





Caracterización del lenguaje y la comunicación en un niño con microftalmia síndrómica tipo 3, mutación del gen SOX2: Reporte de Caso

Ximena Donneys Valencia

Universidad Santiago de Cali, Santiago de Cali, Valle del Cauca, Colombia  

Valentina Orozco Cruz

Universidad Santiago de Cali, Santiago de Cali, Valle del Cauca, Colombia  

<https://dx.doi.org/10.5209/rlog.103957>

Recibido 11 de julio de 2025; Primera revisión 14 de septiembre de 2025; Aceptado 24 de enero de 2026

Resumen: La microftalmia síndrómica tipo 3, con mutación del gen SOX2, es una condición congénita poco frecuente que suele estar acompañada de alteraciones multisistémicas y un compromiso significativo del desarrollo neurológico, sensorial y comunicativo. El presente reporte de caso tuvo como objetivo caracterizar el lenguaje y la comunicación en un niño de seis años con diagnóstico de microftalmia síndrómica tipo 3 y ceguera congénita bilateral. Se llevó a cabo una evaluación logopédica mediante observación directa en un contexto natural, acompañada de la aplicación de instrumentos estandarizados para población infantil y discapacidad visual. Se emplearon la Escala de Lenguaje Infantil Rossetti, la Escala Leonhardt, la Escala Reynell-Zinkin y el Sistema de Clasificación de la Comunicación Funcional, CFCS. Los resultados demostraron retraso global del desarrollo, con un nivel de funcionamiento comunicativo equivalente a una edad de desarrollo inferior a los doce meses. Se observó ausencia de lenguaje verbal funcional, uso limitado de vocalizaciones y gestos, pocas habilidades simbólicas y una marcada dependencia del adulto para sostener la interacción. En la clasificación CFCS, el niño se ubicó en el nivel IV, correspondiente a un comunicador inconsistente incluso con interlocutores conocidos, aunque con intención comunicativa preservada y fortalezas relativas en la comunicación no verbal y a nivel pragmático. En conclusión, este caso confirma que la mutación del gen SOX2 se asocia a un perfil comunicativo severamente comprometido y heterogéneo, en el que la comunicación no verbal constituye un eje central para la intervención logopédica y la planificación de apoyos tempranos especializados individualizados y continuos.

Palabras clave: Atresia esofágica; Factor de transcripción SOX2; Microftalmia; Trastornos de la visión.

EN Characterization of Language and Communication in a Child with Syndromic Microphthalmia Type 3 SOX2 Gene Mutation: Case Report

Abstract: Syndromic microphthalmia type 3, associated with a mutation in the SOX2 gene, is a rare congenital condition that is usually accompanied by multisystem alterations and significant impairment of neurological, sensory, and communicative development. The aim of this case report was to characterize language and communication in a six-year-old child diagnosed with syndromic microphthalmia type 3 and bilateral congenital blindness. A speech-language assessment was conducted through direct observation in a natural context, complemented by the application of standardized instruments for pediatric populations and visual impairment. The Rossetti Infant-Toddler Language Scale, the Leonhardt Scale, the Reynell-Zinkin Scales, and the Functional Communication Classification System (CFCS) were administered. The results demonstrated a global developmental delay, with communicative functioning equivalent to a developmental age below twelve months. Absence of functional verbal language was observed, along with limited use of vocalizations and gestures, few symbolic abilities, and marked dependence on adults to sustain interaction. According to the CFCS classification, the child was placed at Level IV, corresponding to an inconsistent communicator even with familiar partners, despite preserved communicative intent and relative strengths in nonverbal and pragmatic communication. In conclusion, this case confirms that mutation of the SOX2 gene is associated with a severely compromised and heterogeneous communicative profile, in which nonverbal communication constitutes a central axis for speech-language intervention and for the planning of early, specialized, individualized, and continuous support.

Keywords: Esophageal atresia; Microphthalmia; SOX2 transcription factor; Vision disorders.

Sumario: Introducción. Presentación del caso. Evaluación. Resultados. Discusión. Conclusión. Declaración de autoría. Conflicto de intereses. Referencias.

Cómo citar: Donneys, X., y Orozco, V. (2026). Caracterización del lenguaje y la comunicación en un niño con microftalmia síndrómica tipo 3, mutación del gen SOX2: Reporte de Caso. *Revista de Investigación en Logopedia* 16(1), e101377, <https://dx.doi.org/10.5209/rlog.103957>

Introducción

La microftalmia síndrómica tipo 3 es una condición congénita que se caracteriza por el desarrollo anormal de los ojos, su prevalencia es desconocida, sin embargo, hasta el momento se han descrito menos de 30 casos en la literatura, por tanto, la prevalencia estimada es menor a uno de cada millón de nacimientos (Orphanet, 2025).

Las personas que presentan microftalmia síndrómica tipo 3 pueden tener como características clínicas: anomalías cerebrales, retrasos neurocognitivos, pérdida auditiva neurosensorial, microcefalia, atresia esofágica, baja estatura, convulsiones y anomalías genitales (Ramírez-Botero y Pachajoa, 2016). También presentan comúnmente, discapacidad de aprendizaje con retraso del habla, retraso motor, convulsiones, malformación hipocámpica, hipoplasia pituitaria, agenesia del cuerpo calloso, anomalías renales y cardíacas, micrognatia o retrognatia, defectos dentales, quistes aracnoideos y tumores silares (Williamson y FitzPatrick, 2014).

La etiología de esta patología es de naturaleza compleja y multifactorial, resultado de la interacción entre componentes genéticos y ambientales. Dentro de los factores genéticos se identifican mutaciones en genes cruciales para el desarrollo ocular, alteraciones cromosómicas y asociaciones con síndromes específicos. Por su parte, entre los factores ambientales se han señalado infecciones maternas, la exposición a agentes teratogénicos y deficiencias nutricionales como posibles contribuyentes en la aparición de estas condiciones (Goyal *et al.*, 2025).

En la literatura científica se presentan varias causas de este tipo de malformaciones. Se sostiene que hay una relación entre la aparición de microftalmia y elementos del entorno, como la exposición a pesticidas, fungicidas, e infecciones maternas como rubéola, toxoplasmosis, citomegalovirus y varicela. Asimismo, se destacan otros factores como la gripe, la fiebre y la exposición a la radiación, o medicamentos como la talidomida y el alcohol (Navas y Hernández, 2008).

Con respecto a las áreas cognitiva y de comunicación en este tipo de pacientes, los reportes en la literatura son escasos, lo cual concuerda con la publicación de otros tipos de síndromes y condiciones genéticas y del neurodesarrollo que se han reportado como casos raros o poco comunes. Dentro de estos tenemos el síndrome de Williams (Sampaio, *et al.*, 2013); el síndrome de Wolf-Hirschhorn (Martínez-López, *et al.*, 2020); los cavernomas cerebrales (Álvarez, *et al.*, 2021); el Síndrome de Rett (Gómez y Paramos, 2022) y el síndrome de Prader-Willi (García-Alcaraz y Liceras, 2024), entre otros.

Ragge *et al.* (2005) estudiaron nueve casos de microftalmia, anoftalmia y coloboma asociados al gen SOX2, observando diversas alteraciones en el desarrollo del habla y el lenguaje. Identificaron un caso con retraso en el habla que se normalizó a los 4 años; tres casos con distintos grados de dispraxia oromotora (de leve a severa), algunos acompañados de discapacidad de aprendizaje; dos casos con discapacidad de aprendizaje grave, uno con habla limitada a pocas palabras y otro con vocabulario escaso a los 3 años; un caso con retraso del lenguaje y ecolalia pese a audición normal; y, finalmente, un niño que a los 16 meses mostraba desarrollo social y cognitivo normales, con algunas palabras simples y capacidad de seguir órdenes.

Por otra parte, Schneider *et al.* (2009) caracterizaron 10 casos de nuevas mutaciones del gen SOX2, correlacionando los fenotipos y genotipos con microftalmia y anoftalmia, y encontraron retraso del desarrollo en 3 pacientes y trastorno del espectro autista en 2 de ellos.

Finalmente, Amlie-Wolf *et al.* (2022) revisaron 37 casos con variantes patogénicas del gen SOX2, de los cuales 26 contaban con información suficiente para evaluar su desarrollo cognitivo. Entre ellos, se identificaron 7 casos con discapacidad intelectual leve, 3 de leve a moderada, 5 moderada a grave, 4 grave, 5 de grave a profunda y 2 profunda. Estos últimos no hablaban, utilizaban silla de ruedas y requerían asistencia total para las actividades de la vida diaria. Además, cinco pacientes presentaban diagnóstico de autismo.

Dado que la literatura científica disponible sobre las características del lenguaje y la comunicación en la microftalmia síndrómica tipo 3 es limitada, este estudio se propuso responder a la pregunta: ¿cómo se manifiestan la comunicación y el lenguaje en un niño con esta condición? En consecuencia, el objetivo del presente trabajo fue caracterizar el lenguaje de un niño de 6 años con diagnóstico de microftalmia síndrómica tipo 3 asociada a una mutación del gen SOX2.

Presentación del caso

Varón de 6 años de edad, quien reside en la ciudad de Tuluá-Valle, diagnosticado clínicamente con microftalmia síndrómica tipo 3, mutación del gen SOX2, dos quistes aracnoideos cerebrales y trastorno de la alimentación. Para la realización del presente reporte de caso se contó con la firma del consentimiento informado por parte de la madre del menor (quien brindó la información del niño), de igual manera se obtuvo aval por parte del comité de ética de la facultad de salud de la universidad en la cual se llevó a cabo la investigación.

En cuanto a su estructura social, el niño convive con una familia nuclear, compuesta por padres y hermanas. En los antecedentes familiares se incluyen patologías cardiovasculares y prediabetes por parte materna, mientras que por línea paterna se registran casos de hipertensión e hipotiroidismo.

Los antecedentes prenatales indican que el embarazo ocurrió a los 32 años de edad de la madre. Durante la gestación, la madre presentó dos infecciones urinarias y preeclampsia. A las 26 semanas de gestación, se evidenciaron quistes aracnoideos y rasgos fenotípicos de microftalmia, que fueron detectados por ecografía de detalle anatómico.

Con relación al período perinatal, el nacimiento ocurrió de manera prematura a las 34 semanas de gestación mediante una cesárea programada debido a la presunción de presión intracraneal aumentada. Al nacer, presentó apneas severas a repetición. El paciente permaneció en la unidad de Cuidados Intensivos Neonatales durante 21 días, con períodos de intubación.

Presentó un peso de 2.805 gramos y una talla de 45 centímetros. La puntuación de Apgar fue de 8/10 al primer minuto, 9/10 a los cinco minutos y 9/10 a los diez minutos. Durante sus primeros días de vida, la alimentación inicial se llevó a cabo a través de una sonda nasogástrica debido a su condición. Posteriormente, se le realizó una gastrostomía.

En cuanto a su desarrollo psicomotor, el control cefálico se logró a los 9 meses, mientras que la sedestación independiente se alcanzó a los 12 meses. La bipedestación con apoyo se logró a los 3 años, aún no ha desarrollado el sostén en bípedo, el gateo o la marcha de manera independiente.

Respecto al control de esfínteres, tanto diurno como nocturno, aún no se ha adquirido. La madre refiere que no se encuentra escolarizado, debido a que ninguna institución de la ciudad cuenta con los requisitos que el niño necesita. Por otra parte, el niño cuenta con terapias integrales de neurodesarrollo, que consisten en terapia ocupacional, fisioterapia, logopedia y psicología.

En cuanto a su desarrollo lingüístico, pronunció su primera palabra a los 18 meses. Sin embargo, no ha logrado uniones de dos palabras ni oraciones completas. Su lenguaje se caracteriza por el uso de palabras aisladas y repetitivas. Actualmente, su comunicación se basa principalmente en conductas no verbales. Expresa felicidad extrema, seguida de episodios de llanto, y manifiesta hambre llevando las manos a la boca. En el ámbito del desarrollo social, disfruta de juegos como el escondite, las cosquillas y la música, mostrando especial interés en tararear al ritmo de las canciones. Puede jugar tanto solo como en compañía.

En situaciones de interacción con otras personas, cuando está en presencia de desconocidos, inicialmente permanece inmóvil mientras los reconoce —debido a su ceguera bilateral— y, posteriormente, extiende las manos para explorarlos mediante el tacto. Presenta sensibilidad a los ruidos inesperados, especialmente al sonido del micrófono, reaccionando con conductas disruptivas. Es importante mencionar que se ha tenido un control pediátrico regular. No presenta enfermedades auditivas diagnosticadas, aunque se ha identificado latencia en el procesamiento auditivo. En cuanto al seguimiento neurológico, se realiza cada seis meses.

Adicionalmente, recibe controles especializados en psiquiatría cada dos meses, así como seguimiento con nutricionista, fisioterapia, gastro-pediatría, fotobiología, terapia ocupacional y pedagogía. En términos de alergias, no tolera suplementos nutricionales administrados a través de la gastrostomía. Mientras que en los antecedentes de la alimentación no presenta alergias alimentarias. Se alimenta tanto en la cama como en un coche neurológico. Su alimentación por vía oral se limita a compotas, con una ingesta de una vez al día, mientras que la alimentación principal se realiza a través de la gastrostomía, en cuatro tomas diarias que consisten en alimentos licuados, por su intolerancia frente a los suplementos.

La mayor parte del tiempo, el niño se comunica a través de gestos y sonidos vocálicos. Utiliza palabras aisladas como “mamá”, “mami”, “papi”, “chao”, y “hola”, además de onomatopeyas. No forma oraciones simples o compuestas, pero realiza repeticiones de palabras. Cuando le hablan, demuestra ser muy atento y parece comprender lo que se le dice, mostrando una buena capacidad de recepción del lenguaje.

A continuación, en la Tabla 1 se presenta un resumen de la cronología de los hitos de desarrollo a nivel motor, cognitivo y comunicativo:

Tabla 1. Cronología de los hitos de desarrollo

Edad	Desarrollo motor	Desarrollo Cognitivo	Desarrollo comunicativo
9 meses	Control cefálico		
12 meses	Sedestación	*	Se comunica por medio de gestos y señalamientos
18 meses	*	Reconoce a personas cercanas, como su madre	Produce onomatopeyas. Produce su primera palabra
3 años	*	Sigue órdenes motoras simples con apoyo	*
4 años	*	Entiende y participa en juegos como el escondite	*
6 años	Aún no ha desarrollado el sostén en bípedo, el gateo o la marcha de manera independiente.	Explora su entorno principalmente a través del tacto. Participa en interacciones con extraños.	Uso de un repertorio de entre 5 y 6 palabras de corta metría de manera autónoma y por repetición

Fuente: creación propia

*No consta información específica

Adicionalmente, se revisaron expedientes clínicos, en los cuales se encontraron 3 exámenes de relevancia médica, entre ellos una prueba genética, una videofluoroscopia, y una resonancia magnética cerebral. Estos exámenes permitieron una evaluación integral de las características fenotípicas y genéticas asociadas a la microftalmia sindrómica tipo 3.

Prueba Genética (15/01/2019): se realizó exoma clínico de afecto con informe de hallazgos clínicamente relevantes. En la muestra asociada al paciente se identificó la presencia de la variante c.70_89del (p.Asn24Argfs*65) en el gen *SOX2*, la cual es compatible con el diagnóstico clínico de microftalmia sindrómica 3 en el paciente con patrón de herencia autosómico dominante. Se encontró, además, como patologías asociadas al gen y modelo de herencia, hipoplasia del nervio óptico y anomalías del sistema nervioso central. A partir de este estudio se le recomendó a los acudientes realizar el estudio de la variante patogénica identificada en el caso índice a progenitores para determinar si la variante detectada tiene un origen de *novo* o heredado.

Resonancia Magnética (8/01/2019): se realizó la resonancia magnética cerebral al paciente, cuyo informe reveló la presencia de un quiste aracnoideo en la fosa media izquierda y posterior lo que genera un desplazamiento de las estructuras cerebrales hacia atrás y hacia arriba, también se reporta una dilatación del sistema ventricular supratentorial con permeabilidad del acueducto de Silvio, sin embargo, no se presentó signos de hidrocefalia activa. Se evidenció una lesión quística bien delimitada que sigue el líquido cefalorraquídeo en todas las secuencias, extendiéndose hacia la fosa media izquierda y desplazando estructuras cerebrales. Por lo tanto, estos hallazgos se relacionan con el diagnóstico del paciente.

Videofluoroscopia (11-07-2024): se realizó Faringografía, esofagograma o prueba de videofluoroscopia, en la cual se posicionó al niño sentado con apoyo externo para proyección radiológica lateral; se evaluó con consistencias líquido claro, líquido espeso, compota y papilla (homogénea y macerada) suministradas con cepillo que posicionó cada consistencia y con cuchara, mezcladas con suspensión de sulfato de bario. El informe reveló una disfagia orofaríngea con déficit en la coordinación motora oral, aumento en la sensibilidad intra y peri oral, latencia moderada para el reflejo de deglución con líquidos espesos, por ascenso laríngeo disminuido, sin reflejo de protección de la vía aérea, se reporta una aspiración leve durante la ingesta de compota, así mismo se evidenció presencia de residuos leves en recesos faríngeos.

Evaluación

Teniendo en cuenta las características del niño se determinó realizar una evaluación a través de diferentes instrumentos que permitieron analizar diversos aspectos del lenguaje y la comunicación. Cabe aclarar que se utilizaron instrumentos que corresponden a una edad cronológica menor a la presentada por el usuario, puesto que al tener un trastorno del neurodesarrollo su edad cronológica y su edad de desarrollo no corresponden, ya que si bien, cuenta con 6 años de edad cronológica, su neurólogo pediatra, a partir de la aplicación de la Escala Abreviada de Desarrollo- Tercera Versión EAD-3 (Ministerio de Salud y Protección Social de Colombia, 2018), considera que su desarrollo madurativo, sus habilidades cognitivas y de funcionamiento corresponden a un niño menor de dos años.

Se aplicaron cuatro instrumentos de evaluación, a través de la observación directa y participante, en un entorno natural (hogar del menor). Para cada instrumento de evaluación se utilizó una sesión de entre cuarenta y cinco minutos a una hora, es decir, que en total se realizaron cuatro sesiones de evaluación. Durante las sesiones se le pidió a la madre que interactuara con el niño en un tapete que tienen ubicado en el piso de la sala, y la logopeda encargada también realizaba intervenciones a través del juego (utilizando objetos sonoros, texturizados, juguetes, música, etc.), de esta manera se recogieron los datos directamente en los formatos correspondientes de las evaluaciones realizadas. Los instrumentos utilizados fueron los siguientes:

La Escala de Lenguaje Infantil Rossetti (Rossetti, 2006) permite evaluar el desarrollo de la comunicación en niños desde el nacimiento hasta los tres años. Su metodología se basa en la observación detallada, la interacción directa con el niño y la recopilación de información proporcionada por los padres, lo que garantiza un análisis completo y preciso. Durante el proceso de evaluación, se examinan seis aspectos fundamentales del desarrollo lingüístico: la interacción y el apego, el uso de gestos, el juego, la comprensión y expresión del lenguaje, así como las habilidades previas necesarias para la comunicación. A través de una combinación de actividades estructuradas y espontáneas, el especialista analiza cómo el niño reacciona ante distintos estímulos, interactúa con su entorno y expresa sus necesidades mediante sonidos, palabras o gestos.

La escala de Leonhardt (Leonhardt y Santacana, 2007) es un instrumento que realiza valoración a los niños con discapacidades visuales. Esta escala tiene como objetivo identificar los logros y necesidades, teniendo en cuenta las variaciones en la obtención de habilidades debido a la falta de estímulos visuales. Por lo tanto, esta escala permite medir habilidades motoras, cognitivas, lingüísticas y sociales, permitiendo identificar las áreas donde el niño necesita intervención. Dentro de esta escala se evalúan las siguientes áreas: motricidad gruesa y fina, lenguaje y comunicación, que se centran en la utilización del lenguaje verbal y no verbal en la interacción con el medio ambiente y las habilidades cognitivas.

La escala Reynell-Zinkin (Reynell y Zinkin, 1979) es un instrumento creado para evaluar a niños con dificultades visuales, independientemente de si tienen o no otras discapacidades adicionales. Esta escala, ajustada a las necesidades particulares de niños con ceguera o visión reducida, facilita un análisis exacto de sus capacidades y problemas en diferentes aspectos del desarrollo, como el lenguaje, la motricidad, la cognición y la socialización. Se extiende principalmente a contextos clínicos y educativos, siendo una herramienta valiosa para identificar posibles retrasos o trastornos del lenguaje, como el retraso en el habla o el

lenguaje, dislexia o incluso el autismo. Al proporcionar una medida estándar para comparar las habilidades lingüísticas de un niño con las expectativas de desarrollo para su edad, la escala facilita la detección temprana de problemas. Este diagnóstico temprano permite implementar intervenciones oportunas, como terapias del habla o programas educativos específicos, que apoyen el desarrollo del lenguaje del niño y mejoren sus habilidades comunicativas.

La Escala Sistema de Clasificación de Comunicación Funcional CFCS (Hidecker et al., 2011) es un instrumento empleado para categorizar y detallar el grado de capacidad comunicativa de individuos con parálisis cerebral. Esta escala fue creada específicamente para valorar el uso que hacen las personas con esta condición de la comunicación verbal y no verbal en diversos contextos, y la forma en que interactúan con otros individuos. La escala CFCS categoriza el nivel de funcionalidad comunicativa en cinco niveles que van desde la comunicación completa y funcional (nivel I) hasta la comunicación rara vez funcional (nivel V). Este sistema de clasificación puede ser utilizado con usuarios que presentan otros trastornos del neurodesarrollo en los que se afecta la comunicación y el lenguaje.

Resultados

A continuación se presentan los resultados cuantitativos y cualitativos por cada una de las pruebas utilizadas en la evaluación del lenguaje y la comunicación del usuario. En la Tabla 2 se muestran los resultados de la Escala de Lenguaje Infantil Rossetti:

Tabla 2. Resultados - Escala de Lenguaje Infantil Rossetti

RANGO DE EDAD EN MESES	SUBPRUEBA	PUNTAJE MÁXIMO			PUNTAJE OBTENIDO			PROPORCIÓN		
		O	E	R	O	E	R	O	E	R
0-3	Interacción y Vínculo	6	6	6	4	0	0	66,67%	0%	0%
0-3	Pragmática	5	5	5	4	0	0	80,00%	0%	0%
0-3	Gestos	3	3	3	1	0	0	33,33%	0%	0%
0-3	Juego	6	6	6	1	0	0	16,67%	0%	0%
0-3	Lenguaje Comprensivo	6	6	6	5	0	0	83,33%	0%	0%
0-3	Lenguaje Expresivo	9	9	9	5	3	1	55,56%	33,33%	11,11%
3-6	Interacción y vínculo	5	5	5	3	0	1	60,00%	0%	20,00%
3-6	Pragmática	4	4	4	1	0	1	25,00%	0%	25,00%
3-6	Juego	4	4	4	3	0	0	75,00%	0%	0%
3-6	Lenguaje Comprensivo	9	9	9	5	0	3	55,56%	0%	33,33%
3-6	Lenguaje Expresivo	12	12	12	7	0	2	58,33%	0%	16,67%
6-9	Interacción y vínculo	4	4	4	1	1	2	25,00%	25,00%	50,00%
6-9	Pragmática	3	3	3	3	0	0	100,00%	0%	0%
6-9	Juego	6	6	6	2	1	1	33,33%	16,67%	16,67%
6-9	Lenguaje Comprensivo	9	9	9	2	1	1	22,22%	11,11%	11,11%
6-9	Lenguaje Expresivo	7	7	7	2	0	1	28,57%	0%	14,29%
9-12	Interacción y vínculo	4	4	4	1	0	1	25,00%	0%	25,00%
9-12	Pragmática	3	3	3	1	0	0	33,33%	0%	0%
9-12	Gestos	5	5	5	2	0	1	40,00%	0%	20,00%
9-12	Juego	6	6	6	0	0	2	0,00%	0%	33,33%
9-12	Lenguaje Comprensivo	12	12	12	4	1	0	33,33%	8,33%	0%
9-12	Lenguaje Expresivo	8	8	8	1	0	3	12,50%	0,00%	37,50%

Fuente: creación propia

En la evaluación realizada mediante la Escala de Lenguaje Infantil Rossetti, centrada en el rango etario de 0 a 3 años, se analizaron seis subpruebas clave del desarrollo comunicativo: interacción y vínculo, pragmática, gestos, juego, lenguaje comprensivo y lenguaje expresivo. En cada una de las subpruebas se calificó como Observada (O), cuando se evidenció la conducta durante la intervención, Elicitada (E), cuando

se requirió algún estímulo o apoyo para que el niño realizara la conducta y Reportada (R) cuando la conducta no se evidenció en la interacción, pero esta fue reportada por la madre.

Durante la aplicación de cada subprueba de evaluación, se registró para cada ítem el puntaje máximo posible y el puntaje efectivamente obtenido por el niño. A partir de estos valores, se calculó una proporción que refleja el nivel de desempeño en cada ítem, dividiendo el puntaje obtenido entre el puntaje máximo y multiplicando el resultado por cien para expresar el valor en porcentaje. Este procedimiento permitió obtener un resultado cuantitativo por ítem, facilitando la interpretación del logro en relación con el máximo esperado dentro de la prueba.

Los resultados reflejan un desempeño variable entre las distintas áreas. Las subpruebas de Lenguaje comprensivo y Pragmática mostraron un desempeño notable, con porcentajes de logro del 83,33% y 80% respectivamente, indicando fortalezas en la comprensión y el uso social del lenguaje, por ejemplo, tranquilizarse, mostrarse alerta o prestar atención ante una voz familiar o desconocida o responder a la interacción que propicia el adulto, mostrando interés. En contraste, áreas como Juego y Gestos presentaron desempeños considerablemente más bajos, con apenas un 16,67% y 33,33% respectivamente, lo que sugiere posibles dificultades en el uso simbólico y no verbal del lenguaje. Interacción y vínculo mostró un resultado intermedio con un 66,67% de logro, mientras que el Lenguaje expresivo presentó un perfil mixto, con un 55,56% observado, acompañado de un 33,33% elicitado y un 11,11% reportado, lo que podría interpretarse como un desarrollo en proceso con señales incipientes de avance en la producción verbal. Estos datos permiten identificar tanto las competencias consolidadas como las áreas que requieren atención en el acompañamiento del desarrollo comunicativo del niño.

En el rango de 3 a 6 meses, se observan fortalezas en el área de Juego, con un 75% de logro, mientras que Lenguaje Comprensivo y Lenguaje Expresivo presentan niveles de desarrollo intermedios, con 55,56% y 58,33% respectivamente, aunque con indicadores emergentes (elicitado) y reportados que sugieren un proceso aún en curso. De esta etapa, a nivel comprensivo, se evidencia que el niño logra girar su cabeza ante la voz y ubicar la fuente sonora, responder a sonidos, parar de llorar cuando se le habla y anticiparse al momento de la alimentación.

A nivel expresivo, vocaliza en respuesta al canto, demuestra sentimientos a través de la entonación, ríe, balbucea e intenta interactuar con el adulto. Por otro lado, Interacción y vínculo y Pragmática muestran porcentajes intermedios de un 60%. Por ejemplo, el niño muestra intenciones comunicativas y produce distintos sonidos frente a diferentes necesidades. También se logra evidenciar la funcionalidad de sus emisiones vocales respondiendo a vocalizaciones de otros.

En el grupo de 6 a 9 meses, la subprueba de Pragmática alcanza el 100% de desempeño, reflejando un dominio sólido en esa habilidad, en contraste con otras áreas como Lenguaje Comprensivo y Expresivo, que apenas superan el 20% de logro, observando que el niño mantiene la atención en el hablante e identifica las voces familiares o de su entorno social y vocaliza mediante el juego, pero no logra llevar a cabo otras acciones características de esa edad como frenar cuando es llamado por su nombre, saludar con su mano en respuesta a la expresión "chao", vocalizar combinaciones de dos sílabas, cantar canciones que le son familiares, etc.

Finalmente, en el grupo de 9 a 12 meses, los resultados muestran un patrón más disperso: mientras que Lenguaje Comprensivo mantiene un bajo porcentaje observado (33,33%), destaca el área de Gestos con un 40%, aunque Lenguaje Expresivo presenta un resultado especialmente bajo (12,5% observado y 37,5% reportado), lo cual se relaciona con que a esta edad generalmente los niños adquieren muchas habilidades, como decir palabras espontáneamente y por imitación y hacer diferentes usos de las vocalizaciones, sin embargo, el niño aún no cuenta con mucha versatilidad en sus expresiones verbales.

En conjunto, los datos reflejan un perfil comunicativo que combina avances puntuales con desafíos particulares en varias subáreas del desarrollo lingüístico y social. Por ejemplo, en el área de la pragmática el niño logra manifestar el deseo de cambio de actividad. En su lenguaje comprensivo, el niño logra prestar atención a nuevas palabras, realiza gestos, vocaliza en respuesta a solicitudes verbales y logra identificar partes del cuerpo en sí mismo. A nivel del lenguaje expresivo, produce palabras con significado como "mamá, papá", imita sonidos no verbales, dice dos palabras espontáneamente y, por último, vocaliza el deseo de cambiar de actividad.

Según los resultados y teniendo en cuenta las capacidades detectadas durante la evaluación, se estableció que el niño, a pesar de tener una edad cronológica de seis años, muestra un nivel de rendimiento que tentativamente se sitúa entre los 0 y 9 meses de desarrollo. Esta diferencia se origina por las particularidades de su condición genética, que restringe la consecución de logros previstos para su edad. Por lo tanto, se requirió modificar los protocolos realizados, eligiendo herramientas de evaluación adecuadas para su verdadero nivel de desarrollo, con el objetivo de conseguir una evaluación más exacta y relevante de sus habilidades.

A continuación, en la Tabla 3 se muestran los resultados de la evaluación con la Escala Leonhardt:

Tabla 3. Resultados - Escala Leonhardt

Comunicación	Puntaje máximo				Puntaje obtenido				Proporción			
	a	b	c	d	a	b	c	d	a	b	c	d
Interacción	11	11	11	11	8	3	0	0	72,00%	27,00%	0%	0%
Comunicación	13	13	13	13	7	1	1	4	53,00%	7,70%	7,70%	30,00%
Adquisición del habla	16	16	16	16	4	0	0	11	25,00%	0%	0%	68,00%

Mediante la aplicación de la Escala Leonhardt, se evaluaron tres dimensiones esenciales: interacción, comunicación y adquisición del habla. Para la evaluación se tuvieron en cuenta las siguientes consignas: (A) cuando la habilidad está adquirida por completo, (B) conducta adquirida incompleta, (C) cuando es realizada con ayuda del adulto y (D) cuando no hay respuesta por el momento.

Cabe aclarar que esta prueba se realiza en niños de 0 a 2 años, y de acuerdo con la edad se aplican los ítems correspondientes a grupos etarios, como 2-5, 3-6, 6-12 meses y se determina si las habilidades reportadas se adquirieron en el tiempo correspondiente o por fuera del mismo, sin embargo, debido al retraso generalizado del desarrollo del niño, y su edad, no se consideraron estos rangos etarios. Se aplicó toda la escala, en los componentes relacionados con la comunicación y el lenguaje y se tuvieron en cuenta los calificadores mencionados anteriormente y la proporción en las respuestas en cada uno de los mismos.

En la administración de cada subprueba se consignaron, por ítem, tanto el valor máximo posible como el puntaje alcanzado por el niño. Con base en estos datos, se estableció una relación proporcional que permitió estimar el rendimiento individual en cada ítem, calculando el cociente entre el puntaje obtenido y el puntaje máximo, y expresándolo posteriormente en términos porcentuales. Este método permitió contar con una medida cuantitativa de desempeño que favorece la comprensión del grado de logro alcanzado frente al valor esperado en la evaluación.

A continuación, se muestran los resultados alcanzados: en el área de la Interacción, el puntaje alcanzado en cuanto a habilidades adquiridas fue de (72,7%) lo que señala que el niño demuestra capacidades tempranas para crear interacciones sociales y reaccionar ante estímulos ambientales, por ejemplo, tocar activamente el cuerpo de su madre, reír cuando le hablan, extender sus brazos para que lo alcen y reclamar con insistencia que jueguen con él.

No obstante, los niveles b, c y d muestran puntuaciones decrecientes (27,3%, 0%, 0%), evidenciándose que habilidades, como la alternancia de turnos o la utilización de gestos simbólicos, están adquiridas pero de manera incompleta. Esto indica que el desarrollo de la interacción se encuentra en fase inicial del desarrollo respecto a la habilidad de relacionarse con otros.

En cuanto a la comunicación, se evidencia que el niño ha empezado a usar recursos básicos para hacerse entender por otros, sobre todo en el nivel a donde alcanza un 53,8%. Esto podría incluir gestos, miradas u otras formas sencillas de expresión, como acercarse a las personas que le son conocidas y abrazarlos, coger el cabello de las personas que le hablan o le cargan. Sin embargo, en los niveles b y c, cada uno con (7,7%), se observan muy pocos avances, lo que indica que aún le resulta difícil emplear formas más elaboradas de comunicación, incluso con ayuda de un adulto.

Por ejemplo, comprender el lenguaje habitual o responder con la actividad apropiada. En el nivel d, con un (30,8%), aún no se ve una intención constante de comunicación por iniciativa propia, tampoco se evidencia la emisión espontánea o seguir el ritmo imitando la conversación, y no espera unos minutos cuando se lo piden.

En la adquisición del habla, se evidencia que en el nivel a se encuentra con respuestas de un (25%), por ejemplo, el niño repite palabras que oye y se evidencia seriedad cuando realiza alguna actividad para concentrarse. En los niveles b y c no se obtuvo ningún resultado. En el nivel d se obtuvo un puntaje de 68,8%, lo que señala que en los ítems evaluados no hay respuestas por el momento, por ejemplo, en situaciones donde deba seguir con el desarrollo de una interacción, dar besos y acercar la cara para recibirlos, decir más de 8 palabras con sentido o decir su nombre y la edad que tiene, lo cual indica claras dificultades en el desarrollo del habla y el lenguaje.

A continuación, en la Tabla 4 se muestran los resultados de la evaluación con la Escala Reynell- Zinkin:

Tabla 4. Resultados - Escala Reynell-Zinkin

Subprueba	Puntaje máximo	Puntaje obtenido	Porcentaje (%)
Adaptación social	18	10	55,50%
Comprensión sensomotriz	20	7	35,00 %
Exploración del ambiente	12	2	16,70%
Respuesta al sonido y comprensión verbal	36	8	22,20%
Vocalización y lenguaje expresivo	22	4	18,20%
Lenguaje expresivo, vocabulario y contenido	18	1	5,50%
Comunicación	20	11	55,00 %

Se realizó la aplicación de la Escala Reynell-Zinkin, la cual evalúa distintas subpruebas del desarrollo comunicativo y sensorial con áreas relevantes, especialmente en los campos vinculados al lenguaje, la exploración del entorno y la integración sensorial. La evaluación de Adaptación Social, que alcanzó un puntaje de 10 sobre 18 (55,5%), señala que el niño demuestra una capacidad media para interactuar con otros acorde a ciertas normas sociales esenciales y responder a situaciones que requieren adaptación en ambientes comunes. Esto señala una base para las relaciones que, aunque no se ha consolidado totalmente, proporciona componentes esenciales para la formación de conexiones y las habilidades pragmáticas.

Por otro lado, la Comprensión Sensomotriz alcanzó un 35%, lo que sugiere problemas en la incorporación de experiencias sensoriales y en la interpretación del cuerpo en relación con el ambiente. Esto puede manifestarse en falta de habilidad motora, escasa iniciativa para manejar objetos o problemas en la reacción a estímulos sensoriales elementales, factores que están íntimamente vinculados con el desarrollo cognitivo y lingüístico en la infancia. El aprendizaje en la Exploración del Ambiente fue aún más bajo (16,7%), lo que indica una iniciativa restringida para interactuar con el ambiente físico que lo rodea, lo que podría estar relacionado con factores sensoriales, emocionales o motivadores. Este hecho es particularmente relevante, ya que la exploración representa uno de los pilares del aprendizaje durante la niñez.

En respuesta al Sonido y Comprensión Verbal (22,2%), se evidencia una respuesta bastante limitada ante los estímulos sonoros y una escasa comprensión del lenguaje dirigido. Esto podría afectar directamente su capacidad para el seguimiento de órdenes, responder a su nombre o entender mensajes simples, como también a sus funciones esenciales para llevar a cabo la socialización y el desarrollo educativo. Este patrón se enriquece con los hallazgos de Vocalización y Lenguaje Expresivo, (18,2%) y Lenguaje Expresivo – Vocabulario y Contenido (5,5%), los cuales evidencian un alto desafío para generar lenguaje oral. El niño parece pronunciar escasas palabras o vocalizaciones, y su vocabulario verbal es extremadamente restringido tanto en términos de forma como en contenido, lo que indica un retraso considerable en la producción del lenguaje expresivo.

Finalmente, la sub-evaluación de Comunicación General alcanzó un 55%, lo que indica un sector de fortaleza relativa en el perfil global. Este resultado puede ser entendido como una predisposición del niño a comunicarse de forma no verbal o a través de medios alternativos (como gestos, contacto visual y expresiones corporales), a pesar de que el canal verbal aún no se haya consolidado.

En términos generales, se evidencia que las habilidades comunicativas del niño están afectadas de manera importante, con mayores retos en la producción del lenguaje, la comprensión de información auditiva y el procesamiento sensorial. No obstante, se observan señales alentadoras en cuanto a su capacidad para establecer conexiones con otros y utilizar estrategias básicas para comunicarse, lo cual constituye un punto de partida valioso para la intervención.

Finalmente, en la Tabla 5, se presentan los resultados de la evaluación con la Escala Sistema de Clasificación de Comunicación Funcional (CFCS):

Tabla 5. Resultado:- Escala Sistema de Clasificación de Comunicación Funcional (CFCS)

Nivel	Descripción General	Características
Nivel I	Comunicador eficaz con interlocutores conocidos y desconocidos	<ul style="list-style-type: none"> - Se comunica rápida y claramente con cualquier persona. - Usa habla, gestos, imágenes o tecnología sin dificultad. - Mantiene conversaciones fluidas.
Nivel II	Comunicador eficaz pero más lento con interlocutores conocidos y desconocidos	<ul style="list-style-type: none"> - Se comunica con todos, pero con menor velocidad. - Puede requerir tiempo extra o estrategias de apoyo. - La comprensión por parte del interlocutor puede requerir paciencia.
Nivel III	Comunicador eficaz solo con interlocutores conocidos	<ul style="list-style-type: none"> - Se comunica efectivamente solo con personas familiares. - Puede no ser comprendido por desconocidos. - Usa métodos adaptados de comunicación.
Nivel IV	Comunicador inconsistente con interlocutores conocidos	<ul style="list-style-type: none"> - Tiene intentos de comunicación, pero no siempre logra ser entendido. - Usa medios limitados (vocalizaciones, gestos simples). - Necesita apoyo constante para comunicarse.
Nivel V	Rara vez comunica de forma efectiva, incluso con interlocutores conocidos	<ul style="list-style-type: none"> - La comunicación es muy limitada o ausente. - Difícil interpretar sus intenciones. - Requiere asistencia total para expresar necesidades.

De acuerdo con sus autores, la tarea de clasificación de la Escala Sistema de Clasificación de Comunicación Funcional (CFCS), consta de emitir un juicio global sobre la comunicación efectiva de un usuario que tenga parálisis cerebral u otro trastorno del neurodesarrollo que afecte su comunicación. En este sentido, recomiendan que quien realice la clasificación conozca bien el desempeño comunicativo de la persona (Hidecker et al., 2011). Para efectos del presente estudio la clasificación de la CFCS se realizó en la última sesión por parte de la logopeda evaluadora y la madre, quienes a partir de la observación, el análisis del repertorio comunicativo y la lectura de las características de cada nivel con sus respectivas ejemplificaciones realizaron la correspondiente clasificación.

Como resultado de la aplicación de la Escala Sistema de Clasificación de Comunicación Funcional (CFCS), se observa que el niño evaluado se encuentra en el **Nivel IV**. Esto indica que su forma de comunicarse es inconsistente, incluso con personas conocidas y que interactúan frecuentemente con él. Durante la evaluación, se evidencia que sus intentos de comunicación son esporádicos y no siempre claros, lo que genera dificultades en la interpretación de sus mensajes, incluso por parte de quienes están familiarizados con su estilo comunicativo.

En ese contexto, la madre indica que ha sido un proceso de adaptación donde ha aprendido a conocer sus gestos y movimientos; también manifiesta que la intuición y la conexión forman parte de la comunicación. Por ejemplo, cuando el niño llora, la madre identifica si su llanto es suave, y entiende que quiere atención o tiene hambre. En cambio, si el llanto es más fuerte y persistente, ya sabe que está molesto o le duele alguna parte del cuerpo. También, refiere que si el niño aprieta sus manos, eso indica que está incómodo o cansado, y cuando está feliz, aplaude, emite sonidos o palabras. También lo demuestra tomando las manos de quien esté con él para hacer que aplaudan también.

Lo anterior demuestra que, si bien las estrategias de comunicación del niño aún son limitadas e inconsistentes, la madre, que es su interlocutora principal ha aprendido a interpretar sus señales comunicativas, logrando ser entendido al menos para la comunicación de necesidades básicas como hambre o sueño.

Discusión

Los resultados obtenidos en la aplicación de las escalas Rossetti, Leonhardt, Reynell-Zinkin y CFCS, indican un desarrollo comunicativo que se encuentra en un estadio inicial, con una brecha significativa frente al desarrollo típico del lenguaje, donde se evidencian retos importantes en varios componentes del lenguaje, tanto a nivel comprensivo como expresivo. La literatura científica en el campo del desarrollo del lenguaje en niños con ceguera corrobora los hallazgos obtenidos.

Toniazzo (2015) manifiesta que la visión es clave para organizar la experiencia y formar imágenes mentales. Como los niños ciegos no cuentan con esta percepción, su lenguaje se construye a partir de otros sentidos. Esto puede dificultar la comprensión de aspectos como el color o el tamaño, ya que no forman parte directa de sus vivencias, lo que impacta en el desarrollo del lenguaje. Esta situación puede afectar la formación de conceptos espontáneos, lo que genera un habla con poco significado, conocida como verbalismo (Toniazzo, 2015).

También es común que algunos niños ciegos presenten ecolalia, es decir, repitan fragmentos del habla durante más tiempo que los niños sin discapacidad visual. Además, suelen mostrar un retraso en el uso y comprensión de pronombres personales como “yo” y “tú”, lo que dificulta la construcción de su identidad en relación con los demás (Kaodoiniski y Toniazzo, 2017).

En cuanto al lenguaje y la comunicación en la Microftalmia Síndrómica Tipo 3, asociada a la mutación del gen *SOX2*, aunque la información en la literatura es escasa, los hallazgos coinciden con los reportados por Ramírez-Botero y Pachajoa (2016). En su estudio, se describe que, a los 4 años, el paciente evaluado aún no podía caminar, sentarse ni comunicarse verbalmente. En el caso actual, aunque el niño de 6 años presenta algunas expresiones verbales, estas son muy limitadas para su edad.

Ragge *et al.* (2005), en su estudio de 9 pacientes con microftalmia, anoftalmia y coloboma asociadas al gen *SOX2*, también reportan desarrollo del lenguaje retrasado, uso de pocas palabras, retraso en el desarrollo del habla y presencia de ecolalias, entre otros síntomas. Lo anterior, concuerda con el caso estudiado, donde se evidencia un claro retraso en el desarrollo del lenguaje, un limitado repertorio léxico y un retraso para el desarrollo del habla; sin embargo, no se evidenció la presencia de ecolalias.

Asimismo, Schneider *et al.* (2009) reportaron retraso del desarrollo y trastorno del espectro autista. Este último no corresponde con el caso, puesto que si bien el niño presenta dificultades en su lenguaje y socialización secundarias a su diagnóstico de base, en el componente pragmático se encontraron habilidades conservadas que incluso fueron vistas como fortalezas para la interacción comunicativa, y no se evidenciaron conductas asociadas al autismo.

Por otra parte, la presencia de disfagia orofaríngea en el niño no solo constituye un hallazgo médico relevante, sino que también tiene implicaciones directas en su desarrollo comunicativo. Las alteraciones en la coordinación motora oral y el aumento de la sensibilidad intra y perioral descritas en la videofluoroscopia, pueden afectar los movimientos y patrones musculares implicados en la producción del habla, dificultando la adquisición y precisión articulatoria. De igual manera, la experiencia negativa o limitada durante la alimentación puede reducir las oportunidades de interacción social y comunicativa durante este contexto cotidiano, restringiendo la exposición a modelos lingüísticos y la participación activa en intercambios comunicativos. Por tanto, la disfagia en este caso debe considerarse no solo desde el ámbito médico, sino también como un factor que interfiere en la construcción y desarrollo funcional de la comunicación oral.

Según se evidenció en la aplicación de las escalas de evaluación, a nivel pragmático, el niño reacciona activamente a la interacción del adulto, se destaca por su intención comunicativa, expresando deseos mediante gestos funcionales, como extender los brazos sobre su cuerpo para pedirle a alguien que lo cargue en brazos y presentar risas como una actividad que le sorprende.

Por otra parte, el componente semántico revela que el niño puede reconocer palabras simples, cumplir con órdenes ocasionales que a menudo incluyen un comando como el “ven acá” o “siéntate” y reconocer partes del cuerpo en sí mismo. El niño también ha aprendido a reconocer voces familiares y seguir sus órdenes, lo que indica el uso de un lenguaje vinculado a un contexto inmediato, más no un uso representacional o abstracto.

Desde el punto de vista del desarrollo morfosintáctico, no se evidencia en la evaluación la presencia de combinaciones prefijas ni uso de reglas gramaticales, restringiéndose las producciones al uso de palabras aisladas como “mamá” o “agua”.

En cuanto al aspecto fonético y fonológico, tanto en la Escala de Rossetti como en la de Reynell-Zinkin se evidencia que el niño vocaliza sonidos distintos, balbucea, emite sonidos no verbales o produce onomatopeyas, discrimina las voces suaves y fuertes, orienta la cabeza hacia el sonido, lo que es un indicador de buena conciencia auditiva.

Finalmente, de acuerdo con la Escala de Comunicación Funcional CFCS, el niño se identifica como un comunicador inconsistente, aun con interlocutores conocidos, esto implica, que si bien el menor cuenta con herramientas (principalmente no verbales) para expresar deseos y necesidades, estas no son claramente identificadas en un 100% de las oportunidades, ni siquiera por las personas que se encuentran en su entorno inmediato, por ejemplo, puede expresar si tiene hambre o dolor, pero no específicamente qué alimento desea consumir o cuál es la parte de su cuerpo que le está doliendo.

Frente al desarrollo del lenguaje en los niños con discapacidad visual, Micheletti *et al.* (2025) plantean que en el ámbito pragmático, muestran dificultades para interpretar y usar claves no verbales, así como retrasos en la gestión de turnos conversacionales y en la adecuación del discurso al contexto, aunque desarrollan estrategias verbales compensatorias para mantener la interacción. En el componente semántico, su adquisición conceptual es más lenta y centrada en experiencias auditivas o táctiles, con menor dominio de términos visuales o espaciales, si bien pueden alcanzar un vocabulario equivalente en extensión al de los niños videntes.

A nivel morfosintáctico, el desarrollo sigue patrones similares al típico, aunque con posibles demoras leves en la estructuración de oraciones complejas y una tendencia a utilizar frases aprendidas o repetitivas. En el plano fonético-fonológico, la producción es generalmente adecuada, pero se observan variaciones prosódicas y ocasionales dificultades articulatorias en sonidos que requieren retroalimentación visual.

En este estudio se plantea que hay una diferencia significativa entre niños con discapacidad visual ocular, quienes muestran un desarrollo lingüístico más regular, y aquellos con discapacidad visual cerebral, en quienes las alteraciones del lenguaje tienden a ser más amplias y estar asociadas a dificultades neurológicas y cognitivas concomitantes.

De acuerdo con los autores, estos niños presentan mayores probabilidades de retrasos globales del lenguaje por compromisos neurológicos, presentando dificultades tanto a nivel social como cognitivo, un vocabulario reducido y pobre abstracción semántica (Micheletti *et al.*, 2025). Lo anterior, permite inferir que el retraso generalizado en el desarrollo psicomotor y del lenguaje en el niño, está influenciado por las alteraciones a nivel neurológico que se dan de manera conjunta con la discapacidad visual.

En conclusión, el perfil comunicativo del niño evaluado muestra que su lenguaje comprensivo y su comunicación no verbal se encuentran en un mejor nivel que su lenguaje expresivo, y que esto no ha sido un impedimento para que lleve a cabo interacciones comunicativas satisfactorias, sobre todo con las personas más cercanas a él, como sus familiares, puesto que, le es posible encontrar múltiples ejemplos de interacción no verbal. Así, al tender los brazos para pedir ser levantado, reír al jugar con los demás y llorar para llamar la atención, el niño manifiesta una clara intención de relacionarse y de transmitir sus necesidades.

Estos patrones de conducta sugieren que, sin duda, el lenguaje verbal todavía no está totalmente definido, pero el niño ya tiene los medios para influir en el comportamiento del adulto y controlar su entorno cercano. En todos los casos, la comunicación del niño en función de su interacción con el adulto implica la descripción de tres aspectos más generales, a saber, la sed de contacto, la expresión emocional y la respuesta a estímulos auditivos. Estos tres niveles de sensibilidad comunicativa resultan de la experiencia sensorial y afectiva, respectivamente.

Los hallazgos de este estudio tienen importantes implicaciones para los logopedas que trabajan con niños con microftalmia sintomática tipo 3 u otras condiciones genéticas de baja prevalencia. En primera instancia, en el estudio se identifica la necesidad de adoptar un enfoque multimodal y sensorialmente compensatorio, que favorezca el uso de canales auditivos, táctiles y cinestésicos para estimular la comunicación.

En este sentido, el logopeda debe priorizar estrategias centradas en la familia, capacitando a los cuidadores en la interpretación y fortalecimiento de las señales comunicativas del niño, incluso aquellas no verbales. Además, este caso subraya la importancia de la evaluación interdisciplinaria, integrando aportes de neurología, oftalmología, genética y logopedia, con el fin de diseñar planes de intervención individualizados. Finalmente, se invita a los profesionales a contribuir a la documentación sistemática de casos clínicos similares, lo que permitirá construir una base de conocimiento más amplia sobre los perfiles comunicativos y lingüísticos en enfermedades raras y condiciones genéticas poco prevalentes.

Entre las principales limitaciones del presente estudio se destaca la naturaleza de reporte de caso único, lo cual restringe la posibilidad de generalizar los hallazgos a otras poblaciones con microftalmia síndrómica tipo 3. Asimismo, la escasez de literatura científica sobre las manifestaciones lingüísticas y comunicativas específicas asociadas a la mutación del gen *SOX2* dificultó la comparación exhaustiva de los resultados con otros casos documentados.

Finalmente, otro aspecto limitante fue la ausencia de herramientas estandarizadas diseñadas específicamente para esta población, lo que obligó a utilizar instrumentos elaborados para otras condiciones del neurodesarrollo, como en el caso de la CFCS en la que se hizo un uso extrapolado de una escala diseñada para parálisis cerebral, lo cual constituye una limitación metodológica importante.

Conclusión

El presente reporte de caso de un niño con microftalmia síndrómica tipo 3 y ceguera ha sido de gran utilidad no solo para advertir las complejidades del desarrollo comunicativo en condiciones poco frecuentes, sino también las escasas posibilidades con que cuenta el campo en relación con investigaciones y publicaciones específicas. La casi inexistente bibliografía acerca de esta condición y sus implicaciones en la comunicación infantil resaltan la urgente tarea del enriquecimiento académico y clínico en este ámbito.

A partir de los resultados obtenidos en las diferentes escalas aplicadas, se concluye que el niño presenta un nivel de desarrollo comunicativo equivalente a una edad inferior a los 12 meses, lo que evidencia un retraso global significativo en comparación con su edad cronológica. Entre las fortalezas identificadas se destacan su intención comunicativa, la respuesta activa a la interacción del adulto y el uso funcional de gestos y vocalizaciones básicas, aspectos que reflejan la conservación de habilidades pragmáticas esenciales para el intercambio social.

En contraste, las mayores debilidades se observan en el lenguaje expresivo, el vocabulario y la organización fonológica, donde el repertorio verbal se limita a pocas palabras aisladas y no se evidencian combinaciones sintácticas. Asimismo, las dificultades sensoriales, motoras y cognitivas condicionan su desempeño en la comprensión verbal y en la coordinación motora oral. En conjunto, el perfil comunicativo revela un desarrollo inicial con predominio de recursos no verbales y táctiles, que constituyen la base para futuras intervenciones logopédicas orientadas al fortalecimiento del lenguaje funcional y la participación comunicativa del niño.

Los hallazgos de este caso aportan conocimiento novedoso y complementario al evidenciar, por primera vez desde una perspectiva logopédica, la manera en que la microftalmia síndrómica tipo 3, asociada a la mutación del gen *SOX2*, impacta de forma directa y multisistémica en el desarrollo comunicativo.

A diferencia de los reportes previos centrados en los aspectos genéticos, neurológicos, cognitivos u oftalmológicos de la condición, este estudio documenta con detalle las manifestaciones lingüísticas, pragmáticas y sensoriales que configuran el perfil comunicativo del niño, poniendo de relieve la interacción entre la ceguera congénita, las alteraciones neuromotoras y las limitaciones cognitivas. Este enfoque integral permite ampliar la comprensión del fenotipo comunicativo de la microftalmia síndrómica tipo 3 y ofrece una base empírica para diseñar estrategias terapéuticas y evaluativas más ajustadas a las necesidades de esta población, tradicionalmente poco explorada en la literatura logopédica.

La difusión de reportes de caso, como el presente, resulta fundamental para visibilizar las diversas formas en que las personas con discapacidades visuales graves logran comunicarse y establecer vínculos con su entorno. Asimismo, este estudio reafirma la importancia del compromiso profesional en el diseño e implementación de intervenciones pedagógicas y terapéuticas contextualizadas, que reconozcan y potencien no solo el lenguaje verbal, sino también los recursos comunicativos alternativos empleados por los niños.

Declaración de autoría:

Ximena Donneys Valencia: Conceptualización; Tratamiento de datos; Análisis formal; Investigación; Metodología; Visualización; Supervisión; Administración del proyecto; Redacción – borrador original –; Redacción – revisión y edición.

Valentina Orozco Cruz: Ximena Donneys Valencia: Conceptualización; Tratamiento de datos; Análisis formal; Investigación; Metodología; Visualización; Supervisión; Administración del proyecto; Redacción – borrador original –; Redacción – revisión y edición.

Conflicto de intereses:

Las autoras declaran no tener conflicto de intereses

Conflicto de intereses

No hay conflicto de intereses que declarar.

Referencias

Álvarez C. G., Torres Morales F., Culcay L. C., y Bascuñán Vidal J. A. (2021). Cavernomas cerebrales en la infancia y desarrollo atípico de la comunicación y el lenguaje. *Revista de Investigación en Logopedia*, 11(2), e70738. <https://doi.org/10.5209/rlog.70738>

- Amlie-Wolf, L., Bardakjian, T., Kopinsky, S. M., Reis, L. M., Semina, E. V., y Schneider, A. (2022). Review of 37 patients with SOX2 pathogenic variants collected by the Anophthalmia/Microphthalmia Clinical Registry and DNA research study. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 188(1), 187–198. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.62518>
- García-Alcaraz, E., y Licerias, J. M. (2024). Bilingüismo y discapacidad intelectual: habilidades lingüísticas y metalingüísticas, en castellano y en catalán, de hablantes con el síndrome Prader-Willi. *Revista de Investigación en Logopedia* 14(2), e91035, <https://dx.doi.org/10.5209/rlog.91035>
- Gómez Taibo, M. L., y Paramos Alonso, P. (2022). Documentación de habilidades comunicativas y de lenguaje receptivo en un caso de Síndrome de Rett. *Revista de Investigación en Logopedia* 12 (2), e77431, <https://dx.doi.org/10.5209/rlog.77431>
- Goyal, S., Tibrewal, S., Ratna, R., & Vanita, V. (2025). Genetic and environmental factors contributing to anophthalmia and microphthalmia: Current understanding and future directions. *World Journal of Clinical Pediatrics*, 14(2), 101982. <https://doi.org/10.5409/wjcp.v14.i2.101982>
- Hever, A., Williamson, K., y Van Heyningen, V. (2006). Developmental malformations of the eye: The role of PAX6, SOX2 and OTX2. *Clinical Genetics*, 69(6), 459–470. <https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2006.00619.x>
- Hidecker, M. J. C., Paneth, N., Rosenbaum, P. L., Kent, R. D., Lillie, J., Eulenberg, J. B., Chester, K., Jr., Johnson, B., Michalsen, L., Evatt, M., y Taylor, K. (2011). Developing and validating the Communication Function Classification System (CFCS) for individuals with cerebral palsy. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 53(8), 704–710. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2011.03996.x>
- Kaodoini, F., y Toniazzo, F. R. (2017). Deficiência visual, interação e desenvolvimento da linguagem. *Scripta*, 21(41), 185–203. <https://doi.org/10.5752/P.2358-3428.2017v21n41p185>
- Leonhardt, M., y Fornis Santacana, M. (2007). *Guía de aplicación de la Escala Leonhardt para niños ciegos de 0 a 2 años*. ONCE.
- Martínez-López V., González-Lamuño, D., Hernández, S., Ceballos, S., y Ortega, D. (2020). Habilidades comunicativas y lingüísticas del síndrome de Wolf-Hirschhorn: estudio de caso con fenotipo atenuado. Un estudio de caso. *Revista de Investigación en Logopedia*, 10(1), 7-16. <https://doi.org/10.5209/rlog.64632>
- Micheletti, S., Amador-Campos, J. A., y Azañón, E. (2025). *Understanding the effect of visual impairment on children's language skills and strategies for intervention*. *Frontiers in Psychology*, 16, 1583784. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2025.1583784>
- Ministerio de Salud y Protección Social de Colombia. (2018). *Escala Abreviada de Desarrollo – Tercera versión (EAD-3)*. Bogotá, Colombia.
- Navas-Aparicio, M. del C., y Hernández-Carmona, S. J. (2008). Anoftalmía y microftalmía: Descripción, diagnóstico y conducta de tratamiento. Revisión bibliográfica. *Revista Mexicana de Oftalmología*, 82(4), 205–209.
- Orphanet. (2025). *Microftalmia sindrómica tipo 3*. <https://www.orpha.net/es/disease/detail/77298>
- Ragge, N. K., Lorenz, B., Schneider, A., Bushby, K., De Sanctis, L., De Sanctis, U., Salt, A., Collin, J. R. O., Vivian, A. J., Free, S. L., Thompson, P., Williamson, K. A., Sisodiya, S. M., Van Heyningen, V., y FitzPatrick, D. R. (2005). SOX2 anophthalmia syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 135A(1), 1–7. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.30642>
- Ramírez-Botero, A. F., & Pachajoa, H. (2016). Microftalmia sindrómica tipo 3 causada por una mutación en el gen SOX2 en un paciente masculino colombiano. *Anomalías Congénitas*, 56(6), 250–252. <https://doi.org/10.1111/cga.12170>
- Reynell, J., & Zinkin, P. (1979). *Reynell-Zinkin Scales: Developmental Scales for Young Visually Handicapped Children. Part 1*. NFER.
- Rossetti, L. M. (2006). *The Rossetti Infant-Toddler Language Scale: A measure of communication and interaction (Examiner's Manual)*. LinguSystems.
- Sampaio A., Osorio A., Fernández M., Carracedo Á., Garayzábal E., Fernandes C., Vasconcelos C., y Gonçalves Ó. F. (2013). Correlación fenotipo neuroanatómico y neurocognitivo en el síndrome de Williams. *Revista de Investigación en Logopedia*, 3(1), 18-33. <https://doi.org/10.5209/rlog.58682>
- Schneider, A., Bardakjian, T., Reis, L. M., Tyler, R. C., y Semina, E. V. (2009). Novel SOX2 mutations and genotype-phenotype correlation in anophthalmia and microphthalmia. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 149A(12), 2706–2715. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.33098>
- Toniazzo, F. R. (2015). *Educação e linguagem: A configuração da relação enunciativa eu-tu no processo de formação de conceitos em crianças com cegueira congénita* [Dissertação de Mestrado, Universidade de Caxias do Sul]. Repositório Institucional UCS. <https://repositorio.ucs.br/handle/11338/1055>
- Williamson, K. A., y FitzPatrick, D. R. (2014). The genetic architecture of microphthalmia, anophthalmia and coloboma. *European Journal of Medical Genetics*, 57(8), 369–380. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2014.05.002>