

Teorie a praxe:

Rozvoj řeči u Williams-Buerenovo-syndromu

Julia Siegmuller, Jurgen Weissenborn, Marita Bohning

Terapie řeči u dětí s WBS

Terapie řeči u dětí s WBS v předškolním věku není pro mnoho postižených rodin nejnaléhavějším přáním. Jsou těžší věci k zvládnutí než eventuální problémy rozvoje řeči vašeho dítěte, jako např. kardiologické potíže, které často vedou k hospitalizaci v nemocnici a operacím nebo problémy v jiných oblastech vývoje, jako např. hrubá a jemná motorika a prostorové vnímání (OMIM zápis k WBS). WBS nenarušuje řečové dovednosti dětí v takové míře jako jiné genetické syndromy; jako např. jen cca 50% všech dětí s Cri-du-chat-syndrom (též **syndrom kočičího mňoukání** či **Lejeunův syndrom** Vyskytuje se velmi vzácně (asi jeden případ na 20–50 tisíc živých porodů). Plody takto postižené velmi často abortují. Příčinou choroby je delece (ztráta) části 5. chromozómu. (*Kauschke a Siegmuller 1998*). U dětí s WBS jsou více v popředí především jiné terapie (ergoterapie, zdravotní cvičení apod.)

Jsou to především relativně velké dovednosti řeči u WBS, které se nacházejí v zájmu lingvistů a psychologických odborníků. (*Bellugi et al. 1988, Wang a Belludi 1993, Clahsen a Almazan Hamilton 1997, Gosch a Pankau 1994*). Podivuhodné je, že často tyto dovednosti řeči jsou zjevně nabyté i přes omezené dovednosti v jiných, neřečových duševních oblastech, v protikladu k genetickým syndromům se srovnatelnými neverbálními duševními překážkami, kde v tomto případě tomu tak není. (*Bellugi et al. 1994*) Pozorování u WBS ukazují tedy nato, že neverbální a verbální duševní rozvoj mohou probíhat přeci jen v mnohem vyšší míře nezávisle na sobě, než dříve bylo mnoha výzkumníky obvykle přijímáno (*podrobná diskuze na toto téma se nachází např. u Ronal a Edwards 1997*).

Jsme avšak ještě velmi vzdáleni od toho vytvořit obsáhlý obraz verbálních vědomostí u WBS, tzn. porozumění a produkování řeči a její rozvoj v rozdílných oblastech verbálních dovedností jako např. znalosti slovní zásoby a gramatiky. Toto poznání, tzn. přesné znalosti verbálních sil a oslabení jako i porozumění toho, jak lze tyto síly a oslabení vysvětlit z přirozenosti dovedností rozvoje řeči u dětí s WBS, je však nezbytnou domněnkou pro vývoj terapeutického jednání k ošetřování eventuelních řečových deficitů. Je důležité, že jsou prokázány pokroky v diagnostice a terapii v mnoha případech v návaznosti na předešlé osnovy výzkumu (*Mogford a Bishop 1993*), které jsou nemyslitelné bez denní spolupráce s pacienty a jejich blízkým okolím.

V následujícím textu chceme dát krátký přehled o vývoji řeči dětí s WBS, jak je

dosud znám. Probíhá patrně trochu jinak než u dětí bez genetického syndromu a také jinak než u jiných genetických syndromů. Dosud vyplývala většina studií o rozvoji řeči u dětí s WBS z anglicky hovořícího prostředí. V němčině jsou k dispozici dosud v podstatě pouze práce Gosche a Pankaua (*např. Gosch a kol. 1994, Goscha Pankau 1994, atd.*) Tak je ještě dalekosáhle nejasné, do jaké míry se podobá (resp. odlišuje) vývoj řeči u WBS v angličtině nebo němčině nebo jiné řeči (k italštině *např. Caprici a kol. 1996*). My chceme avšak přitom poukázat, že jsou jazykově srovnávací průzkumy velmi významné pro naše porozumění, jak děti s WBS získávají řeč. Struktura jednotlivých jazyků je velmi rozdílná a může mít také rozdílné výsledky jak na nedeformované tak i na narušené získávání řeči v dětství. Tím vyvstává otázka, zda se německé a anglické děti s WBS různí eventuelně v rozdílných oblastech nedeformovaného získávání jazyka, jaké by byly dovoleny zpětné závěry o druhu a způsobu, jak vypadají poškození schopnosti získat jazyk.

Rané získání řeči (předškoláci)

U dětí s WBS, jako *např.* také u dětí s Downovým syndromem se vyskytují první slova často později než u zdravých dětí. Produkce řeči je tedy opožděna. Není neobvyklé pro děti s WBS, že vysloví své první slovo teprve ve druhém nebo třetím roce života. Fáze jednoslovného vyjadřování je často delší než u normálního vývoje řeči. (*Reilly a kol. 1990*) Pro angličtinu je referováno, že lze těžko často dlouhý čas porozumět jednoslovným vyjadřováním na základě poruch výslovnosti a používání dítětem smyšlených slov: výroky dětí jsou interpretovatelné hojně pouze pro rodiče nebo blízké osobě. (*Thal a kol. 1989*) V protikladu k tomu Gosch a Pankau 1995 s německými WBS dětmi ve srovnání k stejně starým zdravým dětem zdůrazňují lepší schopnosti výslovnosti. Pro tuto věkovou skupinu (3-5 let) byly pevně stanoveny, jak je už uvedeno, paralely ve vývoji řeči mezi dětmi s WBS a dětmi s Downovým syndromem (*Wang a Bellugi, 1994*) Mezi jiným byl poukázáno jako na společný znak **Telegramstyl**-to znamená v kombinacích slov dětí jsou vynechána tzv. funkční slova *např.* člen (*der, die, das*) nebo předložky (*i, na*) zhruba: „nesu míč kuchyň“ pro „nesu míč z kuchyně“.

Slovní zásoba dětí s WBS, jako i dětí s Downovým syndromem, se rozvíjí každopádně pomaleji než u nenarušených dětí (*Thal a kol. 1989, Wang a Bellugi 1994*) Možnost k tvorbě slovní zásoby závisí rozhodující mírou na dovednostech v auditivní oblasti. Auditivní dovednost je u dětí s WBS dobře rozvinuta, tak že by se mělo dítěti podařit ji využít v jazykovém použití pohotovými poukázáním nato, jak jsou používány výroky dospělých ve vlastním hlasitém úvodním slovu. (*jak ukazují především studie k auditivní krátkodobé paměti, např. od Galaburga a kol. 1994*) Ovšem je poukázáno *např.* v popisech na domovské stránce americké WSA na vysoké riziko středoušních zánětů, které mohou představovat nebezpečí pro pozdější narušení v auditivním vnímání.

Dále disponují také specifickými kongitivními předpoklady pro spojení a hromadění slovních forem (jako hlasité jednotky) s nějakým významem, jak Bohning (1999) mohl konstatovat v jedné dlouhodobé studii se čtyřletým děvčetem s WBS. Přesto je slovní zásoba vystavěna zpomaleně. Proč tomu tak je, je nejasné. Jedna, sekulativní možnost je, že mechanismy k objevení slovní zásoby dětmi s WBS nejsou optimálně využívány nebo využívány příliš zřídka. Jiné vysvětlení by byl možný deficit v dlouhodobé paměti, jak bylo již předpokládáno v mnoha studiích s dospělými s WBS (např. B. Barasnikov a kol. 1996). Pokud by toto platilo také již v raném získávání řeči, mohlo by to vysvětlit menší výstavbu slovní zásoby také s nepatrnou kapacitou paměti pro nová slova. Nová slovní zásoba bývá potom hojně opět „zapomenuta“.

Další markantní znak pro rannou dětskou řeč u WBS jsou tzv. *Echolalie*, tzn. opakování výroků rozmlouvajícího s dítětem, jenž mohou činit v předškolním věku velkou část produkce mluvy (Crisco a Dobbs 1988) a v dalším rozvoji opět slábnou (srovnej Bohning, 1999). Tyto echolalie jsou ostatně další poukazem na to, že receptivní, auditorické dovednosti dítěte s WBS jsou intaktní a také výkony krátkodobé paměti musí být dostačující. Také tato pozorování nasvědčují tomu, že bude hledán opožděný rozvoj produktivní slovní zásoby někde jinde než v poškození receptivní dovednosti řeči u dětí s WBS.

Individuální vývojové tempo pro objevení se prvních kombinací slov v předškolním věku je úplně rozdílné. Jeden příklad proto jsou oba ojedinělé případy, které popsal Thal a kol. 1989. Děvčata jsou v chronologickém věku 3 let od sebe, ale obě ještě nezačala kombinovat vlastní slova a nalézají se tím na úrovni jednohoslovního vyjadřování.

Vyloženě dobře se znázorňuje porozumění slov v předškolním věku, když to není propojené s produkcí. K tomu provádí mnozí odborníci vyšetření s úkoly identifikování obrázků, při kterých se ukazují výkony dítěte zpravidla lepší než jejich neřečový vývojový věk. (Bellugi a kol. 1994)

Pozdější nástup řeči (školní věk)

Typickým způsobem dohánějí děti s WBS, u kterých byl pozorován deficit v oblasti produkce řeči v předškolním věku, tedy především co se týká rozpětí dětí k dispozici stávající slovní zásoby a formy dětského vyjadřování, pravděpodobně nejrosáhleji mezi šestým a devátým rokem života. Toto je úžasný fenomén, který dosud neumíme vysvětlit. Především není dosud žádný dlouhodobý výzkum rozvoje řeči u dětí s WBS, který by dokumentoval a analyzoval vývoj řeči v tomto období přechodu od prvopočátečních velmi omezeně produkovaných řečových dovedností v poměru k neslychaně výborným pozdějším řečovým dovednostem. Provedení takového dlouhodobého výzkumu je tímto také jedním z nejnaléhavějších úkolů výzkumu nástupu řeči u dětí s WBS, které začaly v ojedinělých případech v Postupimi a ještě mají být rozšířeny. (srovnej Bohning, 1999). Dosud se mohlo jen spekulovat

o tom, jak vzniká tato pozdější pozitivní změna řečových dovedností dětí. Jednou možností by bylo, že se zvyšuje tempo vývoje a tak se děje „rozvoj řeči v zrychleném chodu“ (*Mac Donal a Roy 1998, Jarrold a kol. 1998*) Mohlo by ale také docházet ke kvalitativní změně ve způsobu vývoje, tzn. že jsou zpětně zasaženy mechanismy a strategie získávání dovedností, které se odlišují od narušeného vývoje. V souvislosti od specifických potíží při učení rodu substantiv skrz francouzského mluvčího s WBS přichází Karmiloff-Smith (*199?*) např. k závěru, že lidé s WBS získávají svou mateřskou řeč podobnou strategií jako dospělí mluvčí cizí jazyk.

Navzdory těmto velkým jazykovým pokrokům odlišuje se jazykové chování osob s WBS zjevně v určitých oblastech od jazykového chování nepostiženého mluvčího. Obdobně zhruba odvozují *Clashen a Almazan 1998* u anglických mluvčích s WBS, že přenášejí pravidelné tvary příčestí na nepravidelná slovesa. Takovéto **přegeneralizování** je známé také z narušeného vývoje řeči, kde je pozorováno přiměřeně raněji a po přechodném období opět zanikne. Zda je toto také případ u WBS, ještě nebylo prošetřeno. Zda tato pozorování platí pro anglicky hovořící i pro německé mluvčí, musí být každopádně ještě ujasněno. Dále bylo pozorováno, že mluvčí s WBS mají příležitostně potíže při hledání slov (*srovnej Sarimski 1997*)

Porozumění slovům a větám je u WBS také i nadále dobře rozvíjeno, dosahuje ale jen v nejvzácnějších případech úrovně nenarušeného rozvoje řeči dospělého. Nejvíce výsledků, které byly prováděny k porozumění řeči s WBS mládeží a dospělými, jak ukazují závěry, leží nad neverbálním vývojovým věkem a o něco níže pod chronologickým věkem zkoušené osoby, tzn. při zaměření na omezení více nebo méně silným duševním postižením je porozumění řeči dobře vyvinuto, při zaměření na věk jednotlivé osoby je ale většinou nadále opožděné. Rozdílné studie v angličtině (*Karmiloff-Smith a kol. 1998 a Bellugi a kol. 1994*) docházejí k protikladným výsledkům o dovednostech v porozumění větám, tak že ještě nemůže být udělán výklad o rozvoji v této oblasti. Také zde jsou nutné systematické studie, dříve než může být udělána prognoza.

Neměl by se tento rozvoj jednoduše očekávat?

Ačkoli starší děti a mládež mají dobré verbální vyjadřovací schopnosti, nemůže se paušálně vycházet z toho, že se jejich řeč ve všech případech na 100 procent vyvine. Individuální velmi rozdílné formování syndromu se může zachovat samozřejmě také v této oblasti velmi rozdílně: V nejhorším případě se už u zvláštního případu nekoná výše uvedená pozdní fáze vývoje. I v případě kdy se vychází z toho, že u dítěte s WBS obecně nastupuje velmi pozdní vývoj řeči, nacházejí přesto některé studie u dospělých mluvčích s WBS bodové potíže v úzce vymezené verbální oblasti. K tomu patří např. neobvykle členěný lexikon a s tím spojená zvláštní volba slov (*Bellugi a kol. 1988*) nebo neustávající diskuze, zda je narušená gramatika u WBS (*srovnej Karmiloff-Smith a kol. 1998*)

Jeden často pozorovaný problém u dospělých mluvčích s WBS je porucha v nalezení slov. Tento symptom může být upozorněním na to, že zpracování a produkce řeči v dospělosti neprobíhá plně nedeformovaně.

Intervenční možnosti terapie řeči

Výše bylo obsáhle uvedeno, že malé děti s WBS zřejmě nevyužívají optimálně své dispozice stávajících možností k rozvoji slovní zásoby a struktur slov. Právě zde by se měla zahájit terapie řeči v předškolním věku, aby se pomocí podporujících prostředků zajistilo, tak dobře jak je možné, aby se konal pozdější rozvoj řečových dovedností. Terapie musí proto využívat silných stránek dětí, aby se nejvíce minimalizovala oslabení.

Terapie řeči pro děti se vzácným genetickým syndromem je jak pro rodiče, tak také pro děti a terapeuty dobrodružstvím. Logopedům, obzvláště terapeutům řeči nejsou specifické problémy dětí dostatečně známé, aby k nim mohli v terapii přihlížet. Rozdíl mezi výzkumem a terapeutickou praxí je příliš obrovský, dlouho trvá, než nové poznatky vědění dostatečně rychle dorazí k praktickému upotřebení. Proto jsou rodiče nuceni vystupovat jako „odborníci“ a vědět tolik, jak jen je možné o silných stránkách a omezeních dítěte, jaké terapie řeči mohou zapůsobit. Také o cílu a základu terapie musí rodiče s WBS vědět více než jiní rodiče, aby terapeuté připravili správnou cestu. Osnovou každé terapie je důkladná diagnostika, která bude uzavřena s písemným posudkem. Právě v případech, kde je provedena diagnostika a terapie různými odborníky, by se neměli rodiče vzdávat a nechat si vysvětlit výsledky diagnostiky. Tak může být zajištěno, že rodiče v pohovorech s terapeuty dětí získají důležité porozumění problematice, aby vyhodnotili přiměřenost terapie.

Podporující faktory pro terapii

V terapii řeči by mohli být dobře využity specifické silné stránky dětí s WBS. Především

- výrazná zvědavost
- výborné dovednosti v rytmu a hudebních oblastech
- dobrá paměť
- vysoká motivace ke kontaktu s jinými lidmi

by měli být osnou dobře provedené terapie řeči.

Na základě vysoké motivace zabývat se zajímavými lidmi a věcmi by měly být vedeny řečové aspekty v oblastech zvědavosti dětí, aby se prozkoumaly. Terapeutické jednotky by měli být hojně střídány a děti vyzývat také v jejich silných stránkách, aby se zajistila připravenost postavit se obtížným verbálním problémovým oblastem.

Omezující faktory pro terapii

Právě jako silné stránky dítěte ovlivňuje také oslabení terapii řeči. Aby se tyto faktory co nejvíce vyloučily, musí být k tomu v koncepci terapie přihlíženo. K tomu patří:

| | |
|--|--|
| *zkrácené rozpětí pozornosti | -dítě není ještě v situaci provést celé terapeutické sezení |
| *zpomalené tempo učení | -dítě získává verbální znalosti pomaleji a vyžaduje více opakování a procvičování než ostatní děti |
| *kognitivní potíže | nejen tempo může být oslabující,také proces porozumění samo o sobě může být pro duševní překážky těžší |
| *problematika sluchu | nedoslýchavost nebo také přecitlivělost může působit na terapii ve zcela rozdílných typech a způsobech,se kterými musí být v terapii počítáno. |
| *narušení ve vizuálním vnímání a také potíže se zrakem | -mohou ztěžovat práci s obrazovým materiálem(prostorovost,abstraktní nákresy,atd.) |
| *rozvoj jemné a hrubé motoriky je opožděn | -práce s jemným nebo složitým terapeutickým materiálem může být těžká |

Možné cíle verbálních požadavků v předškolním věku

Jak je výše uvedeno,staví děti mentální předpoklady k rozvoji a slovní zásoby už v raném dětství a v předškolním čase k dispozici.Smysluplná terapie by mohla začínat v těchto oblastech,požadovat výstavbu slovní zásoby a doprovázet nástup v slovní kombinaci,respektive umožňovat.Také požadavky gramatického rozvoje jsou smysluplné,když dítě může upotřebit základ k slovní zásobě (rámci rané primitivní struktury)a měly by se nacházet pokud možno brzy v řečověterapeutickém plánování.Terapie v předškolním věku, která staví na výstavbě slovní zásoby může začít od doby,ve které není slovní zásoba dětí ještě veliká(=tak brzy jak je možné,také už ve fázi prvních slov!).Otázka,zda musí být napravována výslovnost,je jen pro jednotlivé dítě individuálně k rozhodnutí.Jak silně omezuje narušená výslovnost porozumění?Jsou omezené stěžejní svalové(orofaciální) funkce, které jsou důležité k produkci zvuků?Především podle toho by mělo být učiněno rozhodnutí pro nebo proti terapii v oblasti výslovnosti u dětí s WBS.

Nebude možné „odterapeutovat“ dítěti před školním věkem všechny verbální deficiency,když řečový rozvoj dítěte nemůže dostatečně podporovat vlastní terapeutické podněty.Nemůže se vycházet z toho,že už není nutné dělat terapii řeči v předškolním věku,druhou terapeutickou fází nebo také pokračování terapie ve školním věku.Terapie řeči v předškolním věku pokládá spíše osnovu,že

může být vystavěn pozdější rozvoj na jedné bázi. Vedení po dobu pozdější rozvojové fáze má tak pojistit, aby se řeči rozvinula tak optimálně jak je možné. Průběh terapie v době základní školy má tedy v každém případě být žádán.

Kdy končí rozvojová fáze získávání řeči u WBS?

Získání řeči resp. slovní zásoby je vlastně dlouhotrvající trvalý proces, také dospělí získávají novou slovní zásobu a nové významy slov. Přesto se může hlavní aktivita řečového vývoje narušených dětí pevně vymezit v době před školní docházkou, než nastoupí do školy, bude dosaženo důležitých vývojových milníků v oblastech gramatiky. Také základní slovní zásoba jazyka bude utvořena v tomto období. Když se děti s WBS silně rozvíjejí ve věku základní školy, jsou zdravé děti se základy gramatiky a slovní zásoby už hotovy a pohybují se v rozvoji řeči na komplexní kognitivní úrovni.

Pokud děti s WBS získávají takto později poprvé správně začínající řeč, když ostatní jsou takřka hotovi, musí se položit nutně otázka: Kdy končí jazykový vývoj dětí s WBS?

V jedné německé jazykové oblasti dobře známá kniha Etty Wilken je rozvoj řeči u Downova syndromu rozšířen na období 20 let. Takové ustálení neplatí pro WBS. V nových studiích se ukazují ovšem zploštění ve vývojových křivkách (tzn. děti se učí pomaleji a méně) ve věku od cca 15 let (*Mervis a kol.*) Pro konkrétní výroky je ještě příliš brzy. Také tyto výpočty platí jen pro mluvený jazyk a ne pro čtení a psaní, které může nastat teprve po mluveném projevu, možná paralelně ale nikoli před ním. Úplně nejasné je ještě také, zda a jak působí silné stránky duševního omezení na konec vývojové fáze.

Jedinou možností, která odpovídá na mnoho otevřených otázek, je doprovázet vývoj řeči dětí terapeuticky a vědecky. Mnoho rodičů již k nám přicházelo v rámci sdružení v Kirchheimu, aby hovořili o dlouhodobých studiích, a proto doufáme, že budeme moci prezentovat v nějakém čase nové výsledky.