Władysława Pilecka, Michał Gacek, Agnieszka Fusińska-Korpik

Zaburzenia rozwoju języka w kontekście niepełnosprawności intelektualnej w wybranych zespołach uwarunkowanych genetycznie

Streszczenie

W rozdziale omówione są zaburzenia rozwoju językowego osób z niepełnosprawnością intelektualną uwarunkowaną określonymi zespołami genetycznymi: Downa, Williamsa, kruchego chromosomu X, Angelmana oraz kociego krzyku. W przypadku każdego z zespołów scharakteryzowano cztery rodzaje umiejętności językowych: pragmatyczne, leksykalne, morfosyntaktyczne oraz fonologiczne. Ponadto ukazano możliwości efektywnej pomocy logopedycznej osobom z tymi zespołami.

Summary

Disorders of language development in the context of chosen genetic syndromes of intellectual disability

The chapter highlights the difficulties observed in the oral language development of individuals with genetic syndromes of intellectual disability: Down syndrome, Williams syndrome, fragile X-syndrome, Angelman syndrome and cat cry syndrome. In every syndrome four language skills: pragmatic, lexical, morphosyntactic and phonological are considered. The effective language interventions for individuals with these syndromes also are discussed.

Wprowadzenie

Specyfika rozwoju językowego osób z niepełnosprawnością intelektualną budzi coraz większe zainteresowanie wśród badaczy z kilku powodów. Po pierwsze, ko-

munikacja językowa odgrywa bardzo ważną rolę w społecznym funkcjonowaniu każdego człowieka. Po drugie, język stanowi istotny wyznacznik jego osiągnięć poznawczych. Po trzecie, zakres i stopień nieprawidłowości w rozwoju języka wyraźnie nasilają się u osób z głębszym (umiarkowanym, znacznym i głębokim) poziomem niepełnosprawności intelektualnej. Po czwarte, to właśnie w tych grupach odnotowano bardzo zróżnicowany przebieg rozwoju umiejętności pragmatycznych, leksykalnych, morfosyntaktycznych oraz fonologicznych i tego faktu nie można w pełni wyjaśnić, odwołując się wyłącznie do czynników poznawczych (Rondal, 2001; Fowler, 1998). Podsumowując wyniki badań z ostatnich trzech dekad, należy stwierdzić, że większość osób z niepełnosprawnością intelektualną osiąga poziom rozwoju językowego poniżej swoich możliwości umysłowych, co oznacza, że u podłoża tych opóźnień leżą te same przyczyny. Poziom rozwoju umysłowego tych osób mierzony ilorazem inteligencji pozostaje w silniejszych zależnościach z poziomem rozwoju ich językowych umiejętności pragmatycznych i leksykalnych niż morfosyntaktycznych i fonologicznych.

Pierwsze z nich odnoszą się do adekwatnego wykorzystania języka w określonych sytuacjach społecznych z respektowaniem kompetencji słuchacza. Obejmują one zarówno komunikację werbalną, jak i niewerbalną. Dzieci, młodzież i dorośli z lekkim stopniem niepełnosprawności intelektualnej bardzo często prezentują szeroki zakres umiejętności komunikacyjnych, który zależy od społecznego kontekstu ich rozwoju. Trudności sprawia im tworzenie historyjek czy opowieści na określony temat. Osoby z głębszym stopniem niepełnosprawności intelektualnej wykorzystują umiejętności pragmatyczne w taki sposób, jak czynią to młodsze dzieci o prawidłowym przebiegu rozwoju, lecz osiągające podobny wiek umysłowy.

Umiejętności leksykalne dotyczą ujmowania sensu słów i zdań. Najczęściej za ich wskaźnik uznaje się zasób słownika biernego i czynnego. Osobom o niskim poziomie tych umiejętności szczególne trudności sprawiają pojęcia abstrakcyjne oraz wyrażenia przyimkowe. Również te umiejętności u osoby z niepełnosprawnością intelektualną rozwijają się w sposób charakterystyczny dla dzieci młodszych. Morfosyntaktyczna funkcja języka odnosi się do rozumienia i adekwatnego stosowania reguł gramatycznych. Autorzy licznych badań dowodzą, że rozwój tej funkcji u osób z niepełnosprawnością intelektualną przebiega w analogiczny sposób jak u rówieśników z normą intelektualną, ale nie wszyscy spośród nich wykorzystują ją w sposób biegły. Rozwój tej funkcji w mniejszym stopniu zależy od przebiegu rozwoju poznawczego, czyli jest bardziej autonomiczny. Ponadto w populacji osób z niepełnosprawnością intelektualną dają się zauważyć duże różnice indywidualne w jej stosowaniu i nie wiadomo, co je warunkuje.

Umiejętności fonologiczne oznaczają rozumienie i poprawną wymowę izolowanych części wyrazów i zdań. W opisach języka osób z niepełnosprawnością intelektualną trudności fonologiczne są najczęściej wskazywane, chociaż w ich zakresie

również występują duże różnice indywidualne niezależnie od poziomu rozwoju umysłowego tych osób.

Współcześnie trudności i nieprawidłowości w rozwoju umiejętności językowych u osób z niepełnosprawnością intelektualną próbuje się opisać, zrozumieć i wyjaśnić, respektując etiologię obniżenia poziomu ich inteligencji. Przyjmuje się kilka założeń opartych na dowodach empirycznych, które wskazują na wzajemne powiązania charakteru czynników ryzyka niepełnosprawności intelektualnej, deficytów funkcjonowania psychospołecznego oraz przebiegu rozwoju językowego. Pierwsze założenie mówi, że głębsze stopnie niepełnosprawności intelektualnej zwykle są uwarunkowane czynnikami biologicznymi, w tym często natury genetycznej, podczas gdy o lekkiej niepełnosprawności intelektualnej decydują w dużej mierze czynniki społeczno-kulturowe. W literaturze przedmiotu zostało opisanych ponad 750 zespołów genetycznych powiązanych z różnymi, najczęściej głębszymi stopniami niepełnosprawności intelektualnej. Według drugiego założenia różnice genetyczne wyznaczają odmienne trajektorie rozwoju języka i różne stopnie jego deficytów w zależności od cech innych sfer psychospołecznego rozwoju jednostki. Trzecie mówi, że rozwój języka jest uwarunkowany wszelkimi nieprawidłowościami w całokształcie jej poznawczego i psychospołecznego funkcjonowania. Ten układ specyficznych właściwości psychospołecznego funkcjonowania osób z określonymi uwarunkowaniami genetycznymi określa się mianem „fenotypu behawioralnego". Natomiast czwarte założenie stanowi, że bez względu na rodzaj czynników ryzyka niepełnosprawności intelektualnej rozwój i zachowanie każdej osoby w dużym stopniu zależą od jej środowiska społecznego (Abbeduto i Boudreau, 2004; Rondal, 2001).

Respektując te założenia, jak również przesłanie całej monografii, w rozdziale tym zostaną scharakteryzowane umiejętności językowe osób z niepełnosprawnością intelektualną powiązaną z określonymi zespołami genetycznymi, czyli osób z zespołami: Downa, Williamsa, kruchego chromosomu X, Angelmana oraz kociego krzyku. Rozwojowi językowemu tych osób poświęcono szczególnie dużo uwagi w badaniach empirycznych.

Zespół Downa

Anomalie chromosomalne stanowią najczęstszą przyczynę głębszej (w stopniu: umiarkowanym, znacznym i głębokim) niepełnosprawności intelektualnej (Simonoff i wsp., 1998). Zespół Downa, inaczej trisomia 21, jest najczęściej występującym typem trisomii, a jednocześnie najczęstszą pojedynczą przyczyną głębszej niepełnosprawności intelektualnej. Zaburzenie to występuje w około 1:600-700 żywo urodzonych dzieci (Sadowska i wsp., 2009). Jego przyczyną jest obecność dodatko-

wego chromosomu 21 bądź jego części (ramion długich). W 95% przypadków jest to wynik nondysjunkcji chromosomów w okresie mejozy, która skutkuje powstaniem gamety ze zwiększoną liczbą chromosomów autosomalnych. W tym przypadku prawdopodobieństwo wystąpienia zespołu Downa u dziecka wzrasta wraz z wiekiem matki (Simonoff i wsp., 1998). W pozostałych 5% przypadków nieprawidłowości uwarunkowane są przez translokację chromosomalną lub mozaicyzm (Sadowska i wsp., 2009).

Chromosom 21, najmniejszy spośród chromosomów autosomalnych, zaliczany jest do tzw. grupy G, która powoduje nie tylko spowolniony rozwój umysłowy, ale także charakterystyczny dla zespołu Downa fenotyp. Wśród cech dysmorficznych charakterystycznych dla tego zespołu można wyróżnić między innymi: specyficzny wygląd twarzy, oczu, nosa oraz kończyn (Sadowska i wsp., 2009). U osób tych występują także nieprawidłowości narządowe i układowe obejmujące ośrodkowy układ nerwowy, układ sercowo-naczyniowy, moczowo-płciowy, mięśniowy, kostno-stawowy, oddechowy, pokarmowy oraz narządy zmysłów (Sadowska i wsp., 2009). Psychopatologia w zespole Downa różni się od nieprawidłowości charakterystycznych dla innych zespołów warunkujących niepełnosprawność intelektualną. Zaobserwowano m.in. zwiększone ryzyko choroby Alzheimera (Zingman i wsp., 1993), a także występowanie zaburzeń zachowania i emocji o niewielkiej intensywności (Dykens i wsp., 2002; Di Nuovo i Buono, 2011). Charakter tych zaburzeń zależy od okresu rozwojowego, przyjmując postać eksternalizacyjną w późnym dzieciństwie oraz w okresie wczesnej adolescencji, zanikającą w wieku późniejszym, kiedy to nasilają się zaburzenia o charakterze internalizacyjnym (Dykens i wsp., 2002). Niektórzy uważają występowanie symptomów depresyjnych za objaw poprzedzający demencję u tych osób (Burt i wsp., 1992). Należy zaznaczyć, że zwiększone ryzyko problemów emocjonalnych oraz behawioralnych dotyczy porównania z osobami pełnosprawnymi. Pośród grupy osób z niepełnosprawnością intelektualną zespół Downa wiąże się ze stosunkowo niskim ryzykiem psychopatologii (Dykens i wsp., 2002; Spendelow, 2011).

Osoby z zespołem Downa stanowią zróżnicowaną grupę pod względem poziomu rozwoju umysłowego. Choć 80% z nich posiada głębszy stopień niepełnosprawności umysłowej, niektóre osoby osiągają normę intelektualną (Estigarribia i wsp., 2012). Język należy do najbardziej zaburzonych sfer funkcjonowania osób z zespołem Downa oraz stanowi istotną barierę w osiągnięciu pełnej samodzielności (Abbeduto i wsp., 2007). Poczynając od najwcześniejszych okresów rozwoju po adolescencję, rozwój językowy osób w tej grupie przebiega wolniej w porównaniu z pełnosprawnymi rówieśnikami (Chapman, 1997), w przeciwieństwie do stosunkowo dobrze rozwiniętych zdolności wzrokowo-przestrzennych (Karmiloff i Karmiloff-Smith, 2002; Bellugi i wsp., 1997). Udokumentowanym wzorcem funkcjonowania językowego tych osób jest przewaga rozumienia komunikatów językowych nad zdolnością do ich produkowania (Chapman i wsp., 2001). Jak zaznaczają

Kim i wsp. (2008), może to świadczyć o tym, że zdolność rozumienia komunikatów językowych jest względnie niezależna od innych umiejętności poznawczych związanych z rozwojem języka, takich jak pamięć fonologiczna, zasób słownictwa czy identyfikacja liter.

Różnice w przebiegu rozwoju językowego zaznaczają się już w pierwszych miesiącach życia. Berglund i wsp. (2001) wykazali, że trudności rozwojowe w tym zakresie dotyczą już okresu nabywania pierwszych słów. Wyniki badań tych autorów wskazują na to, że około 10-20% dzieci z zespołem Downa w wieku 3-5 lat posiadało w swoim czynnym słowniku mniej niż 10 słów. Jak twierdzą autorzy, oszacowania te nie obejmowały całościowego słownictwa zawierającego sygnały manualne. Wskazuje się na to, że u podłoża nieprawidłowości w tworzeniu komunikatów językowych u osób z zespołem Downa leżą trudności w stosowaniu niewerbalnych próśb obserwowane na wcześniejszych etapach rozwoju (Mundy i wsp., 1995), a także inicjowaniu wspólnej uwagi i interakcji społecznych (Sigman i wsp., 1999).

Osoby z zespołem Downa mają trudności w zakresie morfosyntaktycznej funkcji mowy (Estigarribia i wsp., 2012). Ten aspekt języka jest bardziej uszkodzony, niż wskazywałby na to poziom rozwoju umysłowego tych osób (Martin i wsp., 2013), chociaż średnia długość wypowiedzi (*mean length of utterance* – MLU) wzrasta wraz z przechodzeniem przez kolejne stadia rozwojowe (Chapman i wsp., 2002). Najczęstsze błędy dotyczą omijania wyrazów funkcyjnych (takich jak rodzajniki czy przyimki) oraz morfemów związanych (Chapman i wsp., 1998). Ponadto osoby z zespołem Downa rzadziej używają czasowników niezależnie od ich rodzaju (Hesketh i Chapman, 1998). W zadaniach z użyciem narzędzi badających złożoność wypowiedzi wykazano, że chłopcy z zespołem Downa uzyskali niższe ogólne wyniki w porównaniu z grupą chłopców z zespołem kruchego chromosomu X (ze współwystępującym autyzmem lub bez) oraz prawidłowo rozwijających się (Price i wsp., 2008). Dotyczyło to zarówno ogólnego wskaźnika poprawności składni, jak i części wyników w poszczególnych podskalach z największymi trudnościami obserwowanymi w zakresie negacji oraz pytań. W badaniu Michael i wsp. (2012) dokonano podziału czasowników ze względu na liczbę towarzyszących im rzeczowników potrzebnych do utworzenia poprawnego gramatycznie zdania. Podobnie jak w przypadku pacjentów z afazją agramatyczną zakładano, że osoby z zespołem Downa w porównaniu z grupą kontrolną o podobnym słownictwie receptywnym wykażą trudności w odtwarzaniu czasowników i innych elementów struktury gramatycznej, a stopień tej trudności będzie się różnił w zależności od rodzaju czasownika. Chociaż zaobserwowano taką tendencję, wyniki były nieistotne statystycznie, nie dostarczając dowodów na nieprawidłowości w tym zakresie.

Czytanie okazuje się zwykle silną stroną w rozwoju językowym osób z zespołem Downa, przewyższając ich wiek umysłowy (Steele i wsp., 2013), wyniki są jednak bardzo zróżnicowane w obrębie jednej grupy badawczej. W badaniach Hulme'a i wsp. (2012) w grupie dzieci z zespołem Downa rozpiętość wyników w teście

czytania była bardzo duża. Zaobserwowane przez autorów błędy w dużej mierze odpowiadają wzorcowi charakteryzującemu osoby z dysleksją. W grupie tej odnotowano błędy wskazujące na trudności w rozumieniu relacji grafem-fonem. Różnice w porównaniu z dziećmi prawidłowo rozwijającymi się narastały podczas 2-letniego okresu badań. Trudności w zadaniach diagnozujących świadomość fonologiczną (np. dopasowywanie rymów i fonemów) potwierdzone zostały także w innych analizach (zob. Hulme i wsp., 2012).

Szczególne problemy sprawia osobom z zespołem Downa czytanie bezsensownych słów. Rozbieżność pomiędzy stosunkowo wysokim poziomem czytania rzeczywistych słów a niską zdolnością dekodowania skłaniają niektórych autorów do założenia, że nauka czytania w tej grupie przebiega raczej „drogą wizualną", za pomocą rozpoznawania całych wyrazów, podczas gdy „droga fonologiczna" opierająca się na analizie fonemów ulega uszkodzeniu (Roch i Jarrold, 2012). Podobnie jak w przypadku zespołu Williamsa (por. Levy i wsp., 2003) zdolność dekodowania językowego osób z zespołem Downa koreluje z krótkotrwałą pamięcią słuchową i świadomością fonologiczną, jednak mediatorem tych korelacji jest iloraz inteligencji (Levy, 2011). Wyniki te dowodzą, że proces uczenia się dekodowania może w głównej mierze zależeć od ogólnych zasobów poznawczych, które ulegają uszkodzeniu u osób z obniżonym poziomem intelektualnym. Należy jednak zaznaczyć, że rezultaty niektórych badań nie potwierdzają występowania znacznych nieprawidłowości w dekodowaniu bezsensownych słów u osób z zespołem Downa (Næs i wsp., 2012). Zaburzenia językowe u tych osób są wyjaśniane w oparciu o charakteryzujący je wzorzec kognitywny ze szczególnym uwzględnieniem zaburzeń pamięci słuchowej oraz zmysłu słuchu (Laws, 2004). Wyniki badań Laws (2004) wykazały jednak, że ekspresja mowy w większym stopniu niż zaburzeniami słuchu uwarunkowana jest sprawnością pamięci fonologicznej.

Mowa osób z zespołem Downa często jest niezrozumiała, co ma swoje źródło w zaburzeniach artykulacji, płynności mowy oraz nietypowych wzorcach prozodii (Bunton i wsp., 2007). Intonacja wypowiedzi oraz jej rozpoznawanie w tej grupie jest zaburzone w porównaniu z grupą kontrolną dopasowaną zarówno pod względem wieku chronologicznego, jak i umysłowego, chociaż w przypadku drugiej grupy różnice są znacznie mniejsze (Stojanovik, 2011). Wzorzec zaburzeń prozodii wskazuje na przewagę zdolności rozumienia nad ekspresją językową, co odzwierciedla ogólny wzorzec zdolności językowych w tej grupie. Trudności w zrozumiałym wysławianiu się mogą hamować osoby z zespołem Downa w podejmowaniu kolejnych prób komunikowania się, przez co ograniczają możliwości ćwiczenia zdolności językowych (Miller i Leddy, 1998). Charakterystyczne dla zespołu Downa cechy dysmorficzne w obrębie twarzy, takie jak niewielka jama ustna, wąskie podniebienie i duży język, mogą powodować pogłębianie się dysfunkcji językowych (Roberts i wsp., 2007).

Jedną z funkcji języka, która utrudnia komunikację osób z zespołem Downa, jest funkcja pragmatyczna. Ubytki w tym zakresie najczęściej tłumaczone są przez tendencję tych osób do mówienia o tym, co „tu i teraz" (Karmiloff i Karmiloff-Smith, 2002). Berglund i wsp. (2001) wskazują jednak, że takie aspekty pragmatyczne języka, jak mówienie o nieobecnych obiektach czy przeszłych oraz przyszłych zdarzeniach, nie są niedostępne dzieciom z zespołu Downa, a jedynie nabywane są nieco później niż u dzieci prawidłowo rozwijających się. Komunikację w tej grupie utrudnia również niewielki zasób słownictwa. W zadaniu polegającym na wymienianiu nazw zwierząt młodzież z zespołem Downa w porównaniu z rówieśnikami z zespołem Williamsa oraz grupą kontrolną podawała znacznie mniejszą ich liczbę (Bellugi i wsp., 1997; Bellugi i wsp., 2001). Co więcej, jej odpowiedzi często odbiegały od podanej kategorii (np. lody jako nazwa zwierzęcia).

Wyniki niektórych badań dotyczących różnych aspektów rozwoju językowego wskazują na jego mocne strony u osób z zespołem Downa. Analiza narracji adolescentów oraz osób dorosłych pokazuje, że osoby z zespołem Downa, choć ujawniają trudności w zakresie konwersacji, dobrze radzą sobie w zadaniach narracyjnych (Boudreau i Champan, 2000; Finestack i wsp., 2010), co wskazuje na mocne strony makrostrukturalnych aspektów ich języka. Badania, w których grupa kontrolna dobrana została pod względem poziomu umiejętności czytania, wykazały, że osoby z zespołem Downa tworzą dłuższe narracje, choć różnica w ich długości nie odpowiadała jakości treściowej, a była raczej efektem częstych powtórzeń (Bird i wsp., 2008). Pomimo to nie stwierdzono różnic w zakresie złożoności językowej wypowiedzi pomiędzy osobami z zespołem Downa a grupą kontrolną. W badaniach Chapmana (2006) jednostki z zespołem Downa w porównaniu z osobami z zaburzeniem poznawczym o nieznanej etiologii tworzyły uboższe narracje bazujące na książkach z ilustracjami, jednak efekt ten zanikał po umożliwieniu osobom badanym wcześniejszego zapoznania się z ilustracjami.

Wiedza na temat funkcjonowania językowego osób z zespołem Downa implikuje projektowanie programów stymulujących rozwój językowy w tej grupie. Burgoyne i wsp. zbadali skuteczność programu wspierającego naukę nowych słów oraz umiejętność ich wykorzystania w komunikacji (ustnej oraz pisanej) (Burgoyne i wsp., 2012). Program ten oparty był na podejściu wielokontekstowym i wykorzystywał takie narzędzia, jak pomoce wizualne oraz proste gry i zabawy (na przykład dopasowywanie, segregowanie). Zbiór słownictwa docelowego był oparty na listach stworzonych przez rodziców dzieci z zespołem Downa i zawierał zwroty dotąd nieużywane lub problematyczne. Dzięki interwencji odnotowano poprawę w zakresie takich aspektów języka, jak: czytanie pojedynczych słów, wiedza na temat relacji grafem-fonem, operowanie fonemami oraz słownictwo ekspresywne. Mierzone efekty nie ulegały transferowi na inne umiejętności i zależały od długości interwencji. Ze względu na zdolności osób z zespołem Downa w zakresie umiejętności społecznych wykazano skuteczność programów opartych na społecznej inter-

akcji (Feeley i wsp., 2011). Programy interwencyjne wykorzystujące korektywne informacje zwrotne oraz wzmocnienia społeczne wpłynęły na poprawę zdolności naśladowania werbalnego oraz formułowania próśb w grupie dzieci z zespołem Downa. Zdolności te utrzymywały się po okresie 2-3 tygodni. Ze względu na zaobserwowane trudności fonologiczne projektowane są także programy bazujące na wspieraniu świadomości fonologicznej oraz zdolności dekodowania słów (Lemons i wsp., 2012; Baylis i Snowling, 2012). Istotne jest zindywidualizowanie projektowanych programów oraz dostosowanie ich do specyfiki procesów fonologicznych i występujących błędów językowych u każdej osoby (Roberts i wsp., 2007). Szczególną troską należy otoczyć małe dzieci z zespołem Downa z wrodzoną wadą serca ze względu na stwierdzone zależności pomiędzy ich dysfunkcją somatyczną a zaburzeniami sfery językowej (Visootsak i wsp., 2013).

Zespół Williamsa

Zespół Williamsa (inaczej zespół Williamsa-Beurena) jest uwarunkowanym genetycznie zaburzeniem neurorozwojowym, spowodowanym mikrodelecją chromosomu 7q11.23 (długiego ramienia chromosomu 7) (Śmigiel i wsp., 2009). Współczesne badania określają częstość występowania tej kategorii klinicznej jako 1:7500 żywych urodzeń (Strømme i wsp., 2002). Krytyczny dla zespołu Williamsa region zawiera między innymi gen elastyny (jego niedobór prowadzi do charakterystycznych dla tego zespołu nieprawidłowości tkanki łącznej oraz naczyń krwionośnych, a także zmian dysmorficznych twarzy), LIM-kinazy, FZD3 oraz WSCR1 (warunkujących nieprawidłowości w zakresie rozwoju oraz funkcji mózgu) (Hutyra i wsp., 2008). Zespół Williamsa wiąże się z występowaniem takich objawów klinicznych, jak zwężenie naczyń krwionośnych, niskorosłość, hiperkalcemia, zapalenie ucha środkowego oraz niepełnosprawność intelektualna, najczęściej stopnia lekkiego (Bradley i wsp., 2008). Spośród innych cech charakterystycznych dla osób z zespołem Williamsa wymienia się wysoki poziom lęku (Dykens, 2003), nadpobudliwość, trudności w kontroli uwagi i emocji oraz nieprawidłowości w relacjach interpersonalnych (Einfeld i wsp., 1997). W tej grupie zaobserwowano także zwiększoną wrażliwość na dźwięki (Klein i wsp., 1990) oraz zaburzenia odżywiania i snu (Sarimski, 1996).

Chociaż podobnie jak w przypadku zespołu Downa osoby z zespołem Williamsa ujawniają opóźnienia w rozwoju wszystkich funkcji poznawczych, to wzorzec tych opóźnień ma charakter odwrotny: funkcje językowe dominują nad wzrokowo-przestrzennymi (Bellugi i wsp., 1997). Zdolności językowe osób z zespołem Williamsa okazują się zaskakująco wysokie w kontekście poziomu ich rozwoju umysłowego. Wykazano, że osoby te dobrze radzą sobie w testach rozumienia

strony biernej oraz negacji i okresów warunkowych (Bellugi i wsp., 1992). Analiza spontanicznych wypowiedzi pokazuje, że osoby te zwykle tworzą prawidłowe pod względem gramatycznym zdania, używając bogatego słownictwa. Wykorzystują przy tym różnorodne złożone formy gramatyczne, chociaż występują w ich wypowiedziach błędy polegające najczęściej na nieprawidłowym stosowaniu przyimków określających czas oraz przestrzeń (Phillips i wsp., 2004). Poza tymi błędami osoby z zespołem Williamsa skutecznie operują strukturami językowymi, uwzględniając czasowniki posiłkowe i rodzajniki (Bellugi i wsp., 1997). Niektórzy autorzy (np. Karmiloff-Smith i wsp., 1997) wskazują na nieprawidłowości w morfosyntaktycznym aspekcie mowy u osób z zespołem Williamsa, o czym mogą świadczyć wyniki Testu Rozumienia Gramatyki (*Test for Reception of Grammar*; Bishop, 1983) plasujące się poniżej wieku umysłowego osób badanych. Jak podkreślają Clahsen i Almazan (1998), należy unikać nadinterpretacji tych rezultatów ze względu na specyfikę stosowanych metod i mało szczegółową analizę wypowiedzi. Narracje w tej grupie oprócz zaskakującej poprawności lingwistycznej są wzbogacone w prozodię mającą charakter emocjonalny (np. zwalnianie wypowiedzi, modulacja głośności), a także inne elementy językowe mające podkreślić uczuciowość wypowiedzi (szeroka gama określeń stanów emocjonalnych, onomatopeje).

Zróżnicowanie w zakresie umiejętności czytania w grupie osób z zespołem Williamsa zostało dobrze udokumentowane (Levy i wsp., 2003; Laing i Hulme, 2001). W badaniach zaobserwowano zależność pomiędzy ilorazem inteligencji a zdolnością dekodowania mierzoną za pomocą czytania bezsensownych słów (Levy i wsp., 2003). Okazało się, że poziom inteligencji w dużej mierze wpływa na proporcję pomiędzy zdolnością czytania słów rzeczywistych i bezsensownych. Dessalegn i wsp. (2012) na podstawie analizy czynników decydujących o rozbieżności pomiędzy poziomem czytania dwojga adolescentów z zespołem Williamsa wskazują na istotną rolę poziomu zdolności wzrokowo-przestrzennych w tym procesie. Bogactwo słownictwa przyjmuje u osób z zespołem Williamsa charakterystyczną formę. W grupie tej wykazano szczególne skłonności do używania niezwykłych i stosunkowo trudnych słów (Bellugi i wsp., 1997). W badaniach z użyciem testu słownictwa (*Peabody Vocabulary Test*) adolescenci z zespołem Williamsa potrafili dokonać dopasowania takich słów, jak „kieł" (*canine*), „szorstki" (*abrasive*) czy „patetyczny" (*solemn*). Co więcej, w zadaniu wymagającym podania jak największej liczby nazw zwierząt wśród słów dobrze znanych często występowały określenia rzadkich gatunków (np. „chihuahua", „koziorożec", „jak", „tygrys szablozębny"). Thomas i wsp. (2006) zaproponowali dwie hipotezy mające służyć wyjaśnieniu zjawiska używania nietypowych słów przez osoby z zespołem Williamsa. Pierwsza (*intra-lexicon hypothesis*) zakłada, że u podłoża tej tendencji leżą nieprawidłowości w strukturze lub aktywacji zasobu słownictwa tych jednostek. Druga (*extra-lexicon hypothesis*) poszukuje przyczyn zjawiska w ich skłonności do używania języka w celach społecznych. Wyniki badań autorów skłaniają raczej do przyjęcia drugiego z wymienionych

wyjaśnień, które pozostaje zgodne z dowiedzioną w literaturze przedmiotu wzmożoną towarzyskością osób z zespołem Williamsa (Jones i wsp., 2000). Na podstawie zaobserwowanych cech języka w opisywanym zespole zaczęto podważać istniejącą hipotezę o braku nieprawidłowości w rozwoju językowym tych osób (Brock, 2007), choć niektóre wyniki badań nie dostarczają mocnych dowodów na ich zwiększoną ekspresywność wypowiedzi (por. Crawford i wsp., 2008). Na zaburzenia w sferze językowej wskazują nieprawidłowości we wczesnym rozwoju językowym ze szczególnym uwzględnieniem udokumentowanego opóźnienia w nabywaniu pierwszych słów (Laing i wsp., 2002), często przypisywanego nieprawidłowościom w rozwoju motorycznym (Masataka, 2001).

Asada i wsp. (2010) poddali analizie pragmatyczną funkcję języka w grupie dzieci z zespołem Williamsa na podstawie ich wypowiedzi w czterech rodzajach sytuacji eksperymentalnych. Osoby badane proszone były o wybór jednego z dwóch przedmiotów (bardziej i mniej atrakcyjnego). Eksperymentator w zależności od sytuacji wyrażał werbalnie zrozumienie decyzji dziecka bądź jego brak. Ponadto manipulowano zgodnością pomiędzy decyzją a podanym dziecku obiektem. Odpowiedzi osób badanych były kodowane w ramach trzech kategorii: „prośba" (np. „samochód", „chcę to"), „odmowa" (np. „nie chcę tego", „nie") oraz „inne werbalizacje" (pozostałe). Chociaż w porównaniu z grupą kontrolną dzieci z zespołem Williamsa używały podobnej liczby werbalizacji, rzadziej formułowały wypowiedzi o charakterze korygującym, nawet w warunkach niezrozumienia przez eksperymentatora ich intencji. Ponadto werbalizacje dzieci z zespołem Williamsa nie były adekwatne dla przebiegu komunikacji, co jest zbieżne z innymi wynikami badań wskazującymi na zaburzenia funkcji pragmatycznej języka w tej grupie (por. Stojanovik, 2006). Laws i Bishop (2004) na podstawie badań własnych podkreślają dwa najbardziej zaburzone aspekty funkcji pragmatycznej: nieprawidłową inicjację rozmowy (mówienie „do wszystkich i do nikogo") oraz trudności w prowadzeniu szablonowej konwersacji (np. nagła zmiana tematu rozmowy).

Programy interwencyjne powinny być adresowane przede wszystkim do dzieci w najwcześniejszych stadiach ich rozwoju w celu stymulacji jego przebiegu (Mervis, 2011). Ponieważ w okresie przedszkolnym i szkolnym mowa dzieci z zespołem Williamsa staje się stosunkowo poprawna i nie odróżnia ich znacząco od zdrowych rówieśników, programy wspierające rozwój języka często zostają wstrzymane. Tymczasem istotna jest szczegółowa diagnoza potrzeb dzieci w tym zakresie, co powinno pociągać za sobą kontynuowanie programów interwencyjnych ze szczególnym naciskiem na pojęciowy i pragmatyczny aspekt języka.