

Jezično-govorne sposobnosti dječaka s parcijalnom trisomijom 7q

Emica Farago¹, Matea Jukić²

Parcijalna trisomija 7q (7q) rijetka je genetička pogreška definirana duplikacijom dugog kraka 7. kromosoma. Karakterizirana je višestrukim teškoćama u spoznajnom i motoričkom razvoju, karakterističnim obilježjima fenotipa i teškoćama učenja. Klinička slika je vrlo varijabilna i ovisi o količini dupliciranog segmenta.

Cilj ovog rada bio je standardiziranim mjerenjima ispitati opseg receptivnog rječnika, razumijevanje gramatike, usvojenost predvještina čitanja i pisanja, govorno-motoričke i pripovjedne sposobnosti te kakvoću glasa dječaka s parcijalnom trisomijom 7q. Dječakova dob je bila 7 godina i 10 mjeseci. Obradom podataka utvrđeno je da dječak ima smanjen opseg receptivnog rječnika, postiže umjereno nizak rezultat na TROG-2:HR testu razumijevanja gramatike, govorno-motoričke sposobnosti su narušene kao i kakvoća glasa te su vidljive teškoće u grafomotoričkoj izvedbi i zadacima vizualne percepcije. Dječak ima usvojene neke predvještine čitanja i pisanja. Uredno postignuće pokazuje na varijablama raščlambe rečenice na riječi, varijabli fonemske svjesnosti i fonološkog imenovanja velikih i malih slova.

Ključne riječi: trisomija; kromosomi, kromosom 7; rječnik; čitanje; pisanje; kvaliteta glasa

UVOD

Djeca urednog razvoja slijede određeni obrazac usvajanja jezika, razvijaju govorno-motoričke sposobnosti koje zatim primjenjuju u različitim socijalnim situacijama i s različitim komunikacijskim partnerima. Uspješna komunikacija tako dovodi i do ostvarivanja društvenih odnosa i mogućnosti obrazovanja i akademskog uspjeha.

No sva djeca ne slijede uredan obrazac kako općeg, tako i jezično-govornog razvoja. Uzroci odstupanja mogu biti različiti, a jedan dio njih veže se za kromosomske aberacije i druga genetička odstupanja. Suvremena medicina, velikim napretkom na području dijagnostike, dolazi do otkrića novih genetičkih poremećaja te se smatra kako će 10-12% osoba tijekom svog života razviti poremećaj u kojem će nasljeđe igrati značajnu ulogu (1).

Genetički su poremećaji odgovorni i za 50% svih slučajeva teškoća u učenju (2). Do danas je u bazama podataka registrirano približno 20 000 različitih kromosomskih poremećaja (2). Parcijalna trisomija 7. kromosoma (7q) vrlo je rijetka genetička pogreška. Definira se kao duplikacija dugog kraka 7q a rezultira višestrukim teškoćama i kašnjenjem u spoznajnom i motoričkom razvoju. Do 2008. godine u literaturi

je opisano manje od 50 slučajeva koji se vežu za trisomiju različitih segmenata 7q, točnije oko 18 slučajeva bez prisutnih dodatnih monosomija drugih kromosoma (3). U opisanim slučajevima malo je podataka o jezično-govornom razvoju i komunikacijskim sposobnostima osoba s parcijalnom trisomijom 7q. Ono što je zabilježeno kod većine je prisutnost općeg psiho-motoričkog zaostajanja te teškoće napredovanja u cjelokupnom razvoju. Uz intelektualne teškoće, najčešće umjerenog stupnja, u nekim opisima spominju se jezično-govorne poteškoće (3, 4). Tako se u opisu slučaja djevojčice (4) navodi kako se nije odazivala na ime te kako je njezin komunikacijski i jezično-govorni razvoj bio izrazito narušen, ili pak iz opisa slučaja dječaka (3) saznajemo kako je komunikacija s okolinom bila vrlo oskudna, unatoč pojavi ranog gukanja i vokalizacije.

¹ Odsjek za logopediju, Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet Sveučilišta u Zagrebu

² Poliklinika za rehabilitaciju slusanja i govora SUVAG, Zagreb

Adresa za dopisivanje:

Emica Farago, Odsjek za logopediju, Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet, Sveučilišta u Zagrebu, Borongajska cesta 83f, Zagreb,
E-mail: emica.farago@gmail.com

Primljeno/Received: 13. 2. 2017., Prihvaćeno/Accepted: 13. 4. 2017.

Unatoč malom broju detaljno opisanih slučajeva s trisomijom 7q, jasno je vidljiva varijabilnost u području razvoja jezika i govora. Pojava prve riječi kod neke djece događa se između osamnaestog mjeseca i četvrte godine života. Neka su djeca počela komunicirati znakovnim jezikom i gestama zbog nemogućnosti usvajanja govornog jezika. Usvajanje rječnika također je ispod razine očekivanog za dob te se izvještava kako se djeca izražavaju dvočlanim iskazima tek nakon šeste godine života (5).

Cilj i pretpostavke istraživanja

Nisu nam poznata istraživanja u Hrvatskoj koja su se bavila jezično-govornim sposobnostima osoba s parcijalnom trisomijom 7q. Stoga su se standardiziranim postupcima željele ispitati jezično-govorne sposobnosti dječaka s parcijalnom trisomijom 7q te ih usporediti s normama djece urednoga razvoja odgovarajuće dobi. U skladu s problemima i ciljevima istraživanja te prijašnjim spoznajama došlo se do ovog mišljenja:

H₁: Ispitanik će pokazati nižu razinu postignuća u području jezičnih sposobnosti u odnosu na djecu urednog razvoja iste dobi

H₂: Na varijablama glasovno-govorne proizvodnje ispitanik će pokazati nižu razinu izvedbe u odnosu na vršnjake urednog razvoja.

H₃: Ispitanikove predvještine čitanja i pisanja bit će niže u odnosu na vršnjake urednog razvoja.

H₄: Ispitanikova sposobnost pripovijedanja bit će ispod razine očekivanja u odnosu na djecu urednoga razvoja iste dobi.

Opis ispitanika

N. K. je dječak u dobi od 7 godina i 10 mjeseci. Prvo je dijete u obitelji iz majčine druge trudnoće. Trudnoća je bila rizična, održavana mirovanjem i medikamentoznom terapijom od 11. tjedna. Porođaj je na termin dovršen carskim rezom (PT 3750 g, PD 58 cm, APGAR 10/10). U dobi od pet dana dječak je hospitaliziran zbog šuma na srcu. Prema nalazima fizijatra već u najranijoj dobi od tri mjeseca uočena je oskudna prezentacija spontane motorike, asimetrično držanje glave i vrata te povišeni mišićni tonus na donjim ekstremitetima. U drugoj godini života dijagnosticirana mu je parcijalna trisomija dugog kraka kromosoma 7q (7q3?4) te gubitak heterokromatina Yq11.2. Uočene su neke karakteristike koje su opisane u djece sa sličnim promjenama u kariotipu kao što su: hipertelorizam, nisko položene uške, širi korijen nosa, srčana grješka, hipotonija i zaostajanje u psihomotornom razvoju.

Prema nalazu psihologa na testu Bender i konstrukcijskim zadacima uočene se poteškoće vizualne i prostorne inte-

gracije. Opći psihomotorni razvoj prema Razvojnog testu Čuturić i opće kognitivne sposobnosti ispitane BS ljestvicom inteligencije za djecu su u okvirima blažeg do graničnog zaostajanja. Na planu grube i fine motorike dječak je imao poteškoća od samog rođenja. Tek u dobi od 6 godina počinje samostalno hodati, uz vidljivu nespretnost, a osobito je nesiguran pri promjeni smjera kretanja. Podjednako se služi objema rukama, uz poteškoće na planu fine motorike i nespretniji je u testovima koordinacije. Progovorio je u dobi od tri godine i pet mjeseci. Dječak se vodi pod logopedskom dijagnozom: specifični miješani razvojni poremećaj. Uz spomenuto kod dječaka nalazimo i neuromotorno odstupanje – diparetski obrazac (HIC gr III-PVL) ventrikulomegaliju, HI encefalopatiju II.-III. stupanja te strabizam. N. je u dobi od 7 godina i 6 mjeseci krenuo u 1. razred osnovne škole prema prilagođenom programu uz asistenta u nastavi.

Mjerni instrumenti i način provođenja ispitivanja

Podatci o dječakovim jezično-govornim sposobnostima prikupljeni su uz pismenu suglasnost roditelja.

Jezične sposobnosti procijenjene su slikovnim testom Peabody receptivnog rječnika (PPVT-III-HR) (6), TROG testom za razumijevanje gramatike (TROG -2:HR) (7) i Testom za procjenjivanje predvještina čitanja i pisanja (PredČiP test) (8). Artikulacijske sposobnosti ispitane su Testom artikulacije (9). Radi provjere vokalne kakvoće ispitanika analizirane su fonacije svih vokala hrvatskoga jezika. Mjerilo se maksimalno trajanje fonacije vokala, a kakvoća glasa analizirana je programom za akustičku analizu PRAAT. Dijadohokineza (verbalna) ispitana je ponavljanjem kombinacije slogova /pa//ta//ka/ te /pa-ta-ka/ maksimalnom brzinom.

1. Peabody slikovni test rječnika (PPVT-III-HR) (6) primjenjuje se kao test receptivnog rječnika standardnog hrvatskog jezika i kao test procjene verbalne sposobnosti. Sadrži 204 zadatka svrstanih u 17 nizova s po 12 ispitnih riječi. Nizovi riječi poredani su od lakših prema težim. Svaki se zadatak sastoji od četiri crno-bijele ilustracije, a zadatak ispitanika je da odabere onu koja najbolje prikazuje značenje ispitne riječi koju je izgovorio ispitivač. Test je namijenjen osobama u dobi od dvije do 90 i više godina.

2. Testom razumijevanja gramatike (TROG -2:HR) (7) procjenjuje se razumijevanje hrvatske gramatike s obzirom na fleksiju, funkcionalne riječi i njihov redoslijed. Za svaki gramatički kontrast postoji blok od četiri zadatka, a da bi blok bio uspješno riješen, potrebno je na sva četiri točno odgovoriti. Razumijevanje se procjenjuje služeći se metodom višestrukog izbora, gdje je slika koja odgovara zadanoj rečenici suprotstavljena sa tri slike na kojima se rečenice razlikuju u gramatičkom ili leksičkom elementu. Blokovi čestica su poredani po težini u testu, a ako ispitanik ne uspije riješiti

pet uzastopnih blokova, ispitivanje se prekida. Ispitivanje ovim testom nije vremenski ograničeno. Test ima široku primjenjivost, jer obuhvaća dobni raspon od četiri do 90 i više godina te se može primijeniti na različitim populacijama ispitanika.

3. Test za procjenjivanje predvještina čitanja i pisanja (PredČiP test,) (8) trijažni je test za procjenjivanje djetetove jezične spremnosti za ovladavanjem početnih školskih vještina, osobito čitanja i pisanja. PredČiP testom ispitane su vještine fonološke obrade koje uključuju fonološko imenovanje i zadatke fonološke svjesnosti (uključujući i fonemsku svjesnost), fonološko pamćenje, sposobnost pripovijedanja te vizualnu percepciju. Test ukupno sadrži 15 zadataka s različitim brojem ispitnih čestica (najmanje jedna, najviše 30). Najniža donja granica kronološke dobi ispitivanog djeteta je pet godina i 11 mjeseci.

4. Test artikulacije (9) služio je za procjenu izgovornih sposobnosti. Test se sastoji od četiriju slika sa svakodnevnim situacijama vezanih za dječju sobu, promet, kuhinju i igralište te popis riječi i pseudoriječi. Procjenjuje se sposobnost artikulacije glasova te pamćenje glasovnog slijeda, građa artikulatora, količina nazalnosti i zvučnosti.

5. Brzina pokretljivosti artikulatora u govornoj produkciji procijenjena je zadacima verbalne dijadahokineze (DDK), odnosno ponavljanjem kombinacije slogova /pa-pa/, /ta-ta/, /ka-ka/ te kombinacijom slogova /pa-ta-ka/ maksimalnom brzinom. Mjerilo se vrijeme potrebno za ponavljanje 20 odnosno 10 sekvencija.

6. Ispitanikove pripovjedne sposobnosti procijenjene su analizom spontanog govora te analizom teksta dobivenog na temelju strukturiranog poticaja (8). Prikazan je ukupan broj iskaza te broj i vrste riječi u spontanom govoru.

Variable

U skladu s navedenim mišljenjima odabrane su sljedeće varijable:

1. Jezične sposobnosti:
 - receptivni rječnik
 - razumijevanje gramatike
 - fonološke sposobnosti - fonološka obrada i fonološko pamćenje.
2. Govorno- glasovne sposobnosti:
 - artikulacijske sposobnosti
 - pokretljivost artikulatora
 - kakvoća glasa – jitter, shimmer, F0, vrijeme fonacije, HNR (omjer signal šum)
3. Pripovijedanje – ukupan broj rečenica i riječi, vrste riječi, vrijeme, trajanje iskaza.

Metode obrade podataka

Rezultati ispitanika uspoređeni su s normama za djecu urednog razvoja na pojedinom testu te je napravljena kvalitativna analiza. Za objektivnu akustičku analizu glasa primijenjen je program za akustičku analizu glasa PRAAT. Rezultati su prikazani grafički i tablično.

REZULTATI I RASPRAVA

Jezične sposobnosti

Receptivni rječnik

Na testu PPVT-III-HR (6) ispitanik je postigao izuzetno nizak rezultat (standardizirana vrijednost 49). Od ukupno 48 riječi koje je trebao prepoznati dječak je prepoznao 30. Dobiveni rezultat odgovara dobi djeteta od 4 godine i 9 mjeseci i upućuje na ispodprosječnost s obzirom na dob i time potvrđuje naše prvo (H1) mišljenje. Rezultat se može povezati s prije navedenim podacima koji govore o sporijem razvoju rječnika osoba s parcijalnom trisomijom 7q (5). Najmanje poteškoća ispitanik je imao u prepoznavanju imenica (68%) i pridjeva (100%). U kategoriji glagola dječak je prepoznao samo 25% glagola. Jedan dio netočnih odgovora može se pripisati i manjoj učestalosti određenih riječi, kao i prisutnosti fonoloških i semantičkih distraktora.

Razumijevanje gramatike

Razumijevanje hrvatske gramatike s obzirom na fleksiju, funkcionalne riječi i njihov redosljed procijenjeno je testom TROG-2: HR (7). Dječak je postigao umjereno nizak rezultat koji odgovara dobi djeteta od 4 godine i 11 mjeseci.

Na prva dva bloka s nizovima rečenica sa dva člana i negacijom ispitanik je ponudio sve točne odgovore, usprkos postojanju leksičkih distraktora. Značajni problemi bili su složenije strukture: rečenice s prijedlozima *u* i *na*, glagolski vid, rečenice s tri i više člana te rečenice s komparacijom u kojima dječak nesustavno griješi.

Iz navedene analize možemo zaključiti kako je dječak pravilno usvojio jednostavnije gramatičke strukture, rečenice s dva člana, odnosno jednostavne neproširene rečenice. Navedenim se strukturama dječak najčešće i služio tijekom svog spontanog govora. Rečenice s negacijom također je razumio i rabio u svom ekspresivnom rječniku. Problem su bile složenije gramatičke konstrukcije koje dječak nije razumio niti se njima služio u ekspresivnom izričaju. Ovakav obrazac nalazimo i kod skupina s intelektualnim poteškoćama koje također imaju probleme s usvajanjem složenijih gramatičkih struktura (10). Rijetka istraživanja koja su se bavila gramatičkom kompetencijom kod osoba s parcijalnom trisomijom 7q upućuju na značajno kašnjenje.

Fonološke sposobnosti

Sposobnost fonološke obrade izuzetno je dobar prediktor usvajanja vještine čitanja u predškolskom razdoblju (11, 12). Odnosi se na sposobnost primjene fonoloških informacija (glasova jezika) u obradi pisanog i govornog jezika (13). Obuhvaća fonološku svjesnost, fonološko pamćenje i fonološko imenovanje, procese bitne i za prepoznavanje riječi (14) i razvoj čitanja (15). Više je zadataka koji se primjenjuju u procjeni spomenutih sposobnosti.

Brzo imenovanje je mjera pristupa i brzine pristupa fonološkim informacijama i ispitana je testom PredČip (8). Ispitanik postiže brzinu od 56 sekunda. Budući da uredna brzina imenovanja pripada vremenskom okviru od 28 sekunda, dobiveni rezultati upućuju na poteškoće u brzini obrade. Ovi problemi mogu biti povezani s pristupom leksičkom spremniku. Isto tako se smatra da je brzo imenovanje niz vještina koje uključuju pozornost, perceptivne i konceptualne vještine, pamćenje, leksičke i artikulacijske vještine. Sve to može rezultirati kasnijim poteškoćama čitanja, jer je brzina imenovanja visoko povezana s brzinom obrade i može se tumačiti u skladu s teorijama koje naglašavaju važnost same automatizacije kao procesa uključenog u usvajanje niza vještina što utječu na čitanje (8).

Metajezična svjesnost važan je korak u predjezičnom razvoju, jer upućuje na višu razinu svijesti o jeziku. Baš je rima jedan od najranijih početaka u tom razvoju, a javlja se između treće i četvrte godine. Rezultati koje je ispitanik postigao na zadacima prepoznavanja rime upućuju na značajno kašnjenje u razvoju fonološke svjesnosti. U rješavanju je primijenjena strategija „pogađanja“. Na zadacima proizvodnje i prepoznavanja rime ponudio je jedan točan odgovor te je ukupan rezultat ispitanika svrstao u kategoriju lošeg postignuća.

Ispitanik je na raščlambi rečenica na riječi postigao prosječni rezultat s obzirom na dob, rastavivši točno četiri od ukupno sedam rečenica. Dječak je imao poteškoće s rečenicama što su sadržavale fonološki dulje riječi (čokolada i autobus) koje djeca često ne percipiraju kao jednu cjelinu pa ih odvoje na dva dijela. Također je uočeno tipično ponašanje djece predškolske dobi koja pri raščlambi priključuju nenaglašene riječi prethodnoj susjednoj naglašenoj punoznačnoj riječi.

Zadatak slogovne raščlambe sastojao se od sedam zadanih čestica. Ispitanik je točno rastavio na slogove samo prvu riječ, što upućuje na to da dječak nema razvijenu vještinu slogovne raščlambe. U zadatku slogovnog stapanja pokazao se vrlo uspješnim te je ponudio sve točne odgovore. Treba istaknuti da je riječ o najjednostavnijoj razini fonološke svjesnosti. No ukupan rezultat koji se odnosi na slogovnu svjesnost pripada kategoriji lošeg postignuća.

Vještina fonemske raščlambe usvojena je na razini do četiri elementa, dok je fonemsko stapanje usvojeno na razini do pet elementa. Ispitanik je postigao rezultat koji gotovo odgovara očekivanjima s obzirom na dob. Djeca već u dobi od pet godina vrlo lako čine fonemsko stapanje i „prepoznaju“ zadane riječi (8).

Poteškoće u fonološkoj obradi osobito se dobro mogu uočiti u zadacima u kojima se manipulira pseudoriječima i rečenicama. Na zadatku ponavljanja lažnih riječi i rečenica (8) dječak postiže potprosječne rezultate. Pri ponavljanju riječi čini niz pogrešaka u obliku omisija, supstitucija i metateza. U ponavljanju rečenica problem su bile složenije strukture, što je i razumljivo, jer one zahtijevaju pomno slušanje i kodiranja u radnom pamćenju te prizivanja danih riječi. Niži rezultat u ponavljanju riječi i pseudoriječi potvrđen je i u subtestu Testa artikulacije (9).

Ukupan rezultat fonološkog imenovanja velikih i malih tiskanih slova svrstavaju ispitanika u kategoriju urednog postignuća.

Govorne sposobnosti

Uočene su artikulacijske poteškoće u obliku omisija, supstitucija i distorzija glasova. Najviše su zahvaćene skupine afrikata i frikativa kao supstitucije i distorzije te glasovi iz skupine sonanata (r, lj). U dječakovom izričaju nalazili smo omisije glasova u različitim pozicijama unutar riječi. Omisije su bile osobito prisutne u složenijim riječima u funkciji pojednostavljenja izgovora. Te vrste izgovornih poteškoća karakteristika su mlađe životne dobi. U govornom izričaju bila su prisutna i obezvučavanja zvučnih glasova. Takva su ponašanja prisutna u urednom razvoju samo tijekom ranog razvoja govora. Nakon tri i pol godine dijete bi, već gotovo posve ispravno trebalo razlikovati zvučne od bezvučnih konsonanata. Tempo govora je umjereno sporiji te blaže skandirajući, a intonacija monotona. Građa artikulacijskih organa je uredna. Uočena je blaže hipotona muskulatura govornog mehanizma i slabija kontrola zračne struje, zbog čega izgovor glasova katkad ima nazalan prizvuk. Unatoč lošijim artikulacijskim sposobnostima koje upućuju na nezreliji sustav, ipak u cjelini nije značajno narušen govorni inteligibilitet.

Trajanje fonacije ispitano je produženom produkcijom svih vokala hrvatskog jezika. Prosječna maksimalna fonacija trajala je pet sekunda. Postignuti rezultat i ovdje upućuje na ograničenja, jer prosječno vrijeme fonacije kod djece urednog razvoja iznosi više od 10 sekunda. Kraće vrijeme fonacije može upućivati na moguće probleme na razini respiracije ili slabiju motoričku koordinaciju laringealne muskulature.

Provedena je akustička analiza fonacije vokala programom za akustičku analizu PRAAT (Tablica 1, Slika 1).

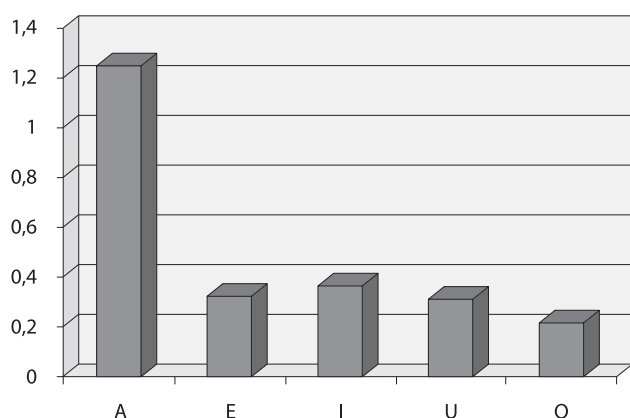
Tablica 1. Prikaz akustičkih vrijednosti za vokale

Vokal	/a/	/e/	/i/	/u/	/o/	Prosjek
Prosječna visina: Hz	260,187	298,390	308,020	317,149	318,338	300,42
Minim. F0: Hz	239,474	276,537	297,694	283,294	307,689	280,94
Maks. F0: Hz	278,179	311,824	320,788	327,341	326,156	312,86
Jitter (local): %*	1,243	0,322	0,362	0,309	0,217	0,49
Shimmer (local, dB): dB**	0,660	0,335	0,178	0,249	0,202	0,32
Omjer signal/ šum (HNR)***	13,287	21,853	24,482	29,048	26,875	23,11

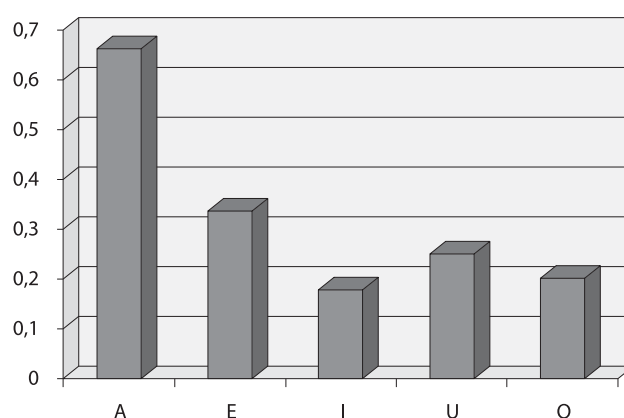
* uredne vrijednosti <1%

** uredne vrijednosti < 0,5dB

*** uredan glas > 10dB



SLIKA 1. Vrijednosti jittera (%)



SLIKA 2. Vrijednosti shimmera (dB) kod vokala

Usporedba fonacija svih pet vokala pokazuje neujednačenost izmjerenih parametara, iako je većina njih u granicama blizu urednih prosječnih vrijednosti za dob (265Hz) (16). Vokal /a/ je „neutralan“ i moglo se očekivati da će imati i najmanja odstupanja. No pokazalo se da je imao najslabiji HNR omjer, najveći shimmer i jitter (Slike 1 i 2) te najniže fonacijske visine. Očekivane su više fonacijske frekvencije kod „visokih“ vokala /i/ i /e/ u odnosu na „niske“ vokale /u/ i /o/, no dogodilo se suprotno (Tablica 1). Jednim dijelom prisutni hipotonus i slabija motorička koordinacija mogli su pridonijeti ovom rezultatu. Glas je percipiran kao blaže šuman.

Zadatci dijadohokineze primijenjeni su radi procjene maksimalne brzine naizmjeničnih pokreta artikuladora, sposobnosti motoričke govorne koordinacije i planiranja kroz brzinu pomicanja artikuladora. Pri ponavljanju jednostavnijih kombinacija /pa/, /ta/, /ka/ dječak je, prema Fletcherovim normama(17), postigao blaže ispodprosječan rezultat. Tako je dječaku za ponavljanje 20 sekvencija slogova /pa/ trebalo 6,3 sekunda, za slogove /ta/ 5,8, a za slogove /ka/ 6,5 sekunda. Brzina ponavljanja kombinacije slogova /pa/-/ta/-/ka/ deset je puta iznosila 9,2 sekunde i ulazi u kategoriju nižeg prosjeka. Tijekom izgovaranja ispitanikov glas je bio tiši, govorna brzina sporija te su uočene poteškoće s disanjem.

Sposobnosti pripovijedanja

Ispitanikove sposobnosti procijenjene su na dva načina: analizom spontanog govora i analizom transkripta priče (dio PredČiP testa)(8).

Tip naracije koji se primjenjivao u dobivanju uzorka spontanog govora bio je *script* (18). Dječak je pričao o rođendanskoj proslavi. Izgovoreno je ukupno 10 jednostavnih pripovjednih rečenica i niti jedan složeni iskaz u vremenu od jedne minute i osam sekunda. Govorni uzorak sastojao se od ukupno 42 riječi s prosječnom dužinom rečenica od 4,2 riječi. U izričaju su dominirale imenice (38%), slijede glagoli (17%), prilozi i pridlozi (12%) te zamjenice (9%) i veznici (5%). Održavanje teme postizalo se dodatnim poticanjima i pitanjima.

U zadatku visoko strukturiranog poticanja tražilo se da na temelju prikazanih slika u nizu dječak ispriča priču. Očekivalo se da će prilikom pričanja upotrijebiti barem jednu složenu sintaktičku strukturu, ali dječak se služio samo jednostavnim iskazima kao i prilikom svog spontanog govora. S obzirom na analizu natuknica i pojavnica dječak je postigao urednu leksičku raznolikost. No važno je uzeti u obzir broj rečenica i sve ostale analizirane elemente. Likovi su bili označeni pokaznim zamjenicama, rečenice su bile jedno-

stavne neproširene. Kod djece urednog razvoja očekuje se da će prije polaska u školu tijekom pripovijedanja poštivati redosljed te od triju traženih strukturnih elemenata označiti najmanje dva, i to likove i problem, ili problem i rješenje (8). Pripovijedanje bi se trebalo odvijati na posve strukturalan način te bi se s porastom životne dobi trebao povećavati kompletan broj epizoda (19). Priča je ispričana pravilnim redosljedom, no likovi, problem, rješenje i ishod priče nisu označeni. Analiza spontanog govora i transkripta priče upućuju na nižu razinu pripovjednih sposobnosti ispitanika u odnosu na dob i time se potvrđuje hipoteza H_4 .

Unatoč inferiornijoj strukturi pripovjednog izričaja dječak je sposoban voditi kraće razgovore i donekle održavati temu, samostalno postavljati pitanja sugovorniku i logično na njih odgovarati. Čak je i samostalno inicirao komunikaciju s poznatim i nepoznatim osobama. Razgovori su većinom kratko trajali, bili su jednostavnih iskaza, oskudnog rječnika uz gramatičke pogreške te često i „telegrafskog“ stila izričaja.

ZAKLJUČAK

Klinička obilježja koja se mogu uočiti kod dječaka i koja ga povezuju s ostalim opisanim slučajevima parcijalne trisomije 7q obilježja su fenotipa poput: nisko položenih i izbočenijih uški, spojenih dužih obrva, malog nosa i strabizma lijevog oka. Postoje poteškoće na planu fine i grube motorike, intelektualne poteškoće (od granično prema lakoj) te abnormalnosti genitalno-urinarog trakta. Dječak je izrazito kasno progovorio. No unatoč inicijalnom značajnom zaostajanju, dječak je u ispitanim jezično-govornim sposobnostima dostigao razinu rezultata u rasponu od blaže ispodprosječnosti do razine urednog postignuća. Treba istaknuti da dječak živi u vrlo poticajnom okruženju te je vrlo rano uključen u redovite terapijske postupke (logopedijske, fizioterapeutske), što je zacijelo pridonijelo općem, spoznajnom i komunikacijskom razvoju.

Opisani slučaj dokazuje da parcijalna trisomija 7q nije nužno povezana s izostankom jezika i govora. Ovo istraživanje može samo potvrditi različitosti unutar populacije s parcijalnom trisomijom 7q. Potvrđeno je izrazito kašnjenje u jezično-govornom razvoju, ali isto je tako upozoreno na važnost pravodobnog poticanja i intervencije u svim područjima razvoja radi maksimalnog razvoja potencijala pojedinca.

U vrijeme ovog istraživanja dječak je krenuo u prvi razred redovite osnovne škole uz asistenta u nastavi i dobro se uklopio te ostvaruje relativno dobru verbalnu komunikaciju sa članovima obitelji i prijateljima.

Kratice:

PPVT-III-HR – Peabody slikovni test receptivnog rječnika
TROG -2:HR – test za razumijevanje gramatike

PredČIP – test za procjenjivanje predvještina čitanja i pisanja
DDK – verbalna dijadohokineza
F0 – fundamentalna frekvencija
HNR – omjer signal/šum

NOVČANA POTPORA/FUNDING

Nema/None

ETIČKO ODOBRENJE/ETHICAL APPROVAL

Nije potrebno/None

SUKOB INTERESA/CONFLICT OF INTEREST

Autori su popunili the *Unified Competing Interest form* na www.icmje.org/coi_disclosure.pdf (dostupno na zahtjev) obrazac i izjavljuju: nemaju potporu niti jedne organizacije za objavljeni rad; nemaju financijsku potporu niti jedne organizacije koja bi mogla imati interes za objavu ovog rada u posljednje 3 godine; nemaju drugih veza ili aktivnosti koje bi mogle utjecati na objavljeni rad./All authors have completed the *Unified Competing Interest form* at www.icmje.org/coi_disclosure.pdf (available on request from the corresponding author) and declare: no support from any organization for the submitted work; no financial relationships with any organizations that might have an interest in the submitted work in the previous 3 years; no other relationships or activities that could appear to have influenced the submitted work.

LITERATURA

1. Barišić I, Marušić Della Marina B. Genetske osnove razvojnog zaostajanja/mentalne retardacije. *Paediatr Croat.* 2007;51:191-200.
2. Turnpenny P, Ellard S. Emeryjeve osnove medicinske genetike. Zagreb: Medicinska naklada, 2011.
3. Scelsa B, Bedeaschi FM, Gueneri S, Lalatta F, Introvini P. Partial Trisomy of 7q: Case report and literature review. *J Child Neurol.* 2008;23:572-9. doi: 10.1177/0883073807309776
4. Couzin D, Haits A, Watt JL, Johnston AW. Partial trisomy 7 (q32-qter) syndrome in two children. *J Med Genet.* 1986;23:461-5.
5. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/5357/chromosome-7q-duplication>, 5.1.2017.
6. Dunn LM, Dunn DM, Kovačević M, et al. Priručnik za PPVT-III-HR. Jastrebarsko: Naklada Slap; 2009.
7. Bishop DVM, Kuvač-Kraljević J, Hržica G, Kovačević M., Kologranić Belić L. Priručnik za TROG-2:HR. Naklada Slap. Jastrebarsko; 2003.
8. Kuvač-Kraljević J, Lenček M. Priručnik za PredČIP test. Naklada Slap. Jastrebarsko; 2012.
9. Vuletić D. Test artikulacije. Fakultet za defektologiju Sveučilišta u Zagrebu. Zagreb; 1990.
10. Singer Harris NG, Bellugi U, Bates E, Jones W, Rossen M. Contrasting profiles of language development in children with Williams and Down syndromes. In: Thal D, Reilly J, (Eds.). Special issue on origins of communication disorders. *Dev Neuropsychol.* 1997;13:345-70.
11. Reid G. Dyslexia. A Practitioner's Handbook. Fourth Edition. Chichester. UK: John Wiley & Sons Ltd.; 2009.
12. Ivšac-Pavliša J, Lenček M. Fonološke vještine i fonološko pamćenje: neke razlike između djece urednog jezičnog razvoja, djece s prenatalnim oštećenjem mozga i djece s posebnim jezičnim teškoćama kao temeljni prediktor čitanja. *Hrvatska revija za rehabilitacijska istraživanja.* 2011;47:1-16.
13. Wagner RK, Torgesen JK. The nature of phonological processing and its causal role in the acquisition of reading skills. *Psychol Bull.* 1987;101:192-212. doi:10.1037/0033-2909.101.2.192
14. Fletcher JM, Lyon GR, Fuchs LS, Barnes MA. Learning disabilities: From identification to intervention. New York: Guilford Guilford. 2007.
15. Abou-Esad T, Alli R, Abd El-Hamid H. Assessment of Arabic phonological awareness and its relation to word reading ability. *Logopedics, phoniatrics, vocology.* 2015;41:174-80. doi:10.3109/14015439.2015.1088062

16. Williamson G. Human communication: A linguistic introduction. 2nd ed. Speech Language Services. Billingham. UK; 2006.
17. Shipley K, McAfee JG. Assessment in Speech-Language Pathology: A Resource Manual Cengage Learning, Delmar Cengage NY:Learning. 2009.
18. Hedberg NL, Westby CE. Analyzing story-telling skills: Theory to practice. AZ: Communication Skill Builders. Tuscon; 1993.
19. Liles B. Narrative discourse in children with language disorders and children with normal language: A critical review of the literature. J Speech Hearing Res. 1993;36:868-882. doi:10.1044/jshr.3605.868

SUMMARY

Speech and language abilities in a boy with partial trisomy 7q

Emica Farago, Matea Jukić

Partial trisomy on chromosome 7 (7q) is a rare condition resulting from duplication of the 7q long arm. It is usually associated with delayed psychomotor development, characteristic phenotypic features and profound learning disabilities. The clinical picture is highly variable and depends on the size of duplicated segments. The aim of this study was to examine the range of receptive vocabulary and understanding of grammar, acquisition of early reading and writing skills, speech and motor skills, voice quality and narrative abilities in a boy with partial trisomy 7q. The child's chronological age during the study period was 7 years and 10 months. Data analysis showed that the boy had a reduced range of receptive vocabulary and achieved low scores on the test of grammar reception (TROG-2: HR). His speech and motor skills were impaired, as well as his voice quality. The boy had acquired some early reading and writing skills. He showed good results in the variables of breaking down sentences to words, variable of phonemic awareness and phonological naming of uppercase and lowercase letters.

Key words: trisomy; chromosomes, chromosome 7; vocabulary; reading; writing; voice quality