

ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ REVIEW

Γλωσσικά και γνωστικά χαρακτηριστικά νηπίων με σύνδρομο Williams-Beuren Η μεταξύ τους σχέση

Το σύνδρομο Williams-Beuren (SWB) είναι μια νευροαναπτυξιακή διαταραχή που οφείλεται στη διαγραφή μιας περιοχής στο χρωμόσωμα 7q11.23 και συνιστά βασική αιτία συννοσηρότητας με τη νοητική καθυστέρηση. Το εν λόγω σύνδρομο εμφανίζει συγκεκριμένο γλωσσικό και γνωστικό φαινότυπο. Στο παρόν άρθρο παρουσιάζονται τα γλωσσικά χαρακτηριστικά των νηπίων με SWB, με έμφαση στις αδυναμίες και στις δεξιότητες των συγκεκριμένων παιδιών, καθώς και στο πώς και στο κατά πόσο αυτά τα χαρακτηριστικά εμμένουν και στην εφηβεία. Παράλληλα, αναλύονται τα γνωστικά τους χαρακτηριστικά και δίνεται έμφαση ανάμεσα στο γλωσσικό και στο γνωστικό τους προφίλ με κριτικό σχολιασμό στη μεταξύ τους σχέση, μέσα από σύγχρονα ερευνητικά και κλινικά ευρήματα.

1. ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Το σύνδρομο Williams-Beuren (SWB) είναι μια σπάνια γενετικά προκαθορισμένη νευροαναπτυξιακή διαταραχή, με εκτιμώμενο επιπολασμό 1:7.500 έως 1:15.000 γεννήσεις.¹⁻³ Απαντάται εξ ίσου και στα δύο φύλα, εμφανίζοντας διακριτά φυσιολογικά, ανατομικά, νοητικά και κοινωνικά χαρακτηριστικά.¹⁻⁵ Υπαίτια για την εμφάνιση του συνδρόμου είναι η επαναλαμβανόμενη διαγραφή 25 περίπου γονιδίων στην περιοχή 7q11.23 του χρωμοσώματος 7 κατά τη διάρκεια της μίτωσης.¹ Τα άτομα με το συγκεκριμένο σύνδρομο εμφανίζουν ήπια έως μέτρια νοητική καθυστέρηση.²

Μολονότι τα νήπια και τα παιδιά προσχολικής ηλικίας με WBS έχουν ποικίλα γνωστικά και συμπεριφορικά προφίλ, σε πολλά αναδύονται ευδιάκριτα ανατομικά, φυσιολογικά, γνωστικά και συμπεριφορικά χαρακτηριστικά που δημιουργούν έναν διακριτό φαινότυπο.^{1,6,7} Τα περισσότερα παιδιά στην πορεία της ζωής τους αντιμετωπίζουν ιατρικά προβλήματα, όπως καρδιαγγειακές ανωμαλίες (στένωση πνευμονικής και στένωση αορτής), μυοσκελετικά προβλήματα, παροδική παιδική υπερασβεστιαμία και δυσανεξία στη γλυκόζη.⁵ Στα φυσιολογικά χαρακτηριστικά τους

εντάσσονται το βραχύ ανάστημα, το στρογγυλό πρόσωπο με μικρό σαγόνι, η ολιγοδοντία ή η μικροδοντία, το ευρύ μέτωπο, η μικρή ανεστραμμένη μύτη, το φαρδύ στόμα με πλήρη κάτω χείλη, η βραχνή φωνή^{6,8} και, γενικότερα, ιδιόμορφα χαρακτηριστικά στο πρόσωπο.⁹ Τέλος, στα άτομα με γαλανά ή πράσινα μάτια είναι συνήθως εμφανές ένα δαντελωτό μοτίβο στην ίριδα.¹⁰

Στα γνωστικά χαρακτηριστικά των παιδιών εντάσσεται η ήπια έως μέτρια νοητική καθυστέρηση (μέσος όρος IQ: 55-60, αλλά υπάρχουν και άτομα με WBS των οποίων ο δείκτης νοημοσύνης τους εκτείνεται από 40-90), οι σχετικά διατηρημένες λεκτικές ικανότητες, αλλά και οι μειωμένες οπτικοχωρικές ικανότητες.^{11,12} Τα νήπια με WBS παρουσιάζουν ελλείμματα στον κοινωνικό τομέα, όπως η ένδειξη προτίμησης της συντροφιάς με ενηλικούς παρά με συμμαθητές τους,¹³ η έλλειψη φόβου και συστολής προς αγνώστους,² η αδιάκριτη φιλικότητα και η ασυνήθιστα έντονη προσήλωση στο πρόσωπο του άλλου, που είναι εμφανής ακόμη και από τη βρεφική ηλικία.⁷ Ακόμη, τα νήπια μπορεί να εμφανίζουν συμπεριφορικές, ψυχικές και συναισθηματικές διαταραχές, όπως φοβίες, άγχος, συναισθηματική αστάθεια, επιθετικότητα, εκρήξεις θυμού,

ΑΡΧΕΙΑ ΕΛΛΗΝΙΚΗΣ ΙΑΤΡΙΚΗΣ 2022, 39(2):181-187
ARCHIVES OF HELLENIC MEDICINE 2022, 39(2):181-187

Δ. Κατσαρού,¹
Γ. Ανδρέου²

¹Πανεπιστήμιο Λευκωσίας,
Λευκωσία, Κύπρος
²Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας,
Βόλος, Ελλάδα

The linguistic and cognitive characteristics of infants with Williams-Beuren syndrome

Abstract at the end of the article

Λέξεις ευρητηρίου

Γλωσσική ανάπτυξη
Γνωστική ανάπτυξη
Νηπιακή ηλικία
Νοητική καθυστέρηση
Σύνδρομο Williams-Beuren

Υποβλήθηκε 13.3.2021
Εγκρίθηκε 1.5.2021

προβλήματα προσοχής και υπερκινητικότητας (διαταραχή ελλειμματικής προσοχής και υπερκινητικότητας, ΔΕΠΥ), μειωμένες αντοχές στη ματαίωση.^{13,14}

Ο συγκεκριμένος συνδυασμός χαρακτηριστικών έχει ως αποτέλεσμα τον διακριτό φαινότυπο που διαχωρίζει το SWB από τα υπόλοιπα σύνδρομα με νοητική καθυστέρηση.¹² Παρά τη μέση συνολική βαθμολογία του IQ (55–60), υπάρχουν διαφοροποιήσεις στα γλωσσικά και στα γνωστικά χαρακτηριστικά, που αποτελούν και τον σκοπό του παρόντος άρθρου.⁴

2. ΓΛΩΣΣΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ WILLIAMS-BEUREN

Αρχικά, οι ερευνητές ασχολήθηκαν με το προσληπτικό λεξιλόγιο, τους εννοιολογικούς ορισμούς και την προφορική ευχέρεια σε παιδιά με WBS και σε παιδιά με σύνδρομο Down, εξομοιωμένα ως προς το νοητικό δυναμικό τους.¹⁵ Στη δοκιμασία λεξιλογίου και οι δύο ομάδες σημείωσαν πολύ χαμηλές επιδόσεις. Όμως, η ποιοτική ανάλυση των εν λόγω δεδομένων έδειξε ότι τα παιδιά με WBS παρήγαγαν απαντήσεις με μεγαλύτερη ακρίβεια. Για παράδειγμα, τα παιδιά με WBS χρησιμοποιούσαν πιο σύνθετες συντακτικά δομές, το λεξιλόγιό τους ήταν πλουσιότερο και πολύπλοκο στην αυθόρμητη συζήτηση, ενώ και οι απαντήσεις στους εννοιολογικούς ορισμούς ήταν καλύτερες.¹⁵

Οι νεότερες έρευνες συνέκριναν τις επιδόσεις των νηπίων με WBS με εκείνες των τυπικά αναπτυσσόμενων νηπίων, καταδεικνύοντας ότι ορισμένοι γλωσσικοί τομείς φαίνεται να υστερούν ενώ άλλοι να εμφανίζουν την αναμενόμενη ανάπτυξη, καθώς τα γλωσσικά χαρακτηριστικά των ατόμων με WBS δεν ακολουθούν την ίδια αναπτυξιακή πορεία όπως στα άτομα τυπικής ανάπτυξης ή στα άτομα που πάσχουν από νοητική καθυστέρηση ή άλλο σύνδρομο.^{7,16} Πιο συγκεκριμένα, χρησιμοποιήθηκε δείγμα παιδιών νηπιακής ηλικίας και υποστηρίχθηκε ότι πολλές πτυχές της γλωσσικής ανάπτυξης, περιλαμβανομένου του προσληπτικού λεξιλογίου, της γραμματικής και της κατονομασίας, είναι πιθανόν να εμφανίζονται με καθυστέρηση σε νήπια με WBS, ενώ ενδέχεται οι ίδιες αυτές πτυχές αργότερα να αναπτυχθούν κανονικά.¹⁷ Οι ερευνητές που ερεύνησαν παιδιά με WBS στο τέλος της σχολικής τους ηλικίας υποστήριξαν ότι αυτές οι καλές επιδόσεις στις γλωσσικές δοκιμασίες εμφανίζονται στην εφηβεία, όχι όμως νωρίτερα.¹⁸

Ειδικότερα, τα αποτελέσματα των νεότερων ερευνών έδειξαν ότι, αν και οι ενήλικες με WBS χρησιμοποιούν τη γλώσσα αποτελεσματικά ως κοινωνικό εργαλείο, τα νήπια συχνά αντιμετωπίζουν δυσκολίες στον τομέα του λεξιλογίου/σημασιολογίας.^{4,19} Επί πλέον, τα νήπια παρουσιάζουν

σημαντική καθυστέρηση στην απόκτηση εκφραστικής γλώσσας.⁷ Έτσι, οι ερευνητές υποστήριξαν ότι οι πρώτες λέξεις συχνά δεν εμφανίζονται κατά μέσο όρο πριν από τον 28ο μήνα της ζωής των νηπίων, αν και φαίνεται να παρουσιάζεται μεγάλο χρονικό άνυσμα στην έκταση και στον χρόνο της γλωσσικής καθυστέρησης.²⁰ Ειδικότερα, τα νήπια αυτά κατακτούν τις πρώτες 100 λέξεις περίπου στους 40 μήνες ζωής, ενώ τα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά στους 18 μήνες.²¹ Επιπρόσθετα, μολονότι στα νήπια τυπικής ανάπτυξης υπάρχουν τα συγκεκριμένα αναπτυξιακά γνωστικά και γλωσσικά ορόσημα,⁷ στα νήπια με WBS η αναφορική δείξη παρουσιάζεται μετά την εμφάνιση της εκφραστικής γλώσσας, όπως και η ικανότητα κατηγοριοποίησης λέξεων.²² Επίσης, αν και τα μεγαλύτερα παιδιά διαθέτουν πλούσιο λεξιλόγιο, συχνά παρουσιάζουν σημαντικές αδυναμίες στην εννοιολογική γλώσσα,³ δηλαδή αδυνατούν να δώσουν τον κατάλληλο ορισμό των λέξεων, αδυνατούν να κατανοήσουν λέξεις που εκφράζουν επιρρηματική σχέση (π.χ. τόπο, χρόνο, ποσότητα, κατεύθυνση), καθώς και επίθετα τα οποία δηλώνουν ομοιότητα, ποσότητα ή είναι προσδιοριστικά.²¹ Ένα ακόμη χαρακτηριστικό των παιδιών σχολικής ηλικίας είναι ότι μπορούν να αντικαταστήσουν μια λέξη, σε περίπτωση που δεν είναι σε θέση να σκεφθούν την κατάλληλη, με μια συνώνυμη ή με μια λέξη η οποία βρίσκεται πλησίον του νοήματος της λέξης που ψάχνουν.¹⁹ Ακόμη, αρκετές φορές τα παιδιά με SWB χρησιμοποιούν στερεοτυπικές εκφράσεις²³ ή λέξεις χωρίς σαφές περιεχόμενο, δίνοντας την εντύπωση της συνεχούς φλυαρίας.²⁴

Στον γραμματικό/συντακτικό τομέα τα παιδιά σχολικής ηλικίας και οι ενήλικες με SWB έχουν αρκετές δυνατότητες, σε αντίθεση με τα νήπια που επιδεικνύουν μεγάλες δυσκολίες.^{3,19,25} Πιο συγκεκριμένα, οι έφηβοι με το εν λόγω σύνδρομο φαίνεται να χρησιμοποιούν αυθόρμητα την παθητική φωνή, να κατανοούν τις αναστρέψιμες προτάσεις και να είναι ικανοί να διορθώνουν τις συντακτικά λανθασμένες προτάσεις.^{15,26} Ωστόσο, το εν λόγω υψηλό μορφολογικό επίπεδο διαπιστώθηκε μετά από συγκριτικές έρευνες σε παιδιά με σύνδρομο Down, με έρευνες οι οποίες πραγματοποιήθηκαν στην αγγλική γλώσσα, μια γλώσσα με περιορισμένη μορφολογία. Η έρευνα στην ελληνική γλώσσα εστίασε στην ικανότητα παραγωγής Wh-ερωτήσεων σε παιδιά με WBS, σε παιδιά με ειδική γλωσσική διαταραχή και σε παιδιά τυπικής ανάπτυξης, και επιβεβαίωσε τις προηγούμενες έρευνες, αφού τα παιδιά με WBS μεγαλύτερης ηλικίας είχαν κατακτήσει τις ερωτηματικές προτάσεις, ενώ τα μικρότερης ηλικίας παιδιά δεν είχαν καλές επιδόσεις, εμφάνιζαν όμως παρόμοια λάθη με τα παιδιά τυπικής ανάπτυξης.^{27,28} Οι ερευνητές αναφέρουν ότι τα λάθη των ατόμων με SWB εμφανίζονται στις προθέσεις, στον πληθυντικό αριθμό των ουσιαστικών, στις καταλήξεις του αορίστου, στο γένος

των άρθρων και στις καταλήξεις, ενώ τα παιδιά με SWB τα καταφέρνουν καλύτερα στην κλίση ομαλών ουσιαστικών.²⁰ Παρουσιάζουν όμως δυσκολίες στον σχηματισμό των ρημάτων του ανώμαλου αορίστου, στη χρήση του συγκριτικού βαθμού, στη χρήση των αντωνυμιών του γ' προσώπου και δυσκολίες στην κατανόηση των ερωτηματικών προτάσεων οι οποίες εισάγονται με αναφορικές λέξεις, όπως ποιος, πού, τι, πότε.^{4,24}

Στο φωνολογικό επίπεδο εμφανίζονται δυσκολίες στην ταχύτητα της ομιλίας, στην ποιότητα της φωνής και στην ευχέρεια, αν και ο λόγος των νηπίων με SWB είναι αρκετά κατανοητός και εκφραστικός.²¹ Τα νήπια εμφανίζουν ίδια λάθη με τα τυπικώς αναπτυσσόμενα νήπια ίδιας νοητικής ηλικίας, ενώ στη σχολική ηλικία η άρθρωση των παιδιών με SWB συμβαδίζει με τη χρονολογική τους ηλικία. Ωστόσο, ενδέχεται να παρουσιάσουν δυσκολίες στην αποκωδικοποίηση πολυσύλλαβων λέξεων, οι οποίες προκύπτουν ως αποτέλεσμα της πτωχής φωνολογικής τους ενημερότητας,^{3,4} γεγονός που μπορεί να οφείλεται σε μεγάλο ποσοστό στους χαλαρούς μυς του στόματος ή των χειλιών τους.²⁹ Επίσης, φάνηκε ότι τα παιδιά με WBS που βρίσκονται σε συνθήκες έντασης ή άγχους ομιλούν πιο γρήγορα και με ασυνήθιστο ρυθμό.¹⁴

Στον πραγματολογικό τομέα της γλώσσας τυπικά χαρακτηριστικά των νηπίων με WBS είναι η κοινωνικότητα, η εκφραστικότητα, αλλά και η φλυαρία. Βέβαια, και σε αυτόν τον τομέα εμφανίζουν αδυναμίες, καθώς συχνά αδυνατούν να εκφέρουν κατάλληλο λόγο μέσα στο κατάλληλο επικοινωνιακό πλαίσιο, ενώ η πολυλογία έχει τη μορφή επαναλαμβανόμενων και κενών περιεχομένου λέξεων.^{3,24} Επίσης, τα νήπια με SWB αδυνατούν να διατηρήσουν ή να ολοκληρώσουν ένα θέμα, ενώ κάποια νήπια φάνηκε να επιθυμούν να παρατείνουν τη συζήτηση με στόχο να καλύψουν τις ελλείψεις τους στο λεξιλόγιο, χρησιμοποιώντας στρατηγικές όπως η αλλαγή του θέματος και η αντικατάστασή του με ένα περισσότερο οικείο σε αυτά θέμα, οι ερωτήσεις κοινωνικού ή προσωπικού επιπέδου, η χρησιμοποίηση βλεμματικής επαφής, χειρονομιών και εκφράσεων προσώπου.⁴ Έχει βρεθεί ότι, αν και τα συγκεκριμένα παιδιά είναι εξαιρετικά ομιλητικά, το περιεχόμενο του λόγου τους στερείται συνοχής, γιατί πολλές φορές αρχίζουν τη συζήτηση με ακατάλληλο τρόπο και συχνά δεν λαμβάνουν υπ' όψιν τους την προοπτική των άλλων.¹⁹ Επίσης, τα νήπια με SWB δυσκολεύονται στην ικανότητα εναλλαγής επικοινωνιακών ρόλων και δεν κατανοούν εύκολα τη διαφορά ψέματος και αστείου.^{21,30} Ακόμη, σύμφωνα με άλλη έρευνα, ο επικοινωνιακός λόγος των νηπίων με SWB χαρακτηρίζεται από υπερβολική χρήση κοινωνικών και συναισθηματικών τεχνασμάτων.⁷ Σύμφωνα, ακόμη, με έρευνα, η αφηγηματική ικανότητα των παιδιών σχολικής

ηλικίας με WBS χαρακτηρίζεται από καλές φωνολογικές, λεξιλογικές και συντακτικές δεξιότητες, αλλά οι περιγραφές των ιστοριών τους είναι λιγότερο αποτελεσματικές συγκριτικά με εκείνες των τυπικά αναπτυσσόμενων παιδιών ως προς τη συνοχή και το συνολικό λεξιλόγιο.³¹

Έχει βρεθεί ότι οι γλωσσικές δεξιότητες των παιδιών με WBS είναι αντίστοιχες με τη μη λεκτική νοητική ηλικία τους, εκτός από τις δοκιμασίες προσληπτικού λεξιλογίου, όπου φαίνεται ότι οι επιδόσεις τους είναι καλύτερες. Καλύτερες είναι ακόμη οι δεξιότητες παραγωγής λόγου που σχετίζονται με τις οπτικοχωρικές δεξιότητες, αν και οι επιδόσεις τους σε αυτόν τον τομέα είναι μειωμένες. Τέλος, οι επιδόσεις στις πραγματολογικές τους δεξιότητες παρουσιάζουν διακυμάνσεις.¹⁹

Θα πρέπει να τονιστεί ότι το εν λόγω σύνδρομο, εξ αιτίας των μικρών δειγμάτων του, μπορεί να οδηγήσει σε ανακριβείς ερμηνείες των αποτελεσμάτων.³² Παράλληλα, ερευνητές τονίζουν ότι σε πληθυσμούς με WBS τα πρότυπα επίδοσης σε εκφραστικό και προσληπτικό λόγο μπορεί να ποικίλλουν ανάλογα με τα εργαλεία που χρησιμοποιούνται αλλά και τις ηλικιακές ομάδες στις οποίες γίνεται κάθε φορά η μέτρηση.¹⁸

3. ΓΝΩΣΤΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ WILLIAMS-BEUREN

Οι τυποποιημένες δοκιμασίες σε μεγαλύτερα παιδιά και ενήλικες δείχνουν ότι τα άτομα με SWB έχουν ήπια έως μέτρια νοητική καθυστέρηση, με μέσο όρο IQ 50–60 μονάδες, ενώ σε όλο το φάσμα του συνδρόμου η νοητική καθυστέρηση εκτείνεται από 40–100.⁴ Οι έρευνες που εξέτασαν το IQ των ασθενών με σύνδρομο WB στην πάροδο του χρόνου φανερώνουν ότι αυτό παραμένει σταθερό σε όλη τη διάρκεια της ηλικίας τους.^{33,34}

Το προφίλ των γνωστικών ικανοτήτων των παιδιών σχολικής ηλικίας και των ενηλίκων με SWB εμφανίζει επαρκείς γλωσσικές ικανότητες,^{7,35} ανεπτυγμένη ακουστική βραχύχρονη μνήμη,³ δυνατότητες στην κατανόηση των εκφράσεων του προσώπου, στη μουσική και στην κοινωνική αλληλεπίδραση.¹² Τα ελλείμματα των ατόμων με SWB συνίστανται στις οπτικοχωρικές και στις οπτικοκινητικές δεξιότητες,²⁰ στην κατανόηση των διαστάσεων του χώρου, στον σχεδιασμό και στην επίλυση προβλημάτων, στη χωρική και στην αριθμητική ικανότητα και στη μακροπρόθεσμη λεκτική μνήμη.^{12,36}

Ειδικότερα, φάνηκε ότι τα βρέφη με SWB είναι ικανά στη διάκριση μεταξύ δύο και τριών διαφορετικών στοιχείων, όχι όμως μεταξύ 8 και 16 στοιχείων, δυσκολία που φαίνεται να εκτείνεται σε όλη τη διάρκεια της ζωής τους.³⁶ Ένα ακόμη

χαρακτηριστικό των νηπίων με SWB είναι η εμφάνιση υπερευαίσθησίας στους δυνατούς ήχους^{11,12} και η προτίμηση χρήσης του αριστερού χεριού έναντι του δεξιού.^{15,37}

Τα νήπια με WBS επιδεικνύουν, επίσης, σχετικές δυνατότητες στην αναγνώριση και στη διάκριση προσώπων.^{38,39} Άλλη έρευνα όμως αναφέρει ότι το έντονο ενδιαφέρον των παιδιών με WBS στα πρόσωπα των άλλων μπορεί να προκαλέσει διαταραχές στην από κοινού εστίαση της προσοχής, η οποία με τη σειρά της συνδέεται με την κατάκτηση της γλώσσας.⁴⁰ Ειδικότερα, υποστηρίχθηκε ότι η δυσκολία συμμετοχής στην από κοινού εστίαση της προσοχής μπορεί να αποτελέσει θεμελιώδη παράγοντα άτυπης ή καθυστερημένης γλωσσικής ανάπτυξης.⁴¹ Επίσης, τα νήπια εμφανίζουν καθυστέρηση στην απόκτηση κινητικών δεξιοτήτων και στην επίτευξη των γλωσσικών ορόσημων.⁸

Ένα ακόμη πεδίο που έλκει το ενδιαφέρον είναι η μελέτη των εκτελεστικών λειτουργιών εντός του γνωστικού προφίλ του συνδρόμου. Οι εκτελεστικές λειτουργίες αναφέρονται σε μια ομάδα γνωστικών διεργασιών υψηλότερης τάξης που συνδέονται με τις προμετωπιαίες περιοχές του εγκεφαλικού φλοιού, οι οποίες ρυθμίζουν τις γνωστικές, τις κοινωνικές και τις συναισθηματικές συμπεριφορές.⁴² Νοούνται, έτσι, ως ένα σύνολο χωριστών, αλλά συναφών δομών και περιλαμβάνουν τη γνωστική ευελιξία, την επίλυση προβλημάτων, τον σχεδιασμό, την αναστολή και τη μνήμη εργασίας.⁴³ Ακόμη, έχουν παρατηρηθεί καθυστερήσεις και δυσλειτουργίες στην αναστολή και στη μνήμη εργασίας των νηπίων με WBS.⁴⁴ Άλλοι ερευνητές διαπίστωσαν την ύπαρξη ελλειμμάτων στην προσοχή και στις ανασταλτικές δεξιότητες μεγαλύτερων ατόμων.⁴⁵ Επί πλέον, μολονότι παρατήρησαν βελτιώσεις στις εκτελεστικές λειτουργίες κατά τη διάρκεια της πρώιμης παιδικής ηλικίας, τα ελλείμματα εξακολουθούσαν να υπάρχουν και στην ενηλικίωση.⁴⁵

Τα χωρικά ελλείμματα είναι περισσότερο εμφανή σε δοκιμασίες που εμπλέκουν οπτικοχωρικές δεξιότητες και αφορούν στην κατασκευή ή στην αντιγραφή μοτίβων, στην κατασκευή τετραγώνων κ.ά. Η εκτέλεση των εν λόγω δοκιμασιών εξαρτάται από την ικανότητα ενός ατόμου να βλέπει ένα αντικείμενο ως ένα σύνολο μερών και να χρησιμοποιεί αυτά τα μέρη για την κατασκευή ενός αντιγράφου του εικονιζόμενου αντικειμένου. Τα νήπια με WBS δυσκολεύονται στην κατασκευή ακόμη και απλών σχεδίων που εμπλέκουν τη χρήση ενός μόνο μοτίβου.⁴⁶ Επί πλέον, παρουσιάζουν μειωμένη ικανότητα αναπροσανατολισμού στο περιβάλλον.⁴⁷

Πρέπει, τέλος, να τονιστεί ότι η ετερογένεια στη γνωστική λειτουργία και η σχετική διαφορά ανάμεσα σε λεκτικές και χωρικές ικανότητες συνυπάρχουν με την ήπια ή τη μέτρια νοητική καθυστέρηση.⁴⁴ Σε αντίθεση με άλλα σύνδρομα

(π.χ. σύνδρομο Down) που εμφανίζουν σχετικά πιο ομοιογενή προφίλ σε τομείς της γνωστικής λειτουργίας, το WBS έχει διαφορετική αναπτυξιακή πορεία σε κάθε γνωστικό τομέα.^{7,35} Επί πλέον, διαπιστώθηκε μεγάλη μεταβλητότητα στα γνωστικά προφίλ, με ορισμένους συμμετέχοντες να σημειώνουν πολύ χαμηλές γνωστικές βαθμολογίες, ενώ άλλους να υπάγονται στο εύρος τυπικής ανάπτυξης στις οπτικοακουστικές δοκιμασίες.³²

4. Η ΣΧΕΣΗ ΜΕΤΑΞΥ ΓΛΩΣΣΙΚΩΝ ΚΑΙ ΓΝΩΣΤΙΚΩΝ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΩΝ – ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Παλαιότερες έρευνες της δεκαετίας του 1980 υποστήριξαν την άποψη ότι (α) η γλώσσα δεν συνδέεται με τη συνολική γνωστική ικανότητα και (β) η γλώσσα των ατόμων με WBS δεν επηρεάζεται από τη νοητική καθυστέρηση σε κανέναν άλλο τομέα εκτός από τη βραδεία ανάπτυξη.^{9,15} Το παραπάνω επιχείρημα προέκυψε από τις επιδόσεις νηπίων με διάγνωση του συνδρόμου, που εμφάνιζαν καλύτερες επιδόσεις σε γλωσσικές δοκιμασίες σε σχέση με το νοητικό δυναμικό τους.^{4,45} Αυτή η διάσταση μεταξύ γλωσσικών επιδόσεων και νοητικού δυναμικού είχε ως αποτέλεσμα μια ομάδα ερευνητών να χαρακτηρίζει «άνισο» το γνωστικό προφίλ των ατόμων με WBS, ενώ η διερεύνηση της συγκεκριμένης σχέσης αποτέλεσε κέντρο της επιστημονικής αναζήτησης.^{7,12,49}

Οι ερευνητές υποστήριξαν ότι οι υψηλότερες επιδόσεις δεν αποδεικνύουν ότι η γλωσσική ικανότητα παραμένει ανεπηρέαστη, αφού οι επιδόσεις αυτές προέκυψαν μετά από σύγκριση των επιδόσεων εφήβων και νεαρών ατόμων με σύνδρομο Down ή ειδική γλωσσική διαταραχή και αυτό είχε ως αποτέλεσμα να φαίνεται ότι τα άτομα με SWB είχαν υψηλότερες επιδόσεις, ότι δηλαδή οι μετρήσεις τούς «ευνόησαν». Για την εξαγωγή ασφαλέστερων συμπερασμάτων πρότειναν τη διεξαγωγή συγκριτικών αλλά και διαχρονικών μελετών με άτομα τυπικής ανάπτυξης.²⁴

Πιο πρόσφατα δεδομένα αναφέρουν ελλείμματα σε όλους τους τομείς της γλώσσας σε σχέση με τα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά.^{26,50} Θεωρείται επίσης ότι οι γλωσσικές ικανότητες στο WBS επηρεάζονται άμεσα από την άνιση ανάπτυξη του γνωστικού τους συστήματος και, επομένως, δεν υπάρχει καθυστερημένη ή υπολειμματική γλωσσική ανάπτυξη αλλά άτυπη. Ακόμη, αναφέρεται ότι οι αναπτυξιακές διαταραχές, όπως το SWB, χαρακτηρίζονται από μη φυσιολογική λειτουργικότητα και, επομένως, οι γλωσσικές επιδόσεις πρέπει να προκύπτουν από μη φυσιολογικές λειτουργίες στους υποκείμενους μηχανισμούς. Υποστηρίζεται, τέλος, ότι οι ρίζες της άτυπης γλωσσικής ανάπτυξης μπορούν να ανιχνευτούν σε πρώιμες διαδικασίες,

όπως η καθυστέρηση του βαβίσματος, η καθυστέρηση στις κινήσεις του χεριού και η κατάτμηση της ροής του λόγου.²⁶

Ευρήματα των ερευνών που εξέτασαν τη σχέση γνωστικών και γλωσσικών χαρακτηριστικών κατέδειξαν ότι η δυσκολία συμμετοχής στην από κοινού εστίαση της προσοχής μπορεί να αποτελέσει θεμελιώδη παράγοντα άτυπης ή καθυστερημένης γλωσσικής ανάπτυξης,^{41,50} ενώ διαχρονικές μελέτες επισημαίνουν ότι οι συμπεριφορικές εκδηλώσεις βασίζονται σε διαφορετικές υποκείμενες γνωσιακές διεργασίες σε σχέση με τα τυπικώς αναπτυσσόμενα άτομα.^{7,51} Επίσης, παλαιότερες μελέτες που βασίστηκαν στη θεωρία του Piaget διατύπωσαν την άποψη ότι απαραίτητη προϋπόθεση για την κατανόηση των ανεστραμμένων παθητικών προτάσεων είναι η ανάπτυξη της ανεστραμμένης σκέψης.⁵⁰ Υποστηρίχθηκε, ακόμη, ότι στα νήπια με WBS και στα νήπια με σύνδρομο Down το ρυθμικό βάβισμα και το ρυθμικό κτύπημα των χεριών τους αρχίζουν σχεδόν ταυτόχρονα, επειδή αντανακλούν παράλληλες εκδηλώσεις ρυθμικών συμπεριφορών και εμφανίζονται πριν από την έναρξη της λεξιλογικής κατανόησης ή παραγωγής. Επίσης, θεωρείται ότι ο ρυθμός του βαβίσματος, επειδή ταιριάζει με τις συλλαβές της ώριμης ομιλίας, αποτελεί σημαντικό βήμα στη διαδικασία της απόκτησης της γλώσσας.⁵²

Ακόμη, έρευνες οι οποίες μελέτησαν την επικοινωνιακή συμπεριφορά παιδιών με WBS υποστηρίζουν ότι τα γονίδια της περιοχής q11.23 του χρωμοσώματος 7 ρυθμίζουν γενικότερες κοινωνικο-γνωστικές λειτουργίες, οι οποίες συνιστούν προϋπόθεση για την ανάπτυξη και τη χρήση συμβολικών συστημάτων, όπως η γλώσσα.^{16,41} Μάλιστα, φάνηκε ότι τα νήπια εκδηλώνουν λιγότερες συνεργατικές συμπεριφορές, π.χ. δείξη, εναλλαγή βλέμματος, αυθόρμητο λειτουργικό παιχνίδι, και ελλείμματα στη διυποκειμενική επικοινωνία.⁵³ Τα ελλείμματα στις εν λόγω δεξιότητες, που συνιστούν προϋπόθεση για την κατανόηση γλωσσικών νοημάτων και την παραγωγή λέξεων, πιθανόν να οδηγούν σε δυσκολίες στον πραγματολογικό τομέα.⁵⁰

Τα παραπάνω υποστηρίζονται και από νευρολογικές μελέτες, οι οποίες καταδεικνύουν δομικές και χημικές ανωμαλίες σε δομές του ενδογενούς σχηματισμού κινήτρων, καθώς και σε περιοχές του εγκεφαλικού νεοφλοιού οι οποίες ευθύνονται για την εύρυθμη λειτουργία της διυποκειμενικής επικοινωνίας και της συνεργατικής μάθησης.^{42,50} Πιο συγκεκριμένα, στα παιδιά με WBS το μέγεθος κάποιων δομών είναι μικρότερο, ενώ ο προμετωπιαίος φλοιός και οι αμυγδαλοειδείς πυρήνες έχουν μεγάλο όγκο σε σχέση με τις αντίστοιχες δομές παιδιών τυπικής ανάπτυξης. Ακόμη, παρατηρούνται διαταραχές στη χημική σύσταση της παρεγκεφαλίδας και άτυπη ημισφαιρική ασυμμετρία.^{9,26,54} Επομένως, με βάση τα στοιχεία των νευροανατομικών μελετών, η ανάπτυξη του εγκεφάλου των ατόμων με WBS θεωρείται άτυπη και όχι απλά καθυστερημένη.⁵⁴⁻⁵⁶

Συμπερασματικά, το SWB χαρακτηρίζεται από ένα άνισο γνωστικό προφίλ σχετικών δυνατοτήτων και αδυναμιών, στο οποίο η γλωσσική ικανότητα λογίζεται ως μια σχετική δυνατότητα.⁵⁷ Σε γενικές γραμμές, τα άτομα με WBS ακολουθούν ίδιους περίπου τρόπους για την κατάκτηση της γλώσσας με τα άτομα τυπικής ανάπτυξης. Ωστόσο, υπάρχουν ολοένα και περισσότερες ενδείξεις ότι η βραχύχρονη λεκτική μνήμη, που εμφανίζεται συχνά ως η ισχυρότερη ικανότητα των ατόμων αυτών, είναι πιο σημαντική στην απόκτηση του λεξιλογίου και στη βελτίωση των μορφολογικών δυνατοτήτων απ' ό,τι στα συνομήλικα άτομα τυπικής ανάπτυξης.^{3,19,25} Επίσης, πρόσφατες έρευνες κατέδειξαν ελλείμματα σε κοινωνικές δεξιότητες που συνιστούν προϋπόθεση για την κατανόηση γλωσσικών νοημάτων και την παραγωγή λέξεων.^{3,24,58} Επομένως, κρίνεται σκόπιμο να λαμβάνονται υπ' όψιν οι σχετικές δυνατότητες στη βραχύχρονη μνήμη αλλά και τα επικοινωνιακά ελλείμματα κατά τον σχεδιασμό παρεμβάσεων στα άτομα με WBS, αποσκοπώντας σε πιο αποτελεσματικές παρεμβάσεις. Τέλος, προτείνεται η διεξαγωγή περισσότερων ερευνών, ώστε να φωτιστεί το πλέγμα των συμπεριφορικών, των γνωστικών, των κοινωνικών και των γλωσσικών αλληλεπιδράσεων.^{58,59}

ABSTRACT

The linguistic and cognitive characteristics of infants with Williams-Beuren syndrome

D. KATSAROU,¹ G. ANDREOU²

¹University of Nicosia, Nicosia, Cyprus, ²University of Thessaly, Volos, Greece

Archives of Hellenic Medicine 2022, 39(2):181-187

Williams-Beuren Syndrome (SWB) is a neurodevelopmental disorder caused by the deletion of an area on chromosome 7q11.23. It is a major cause of intellectual disability, with a specific linguistic and cognitive phenotype. This article presents the language characteristics of infants with SWB, with an emphasis on the skills and weaknesses of these children, and investigation of if and how these characteristics persist in adolescence. From review of current

research and clinical findings, the cognitive characteristics of the syndrome are analyzed, with emphasis on the relationship between the language and cognitive profile.

Key words: Cognitive development, Infants, Intellectual disabilities, Language development, Williams-Beuren syndrome

Βιβλιογραφία

- ANTONELL A, DEL CAMPO M, MAGANO LF, KAUFMANN L, DE LA IGLESIA JM, GALLASTEGUI F ET AL. Partial 7q11.23 deletions further implicate *GTF2I* and *GTF2IRD1* as the main genes responsible for the Williams-Beuren syndrome neurocognitive profile. *J Med Genet* 2010, 47:312–320
- MERLA G, BRUNETTI-PIERRI N, MICALE L, FUSCO C. Copy number variants at Williams-Beuren syndrome 7q11.23 region. *Hum Genet* 2010, 128:3–26
- MERVIS CB, JOHN AE. Cognitive and behavioral characteristics of children with Williams syndrome: Implications for intervention approaches. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2010, 154C:229–248
- MARTENS MA, WILSON SJ, REUTENS DC. Research review: Williams syndrome: A critical review of the cognitive, behavioral, and neuroanatomical phenotype. *J Child Psychol Psychiatry* 2008, 49:576–608
- POBER BR, JOHNSON M, URBAN Z. Mechanisms and treatment of cardiovascular disease in Williams-Beuren syndrome. *J Clin Invest* 2008, 118:1606–1615
- DAI L, BELLUGI U, CHEN XN, PULST-KORENBERG AM, JÄRVINEN-PASLEY A, TIROSH-WAGNER T ET AL. Is it Williams syndrome? *GTF2IRD1* implicated in visual-spatial construction and *GTF2I* in sociability revealed by high resolution arrays. *Am J Med Genet A* 2009, 149A:302–314
- JÄRVINEN-PASLEY A, BELLUGI U, REILLY J, MILLS DL, GALABURDA A, REISS AL ET AL. Defining the social phenotype in Williams syndrome: A model for linking gene, the brain, and behavior. *Dev Psychopathol* 2008, 20:1–35
- POBER BR. Williams-Beuren syndrome. *N Engl J Med* 2010, 362:239–252
- BELLUGI U, BIHRLE A, JERNIGAN T, TRAUNER D, DOHERTY S. Neuropsychological, neurological, and neuroanatomical profile of Williams syndrome. *Am J Med Genet Suppl* 1990, 6:115–125
- GREENBERG F, LEWIS RA. The Williams syndrome. Spectrum and significance of ocular features. *Ophthalmology* 1988, 95:1608–1612
- FERRERO GB, HOWALD C, MICALE L, BIAMINO E, AUGELLO B, FUSCO C ET AL. An atypical 7q11.23 deletion in a normal IQ Williams-Beuren syndrome patient. *Eur J Hum Genet* 2010, 18:33–38
- VAN HERWEGEN J. Williams syndrome and its cognitive profile: The importance of eye movements. *Psychol Res Behav Manag* 2015, 8:143–151
- RIBY DM, HANLEY M, KIRK H, CLARK F, LITTLE K, FLECK R ET AL. The interplay between anxiety and social functioning in Williams syndrome. *J Autism Dev Disord* 2014, 44:1220–1229
- RODGERS J, RIBY DM, JANES E, CONNOLLY B, McCONACHIE H. Anxiety and repetitive behaviours in autism spectrum disorders and Williams syndrome: A cross-syndrome comparison. *J Autism Dev Disord* 2012, 42:175–180
- BELLUGI U, SABO H, VAID J. Spatial deficits in children with Williams syndrome. In: Stiles-Davis J, Kritchovsky M, Bellugi U (eds) *Spatial cognition: Brain bases and development*. Lawrence Erlbaum Associates, Hillsdale, New Jersey, 1988:273–298
- ALFIERI P, MENGHINI D, MAROTTA L, DE PEPPLO L, RAVÀ L, SALVAGUARDIA F ET AL. A comparison between linguistic skills and socio-communicative abilities in Williams syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2017, 61:866–876
- VOLTERRA V, CASELLI MC, CAPIRCI O, TONUCCI F, VICARI S. Early linguistic abilities of Italian children with Williams syndrome. *Dev Neuropsychol* 2003, 23:33–58
- YPSILANTI A, GROUIOS G, ALEVRIADOU A, TSAPKINI K. Expressive and receptive vocabulary in children with Williams and Down syndromes. *J Intellect Disabil Res* 2005, 49:353–364
- BROCK J. Language abilities in Williams syndrome: A critical review. *Dev Psychopathol* 2007, 19:97–127
- MERVIS CB, ROBINSON BF, BERTRAND J, MORRIS CA, KLEIN-TASMAN BP, ARMSTRONG SC. The Williams syndrome cognitive profile. *Brain Cogn* 2000, 44:604–628
- MERVIS CB. Language and literacy development of children with Williams syndrome. *Top Lang Disord* 2009, 29:149–169
- ROBINSON BF, MERVIS CB, ROBINSON BW. The roles of verbal short-term memory and working memory in the acquisition of grammar by children with Williams syndrome. *Dev Neuropsychol* 2003, 23:13–31
- ROYSTON R, OLIVER C, MOSS J, ADAMS D, BERG K, BURBIDGE C ET AL. Brief report: Repetitive behaviour profiles in Williams syndrome: Cross syndrome comparisons with Prader-Willi and Down syndromes. *J Autism Dev Disord* 2018, 48:326–331
- MERVIS CB, BECERRA AM. Language and communicative development in Williams syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2007, 13:3–15
- BENÍTEZ-BURRACO A, GARAYZÁBAL E, CUETOS F. Syntax in Spanish-speaking children with Williams syndrome. *J Commun Disord* 2016, 60:51–61
- KARMILOFF-SMITH A. Atypical epigenesis. *Dev Sci* 2007, 10:84–88
- STAVRAKAKI S. Wh-questions in Greek children with Williams syndrome: A comparison with SLI and normal development. In: Barkte S, Siegmüller J (eds) *Williams syndrome across languages*. John Benjamins Publ Co, Amsterdam/Philadelphia, 2004:295–338
- JOFFE V, VARLOKOSTA S. Patterns of syntactic development in children with Williams syndrome and Down's syndrome: Evidence from passives and wh-questions. *Clin Linguist Phon* 2007, 21:705–727
- ΑΛΕΥΡΙΑΔΟΥ Α, ΝΤΙΝΑΣ Κ. Ο αφηγηματικός λόγος ενός παιδιού με σύνδρομο Williams: Μελέτη περίπτωσης. *Σύγχρονη Εκπαίδευση: Τρίμηνη Επιθεώρηση Εκπαιδευτικών Θεμάτων* 2008, 155:177–189
- REILLY J, LOSH M, BELLUGI U, WULFECK B. "Frog, where are you?"

- Narratives in children with specific language impairment, early focal brain injury, and Williams syndrome. *Brain Lang* 2004, 88:229–247
31. MARINI A, MARTELLI S, GAGLIARDI C, FABBRO F, BORGATTI R. Narrative language in Williams syndrome and its neuropsychological correlates. *J Neurolinguist* 2010, 23:97–111
 32. KARMILOFF-SMITH A, BROWN JH, GRICE S, PATERSON S. Dethroning the myth: Cognitive dissociations and innate modularity in Williams syndrome. *Dev Neuropsychol* 2003, 23:227–242
 33. FISCH GS, CARPENTER N, HOWARD-PEEBLES PN, HOLDEN JJ, TARLETON J, SIMENSEN R ET AL. Studies of age-correlated features of cognitive-behavioral development in children and adolescents with genetic disorders. *Am J Med Genet A* 2007, 143A:2478–2489
 34. MERVIS CB, KISTLER DJ, JOHN AE, MORRIS CA. Longitudinal assessment of intellectual abilities of children with Williams syndrome: Multilevel modeling of performance on the Kaufman Brief Intelligence Test-second edition. *Am J Intellect Dev Disabil* 2012, 117:134–155
 35. MIEZAH D, PORTER M, BATCHELOR J, BOULTON K, VELOSO GC. Cognitive abilities in Williams syndrome. *Res Dev Disabil* 2020, 104:103701
 36. VAN HERWEGEN J, ANSARI D, XU F, KARMILOFF-SMITH A. Small and large number processing in infants and toddlers with Williams syndrome. *Dev Sci* 2008, 11:637–643
 37. VAN STRIEN JW, LAGERS-VAN HASELEN GC, VAN HAGEN JM, DE COO IFM, FRENS MA, VAN DER GEEST JN. Increased prevalences of left-handedness and left-eye sighting dominance in individuals with Williams-Beuren syndrome. *J Clin Exp Neuropsychol* 2005, 27:967–976
 38. ANNAZ D, KARMILOFF-SMITH A, JOHNSON MH, THOMAS MSC. A cross-syndrome study of the development of holistic face recognition in children with autism, Down syndrome, and Williams syndrome. *J Exp Child Psychol* 2009, 102:456–486
 39. IBERNON L, TOUCHET C, POCHON R. Emotion recognition as a real strength in Williams syndrome: Evidence from a dynamic non-verbal task. *Front Psychol* 2018, 9:463
 40. THOMAS MSC, KARMILOFF-SMITH A. Modeling language acquisition in atypical phenotypes. *Psychol Rev* 2003, 110:647–682
 41. THOMAS MS, VAN HERWEGEN J. Williams syndrome and language development. In: Brooks PJ, Kempe V (eds) *Encyclopedia of language development*. Sage, London, 2014:667–669
 42. NG-CORDELL E, HANLEY M, KELLY A, RIBY DM. Anxiety in Williams syndrome: The role of social behaviour, executive functions and change over time. *J Autism Dev Disord* 2018, 48:796–808
 43. MENGHINI D, ADDONA F, COSTANZO F, VICARI S. Executive functions in individuals with Williams syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2010, 54:418–432
 44. RHODES SM, RIBY DM, PARK J, FRASER E, CAMPBELL LE. Executive neuropsychological functioning in individuals with Williams syndrome. *Neuropsychologia* 2010, 48:1216–1226
 45. GREER J, RIBY DM, HAMILTON C, RIBY LM. Attentional lapse and inhibition control in adults with Williams syndrome. *Res Dev Disabil* 2013, 34:4170–4177
 46. FRANKISKAKIS JM, EWART AK, MORRIS CA, MERVIS CB, BERTRAND J, ROBINSON BF ET AL. LIM-kinase1 hemizyosity implicated in impaired visuospatial constructive cognition. *Cell* 1996, 86:59–69
 47. LAKUSTA L, DESSALEGN B, LANDAU B. Impaired geometric reorientation caused by genetic defect. *Proc Natl Acad Sci U S A* 2010, 107:2813–2817
 48. BROCK J, JARROLD C, FARRAN EK, LAWS G, RIBY DM. Do children with Williams syndrome really have good vocabulary knowledge? Methods for comparing cognitive and linguistic abilities in developmental disorders. *Clin Linguist Phonet* 2007, 21:673–688
 49. PALIKARA O, ASHWORTH M, VAN HERWEGEN J. Addressing the educational needs of children with Williams syndrome: A rather neglected area of research? *J Autism Dev Disord* 2018, 48:3256–3259
 50. ΠΑΠΑΗΛΙΟΥ Χ. Ο ρόλος των γονιδίων στην τυπική και αποκλίνοια γλωσσική ανάπτυξη: Το παράδειγμα του συνδρόμου Williams-Beuren. Στο: Βογινδρούκας Ι, Οκαλίδου Α, Σταυρακάκη Σ (Επιμ.) *Αναπτυξιακές γλωσσικές διαταραχές: Από τη βασική έρευνα στην κλινική πράξη*. Εκδόσεις Επίκεντρο, Θεσσαλονίκη, 2010:175–195
 51. MERVIS CB, PITTS CH. Children with Williams syndrome: Developmental trajectories for intellectual abilities, vocabulary abilities, and adaptive behavior. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2015, 169:158–171
 52. COBO-LEWIS AB, OLLER DK, LYNCH MP, LEVINE SL. Relations of motor and vocal milestones in typically developing infants and infants with Down syndrome. *Am J Ment Retard* 1996, 100:456–467
 53. PAPAELIOU CF, FRYSSIRA H, KODAKOS A, KAILA M, BENAVELI E, MI-CHAELIDES K ET AL. Nonverbal communication, play, and language in Greek young children with Williams syndrome. *Child Neuropsychol* 2011, 17:225–241
 54. CHIANG MC, REISS AL, LEE AD, BELLUGI U, GALABURDA AM, KORENBERG JR ET AL. 3D pattern of brain abnormalities in Williams syndrome visualized using tensor-based morphometry. *Neuroimage* 2007, 36:1096–1109
 55. DIEZ-ITZA E, MARTÍNEZ V, FERNÁNDEZ-URQUIZA M, ANTÓN A. Morphological profile of Williams syndrome: Typical or atypical? In: Benavides A, Schwartz A, Richard G (eds) *Language development and disorders in Spanish-speaking children*. Springer International Publ, Cham, 2017:311–327
 56. MENGHINI D, DI PAOLA M, FEDERICO F, VICARI S, PETROSINI L, CALTAGIRONE C ET AL. Relationship between brain abnormalities and cognitive profile in Williams syndrome. *Behav Genet* 2011, 41:394–402
 57. NAZZI T, GOPNIK A, KARMILOFF-SMITH A. Asynchrony in the cognitive and lexical development of young children with Williams syndrome. *J Child Lang* 2005, 32:427–438
 58. MERVIS CB, ROBINSON BF, ROWE ML, BECERRA AM, KLEIN-TASMAN BP. Relations between language and cognition in Williams syndrome. In: Barkte S, Siegmüller J (eds) *Williams syndrome across languages*. John Benjamins Publ Co, Amsterdam/Philadelphia, 2004:63–92
 59. VELLEMAN SL, MERVIS CB. Children with 7q11.23 duplication syndrome: Speech, language, cognitive, and behavioral characteristics and their implications for intervention. *Perspect Lang Learn Educ* 2011, 18:108–116
-

Corresponding author:

D. Katsarou, 46 Tenedou street, 544 53 Thessaloniki, Greece
e-mail: dimkatsarou@gmail.com