la disposición a interactuar.

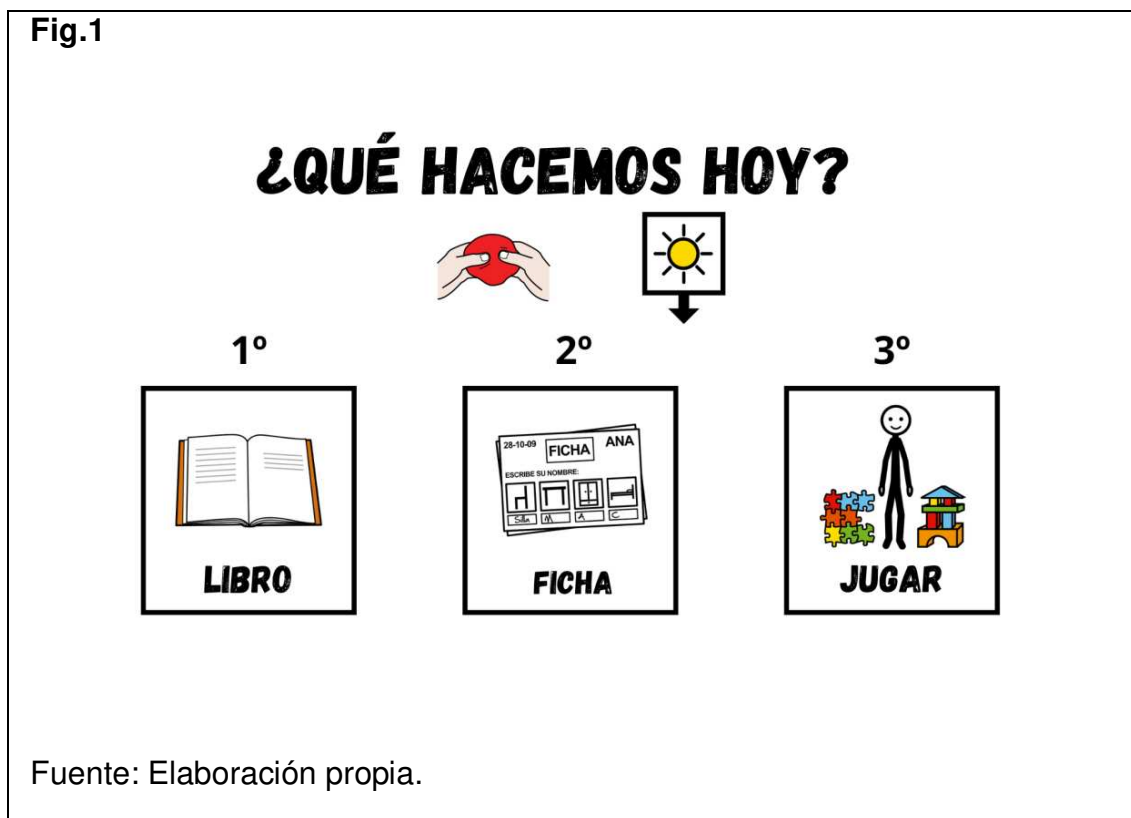
5.3. HERRAMIENTAS Y RECURSOS

La intervención educativa dirigida al alumnado con Síndrome CHD8 requiere el empleo de herramientas y materiales visuales que faciliten el acceso a la comunicación, la comprensión del entorno y la participación activa en las dinámicas del aula. En este sentido, **los sistemas aumentativos y alternativos de la comunicación (SAAC)** constituyen un recurso fundamental para favorecer el desarrollo de las habilidades comunicativas, especialmente en aquellos alumnos que presentan dificultades en la expresión y organización del lenguaje oral. El uso de comunicadores dinámicos, tableros visuales o sistemas basados en pictogramas favorece la intención comunicativa y promueve interacciones funcionales y significativas (Ronski & Sevcik, 2005; Light & McNaughton, 2012).

Asimismo, las **imágenes visuales**, ya sean pictográficas, ideográficas o compuestas, facilitan la representación del lenguaje y favorecen la comprensión de conceptos, acciones y normas sociales dentro del contexto educativo. Estos apoyos permiten reducir la carga lingüística y mejorar el procesamiento de la información verbal, contribuyendo a una mayor accesibilidad cognitiva y comunicativa.

Por otro lado, las **agendas visuales** resultan especialmente útiles para estructurar los espacios, las actividades y los profesionales implicados en el proceso de enseñanza-aprendizaje. Su utilización favorece la anticipación de rutinas (figura 1), disminuye la incertidumbre y mejora la autonomía del alumnado dentro de los diferentes contextos escolares, especialmente en alumnos con necesidades de estructuración y previsibilidad.

Fig.1



Finalmente, **las historias sociales** constituyen una herramienta relevante para trabajar la anticipación y comprensión de situaciones cotidianas, jornadas especiales o cambios en la rutina escolar. A través de narraciones visuales y estructuradas, el alumnado puede comprender de manera más clara las conductas esperadas y las secuencias de acción asociadas a diferentes contextos sociales y educativos, favoreciendo la adaptación al entorno y la competencia social (Gray, 2010).

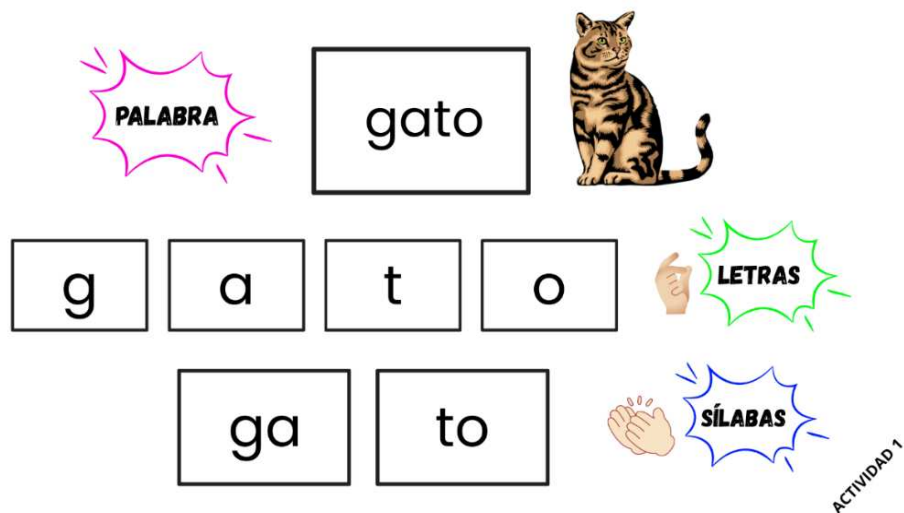
5.4. APLICACIÓN PRÁCTICA EN CONTEXTOS EDUCATIVOS

Respecto a los contextos educativos, las actividades se orientan a trabajar los componentes del lenguaje (forma, contenido y uso), así como las funciones ejecutivas y la teoría de la mente, con el objetivo de mejorar las habilidades comunicativas y favorecer la participación activa del alumno en el entorno escolar.

En primer lugar, se trabajan los **componentes fonético-fonológicos** y las **habilidades metalingüísticas**: conciencia léxica, silábica y fonética. Para ello, se realiza la actividad “Separamos la palabra” (figura 2), en la que el alumno identifica la palabra de una imagen, separa sus sonidos con chasquidos y divide sus sílabas con palmadas. De este modo, se favorece el desarrollo de

las habilidades metalingüísticas y suprasegmentales mediante apoyos gestuales que facilitan su generalización.

Fig.2



Fuente: Elaboración propia.

Respecto a los **componentes morfológicos**, se realizan actividades de flexión nominal y verbal para favorecer su uso en contextos comunicativos. En la tarea “Unimos las partes” (figura 3), el alumno debe colocar los artículos o determinantes adecuados junto a las imágenes, como “el gato” y “la flor”, trabajando así la concordancia de género y número.

Fig.3

- INDICA EL DETERMINANTE QUE CORRESPONDE A CADA IMAGEN Y COLOCALO EN LA CASILLA



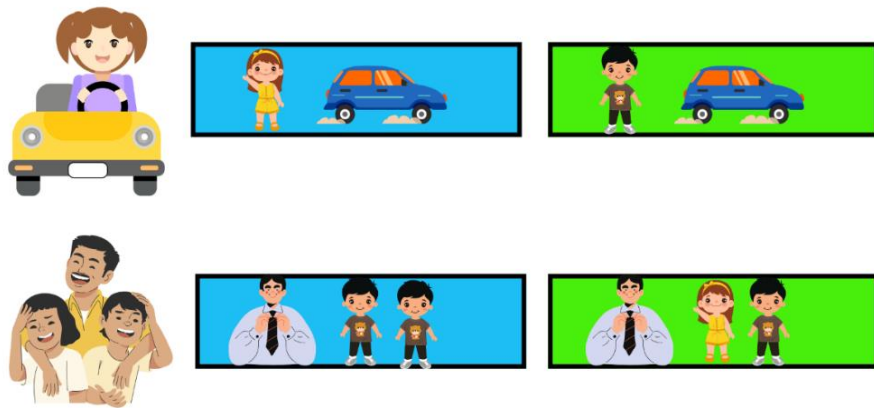
CATEGORÍA 1

Fuente: Elaboración propia.

En cuanto a la **estructura sintáctica**, se trabajan la elaboración de enunciados, su longitud y el uso de conectores para formar oraciones coherentes. En la actividad “Hacemos frases” (figura 4), el alumno debe elegir entre dos opciones la oración correcta y reproducirla vía oral con imágenes que representan los elementos de la frase, facilitando así su comprensión verbal y lingüística.

Fig.4

• **ELIGE LA OPCIÓN CORRECTA**

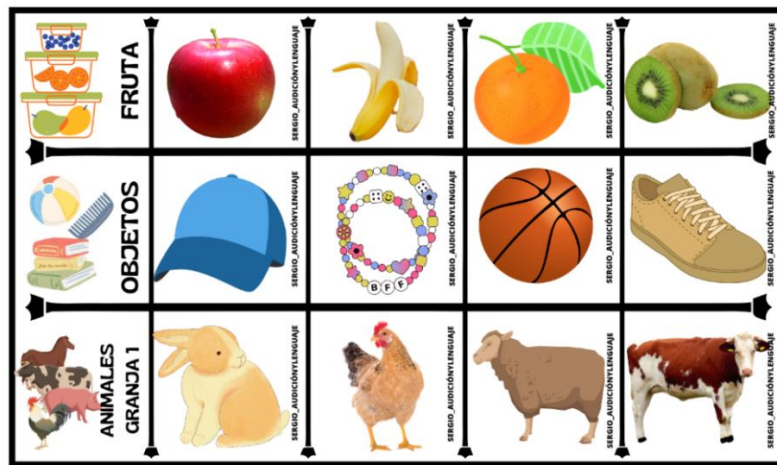


En los ejemplos las opciones correctas son “la niña conduce un coche” y “Papá, la niña y el niño ríen”. Fuente: Elaboración propia.

En el **componente semántico**, se interviene en el vocabulario receptivo y expresivo del alumno por categorías semánticas, de tal manera que en la tarea “Colocamos las familias” (figura 5) el educando coloca los elementos de las familias léxicas en la categorías de frutas, objetos y animales de la granja. De tal manera, que según va colocando los elementos va reproduciendo su representación en forma de imagen, por ejemplo, “manzana, gorra, gallina”, por lo que, se pretende mejorar sus habilidades comunicativas, discriminación en categorías de palabras y expresión verbal.

Fig.5

• COLOCA LAS TARJETAS EN LA CATEGORÍA QUE CORRESPONDE



CATEGORÍA 1

Fuente: Elaboración propia.

Por su parte, en los **componentes pragmáticos** se intervienen el uso funcional del lenguaje en diversos contextos a través de tareas donde aparecen personajes y expresan pensamientos relacionados a la circunstancia presentada (véase figura 6) como ocurre en la actividad “¿Qué piensan?”. De esta manera, el alumno ha de colocar los bocadillos correspondientes a las imágenes y al contexto al que se relacionan.

Fig.6

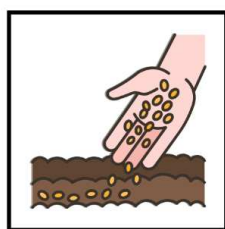
• Coloca los bocadillos al personaje que corresponda.



Fuente: Elaboración propia.

En cuanto a las **funciones ejecutivas**, se plantean ejercicios que permita al discente planificar, ordenar y secuenciar acciones de forma ordenada y estructurada. Por ello, se presenta una actividad (figura 7) denominada “Ordenamos las escenas” que se basa en colocar las imágenes de una secuencia de acciones en orden cronológico, permitiendo el procesamiento de la información visual y el razonamiento funcional.

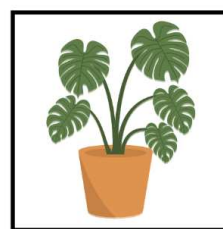
Fig. 7



1º



2º



3º

ACTIVIDAD 4

Fuente: Elaboración propia.

Finalmente, la **Teoría de la Mente** se interviene a través de ejercicios y actividades específicas en las que se trabajan las diferentes emociones y estados emocionales presentes en distintas situaciones de la vida cotidiana. Este tipo de intervención resulta fundamental para favorecer la comprensión de los pensamientos, intenciones, deseos y sentimientos de las otras personas, aspecto que suele presentar dificultades en el alumnado con TEA. Mediante la identificación y el reconocimiento de expresiones faciales, gestos, posturas corporales y contextos sociales determinados, el alumnado aprende progresivamente a interpretar cómo se sienten los demás y a anticipar posibles respuestas emocionales ante diferentes acontecimientos.

Además, estas actividades permiten desarrollar habilidades relacionadas con la empatía, la comunicación social y la interacción con iguales, favoreciendo una mayor adaptación a los distintos entornos escolares y sociales. Para ello, se

emplean apoyos visuales, imágenes, pictogramas, historias sociales y preguntas guiadas que ayudan al alumnado a reflexionar sobre las emociones propias y ajenas. Un ejemplo de este tipo de intervención se presenta en la actividad “¿Cómo se sienten?” (figura 8), en la que el alumnado debe observar diversas escenas y relacionarlas con emociones básicas como alegría, tristeza, enfado, miedo o sorpresa, explicando posteriormente el motivo por el que cada personaje puede sentirse de esa manera. De esta forma, se promueve no solo el reconocimiento emocional, sino también la comprensión de las causas y consecuencias de los estados emocionales en diferentes contextos sociales.

Fig.8

• ¿CÓMO SE SIENTEN ESTAS PERSONAS? RODEA LA EMOCIÓN CORRECTA



En el ejercicio se muestran las emociones de alegría, enfado y tristeza, el alumno ha de rodear la emoción que representa cada personaje.

Fuente: Elaboración propia.

5.5. EVALUACIÓN DE LA INTERVENCIÓN

La evaluación de la intervención debe entenderse como un proceso continuo y sistemático orientado a valorar el progreso del alumnado en relación con el desarrollo de las habilidades comunicativas, lingüísticas y sociales trabajadas durante las actividades propuestas. En este sentido, la evaluación no se centra únicamente en los resultados finales, sino también en la evolución del alumno

durante el proceso de enseñanza-aprendizaje y en su capacidad para generalizar los aprendizajes a diferentes contextos educativos.

Para ello, una de las principales técnicas empleadas es la **observación sistemática**, mediante la cual el profesional registra de forma directa la participación del alumnado, el uso funcional de la comunicación, la interacción social y la respuesta ante las diferentes situaciones planteadas en el aula. Esta observación permite identificar necesidades, ajustar las estrategias de intervención y valorar la evolución de las conductas comunicativas.

Asimismo, se utilizan **rúbricas de evaluación** que facilitan el análisis estructurado de aspectos relacionados con la comprensión, expresión, uso pragmático del lenguaje, funciones ejecutivas y teoría de la mente. Estas herramientas permiten objetivar el nivel de desempeño del alumnado y establecer indicadores claros de progreso adaptados a sus características individuales.

Del mismo modo, los **registros de comunicación** constituyen un instrumento relevante para documentar la frecuencia, intención y funcionalidad de las interacciones comunicativas realizadas por el alumno en diferentes contextos y con distintos interlocutores. Este tipo de registros facilita la identificación de avances en la iniciativa comunicativa, el mantenimiento de conversaciones o el uso de apoyos visuales y sistemas aumentativos.

Finalmente, la evaluación se basa en la comparación entre una **evaluación inicial y el progreso observado** tras la implementación de la intervención. Esta comparación permite valorar la eficacia de las estrategias empleadas y comprobar la evolución del alumnado en relación con sus competencias comunicativas, lingüísticas y sociales, favoreciendo una intervención más ajustada y basada en las necesidades reales del alumno.

6. DISCUSIÓN

Tras la elaboración de la propuesta didáctica, el análisis del perfil asociado al Síndrome CHD8 pone de manifiesto la presencia de características neurocognitivas, comunicativas y conductuales que requieren una respuesta educativa estructurada, funcional y adaptada.

A pesar de los avances en la caracterización clínica de esta alteración genética, persiste una notable escasez de investigaciones centradas en su desarrollo lingüístico y comunicativo en contextos educativos, lo que limita la toma de decisiones pedagógicas basadas en evidencia. Esta situación refuerza la necesidad de diseñar propuestas didácticas que integren el conocimiento neurogenético con la práctica educativa, ofreciendo orientaciones claras para la intervención en habilidades comunicativas y sociales.

En coherencia con lo anterior, los resultados de la revisión teórica destacan la importancia de enfoques globales que incorporen las funciones ejecutivas y la cognición social como ejes fundamentales del aprendizaje comunicativo. Asimismo, se evidencia que la complejidad del perfil requiere una intervención coordinada e interdisciplinar entre docentes, especialistas y profesionales sanitarios, complementada por redes de apoyo que aseguren la continuidad de las estrategias en distintos contextos.

En este marco, los recursos comunitarios adquieren un papel relevante en la sensibilización y el acompañamiento familiar. En el contexto español, la asociación Emuná CHD8 actúa como espacio de referencia, facilitando información especializada, apoyo emocional y la creación de redes entre familias y profesionales, lo que contribuye a una mayor comprensión del perfil sindrómico y a una intervención más contextualizada.

De manera complementaria, los hallazgos del trabajo subrayan la pertinencia de intervenciones educativas que integren de forma sistemática los componentes del lenguaje (forma, contenido y uso), junto con las funciones ejecutivas y la teoría de la mente, favoreciendo la participación activa del alumnado en contextos inclusivos. Sin embargo, esta necesidad contrasta con la escasez de evidencia empírica específica, lo que dificulta la validación de estrategias educativas concretas para este perfil.

Este limitado cuerpo de investigación pone de relieve la necesidad de seguir profundizando en el desarrollo de modelos de intervención educativa más consistentes y basados en la evidencia. En este sentido, resulta especialmente relevante avanzar en propuestas que permitan trasladar de forma efectiva el conocimiento neurogenético al contexto escolar, aspecto que se retoma en la reflexión final del presente trabajo.

7. CONCLUSIONES

El análisis realizado confirma que el perfil asociado a las mutaciones en el gen CHD8 presenta implicaciones significativas en el desarrollo comunicativo, lingüístico y en la participación escolar del alumnado. A pesar de los avances en su caracterización biomédica, persisten carencias importantes en la concreción de respuestas educativas ajustadas, especialmente en lo relativo a estrategias pedagógicas y comunicativas en contextos inclusivos.

En este marco, se refuerza la importancia de implementar intervenciones educativas estructuradas, funcionales y adaptadas al perfil neurocognitivo y lingüístico del alumnado, integrando los distintos componentes del lenguaje (forma, contenido y uso) junto con las funciones ejecutivas y la teoría de la mente. Asimismo, el empleo de apoyos visuales, sistemas aumentativos y estrategias de anticipación se consolida como un recurso clave para favorecer la accesibilidad comunicativa, la comprensión del entorno y la participación activa en el aula.

Se considera igualmente prioritario el desarrollo de nuevas líneas de investigación desde perspectivas educativas, logopédicas y pedagógicas que permitan validar la eficacia de las intervenciones propuestas y profundizar en el conocimiento específico de este perfil. La actual limitación de evidencia empírica dificulta la consolidación de modelos de intervención basados en datos contrastados, por lo que se requiere una mayor producción científica orientada a la práctica educativa.

Finalmente, la atención a perfiles neurogenéticos poco frecuentes exige un enfoque interdisciplinar en el que docentes, especialistas en audición y lenguaje, logopedas, profesionales sanitarios y familias trabajen de manera coordinada. En este contexto, los recursos comunitarios, como la asociación Emuná CHD8, adquieren un papel relevante como apoyo, sensibilización y articulación entre los diferentes entornos, contribuyendo a una respuesta educativa más inclusiva, coherente y ajustada a las necesidades reales del alumnado.

8. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Baron-Cohen, S., Leslie, A.M & Frith, U. (2000). Does the autistic child have a “theory of mind”? *Cognition*, 21(1), 37–46.
- Bernier, R., et al. (2014). *Cell*, 158(2), 263-276.
<https://doi.org/10.1016/j.cell.2014.06.017>
- Binger, C., & Light, J. (2007). The effect of aided AAC modeling on the expression of multi-symbol messages by preschoolers who use AAC. *Augmentative and Alternative Communication*, 23(1), 30–43.
<https://doi.org/10.1080/07434610600807470>
- Booth, T., & Ainscow, M. (2011). *Index for inclusion: Developing learning and participation in schools* (3rd ed.). Centre for Studies on Inclusive Education.
- Conn, C., Schmidt, C., Burbidge, J., & Marshall, C. (2020). Teacher-mediated interventions for children with autism spectrum disorder: A systematic review. *Review Journal of Autism and Developmental Disorders*, 7(2), 195–210. <https://doi.org/10.1007/s40489-019-00185-3>
- Courchesne, E., Campbell, K., & Solso, S. (2020). Brain growth across the life span in autism. *Neuron*, 56(2), 399–413.
- De Rubeis, S., et al. (2014). *Nature*, 515(7526), 209-213.
<https://doi.org/10.1038/nature13772>
- Eigsti, I. M., et al. (2011). Language acquisition in autism spectrum disorders. *Annual Review of Clinical Psychology*, 7, 183–208.
- Friedman, L., & Sterling, A. (2019). A review of language, executive function, and intervention in autism spectrum disorder. *Seminars in Speech and Language*, 40(4), 291–304. <https://doi.org/10.1055/s-0039-1692964>
- Katayama, Y., et al. (2016). CHD8 haploinsufficiency results in autistic-like phenotypes in mice. *Nature*, 537(7622), 675–679.
- Klefbeck, B., et al. (2021). Naturalistic developmental behavioral interventions for children with autism spectrum disorder: A systematic review. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 51, 403–420.
<https://doi.org/10.1007/s10803-020-04412-1>

- Leifler, E., Bölte, S., & Jonsson, U. (2021). Implementing and evaluating inclusive education for children with autism spectrum disorder: A systematic review. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 18(6), 3203. <https://doi.org/10.3390/ijerph18063203>
- Light, J., & McNaughton, D. (2012). Supporting the communication, language, and literacy development of children with complex communication needs. *Assistive Technology*, 24(1), 34–44. <https://doi.org/10.1080/10400435.2011.648717>
- Lord, C., Elsabbagh, M., Baird, G., & Veenstra-VanderWeele, J. (2020). Autism spectrum disorder. *The Lancet*, 392(10146), 508–520. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(19\)31186-3](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(19)31186-3)
- Marco, E. J., et al. (2011). Sensory processing in autism. *Nature Reviews Neuroscience*, 12(7), 535–550.
- Millar, D. C., Light, J. C., & Schlosser, R. W. (2006). The impact of augmentative and alternative communication intervention on the speech production of individuals with developmental disabilities: A research review. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 49(2), 248–264. [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2006/021\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2006/021))
- Paul, R., Norbury, C. F., & Gosse, C. (2018). *Language disorders from infancy through adolescence: Listening, speaking, reading, writing, and communicating* (5th ed.). Elsevier.
- Redcay, E., & Courchesne, E. (2008). Deviant functional connectivity in autism. *Biological Psychiatry*, 64(10), 933–940.
- Romski, M. A., & Sevcik, R. A. (2005). Augmentative communication and early intervention: Myths and realities. *Infants & Young Children*, 18(3), 174–185. <https://doi.org/10.1097/00001163-200507000-00002>
- Sandbank, M., Bottema-Beutel, K., Crowley, S., Cassidy, M., Dunham, K., Feldman, J. I., Crank, J., Albarran, S. A., Raj, S., Mahbub, P., & Woynaroski, T. G. (2020). Project AIM: Autism intervention meta-analysis for studies of young children. *Psychological Bulletin*, 146(1), 1–29. <https://doi.org/10.1037/bul0000215>

- Satterstrom, F.K., et al. (2020). *Cell*, 180(3), 568-584.
<https://doi.org/10.1016/j.cell.2019.12.036>
- Sugathan, A., et al. (2014). *PNAS*, 111(42), E4468–E4477.
<https://doi.org/10.1073/pnas.1405266111>
- Sutton, M., Webster, A. A., & Westerveld, M. F. (2017). A systematic review of school-based interventions targeting social communication behaviors for students with autism. *Review Journal of Autism and Developmental Disorders*, 4(2), 98–115. <https://doi.org/10.1007/s40489-016-0093-2>
- Tager-Flusberg, H., Paul, R., & Lord, C. (2005). Language and communication in autism. En F. R. Volkmar et al. (Eds.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders* (pp. 335–364). Wiley.
- United Nations. (2006). *Convention on the Rights of Persons with Disabilities (CRPD)*. United Nations.
- Willsey, A. J., et al. (2013). Coexpression networks implicate human midfetal cortical neurons in autism. *Cell*, 155(5), 997–1007.