



Aleksandra Wach

Neurosensus Therapy Center

Poland

<https://orcid.org/0009-0003-1765-8001>

Katarzyna Kaczorowska-Bray

University of Gdańsk

Poland

<https://orcid.org/0000-0003-4510-9002>

Logopedic aspects of development of children with Prader-Willi syndrome

ABSTRACT: Prader-Willi syndrome (PWS) is a rare, genetically determined disorder, most often resulting from a deletion of chromosome 15, usually occurring as a result of a *de novo* mutation, regardless of gender. Symptoms of the syndrome include muscle hypotonia in early life, hyperphagia (excessive appetite), which can lead to obesity, hormonal disorders, psychomotor and speech development delays, and cognitive and behavioral disorders. From a speech therapist's point of view, a child diagnosed with this syndrome requires multifaceted support from as early as possible in life, due to characteristic structural and functional disorders. From a speech therapist's point of view, a child diagnosed with this syndrome requires multifaceted support from as early as possible in life, due to characteristic disorders in the structure and functioning of the orofacial sphere, abnormalities in primary functions, including feeding disorders, as well as complex problems in psychomotor development.

KEYWORDS: speech therapy issues, Prader-Willi syndrome, feeding, speech development

Logopedyczne aspekty rozwoju dzieci z zespołem Pradera-Williego

STRESZCZENIE: Zespół Pradera-Williego (*Prader-Willi syndrome*, PWS) to rzadkie, genetycznie uwarunkowane schorzenie, wynikające najczęściej z delecji chromosomu 15, występujące zwykle w wyniku mutacji *de novo*, niezależnie od płci. Objawy zespołu obejmują m.in. hipotonię mięśniową na początkowym etapie życia, hiperfagię (nadmierny apetyt), mogącą prowadzić do otyłości, zaburzenia hormonalne, opóźnienia rozwoju psychoruchowego i mowy oraz zaburzenia poznawcze i behawioralne. Z punktu widzenia logopedy dziecko z diagnozą tego syndromu wymaga wieloaspektowego wsparcia możliwie od jak najwcześniejszego momentu życia, ze względu na charakterystyczne zaburzenia budowy i funkcjonowania sfery orofacialnej, nieprawidłowości w przebiegu funkcji prymarnych, w tym zaburzenia w przyjmowaniu pokarmu, a także złożone problemy w rozwoju psychoruchowym.

SŁOWA KLUCZOWE: problemy logopedyczne, zespół Pradera-Williego, karmienie, rozwój mowy

Acknowledgements

The authors would like to express their sincere thanks to Professor Arkadiusz Mański for all his help and support.

Introduction

Mona Griffer and Vijayachandra Ramachandra (2012, p. 426) distinguish five elements that form the basis of a child's language development. These are: intellectual potential, opportunities for physical exploration of the environment, properly functioning auditory and visual analyzers, and social interactions. Disorders in any of these areas can be compensated for by using the others. From a speech therapist's point of view, this list should be expanded to include, among other things, the proper structure and functioning of the orofacial sphere, normal reflexes, and primary functions. The proper development of primary functions – sucking, swallowing, and breathing – is the foundation of a child's development. In the first months of life, feeding is one of the key activities of an infant, ensuring proper motor development and influencing the formation of the anatomy and function of the orofacial system. In the case of children with Prader-Willi syndrome, feeding from birth is a serious challenge for parents, specialists, and the child itself.

Prader-Willi syndrome is the most common genetic disorder associated with obesity (Ziora, Kardas, Kubica, 2007, p. 24). The syndrome was first identified in 1956. Since then, most publications on Prader-Willi syndrome have focused on medical and genetic aspects of the syndrome. The prevalence of PWS in Europe varies between 1:8,000 and 1:45,000 live births, depending on the source of information, and it occurs equally in both sexes (Wierzba, 2014, p. 95; Krefft, Śmigiel, Adamowski, Stembalska, 2014; Krasińska, Skowrońska, 2017, p. 102). The prevalence of the syndrome is not related to race. The disorder is not hereditary, as the vast majority of cases (99%) are *de novo* mutations (Cassidy, Williams, Dykens, 2000, pp. 136–146).

Depending on age, different clinical symptoms of the syndrome can be observed, making it difficult to diagnose the condition, especially in the youngest patients (Kapczuk, Beń-Skowronek, Trojanowska-Szostek, Kątska, 2012, p. 82). According to the criteria of V.A. Holm et al. (1993), modified by M. Gunay-Aygun et al. (2001), the indications for cytogenetic and molecular diagnosis of Prader-Willi syndrome are:

- Up to 2 years of age – significant muscular hypotonia¹, significantly reduced activity and increased sleepiness, weakened deep tendon reflexes, very

1 Muscle hypotonia, as described by P. Komasińska and B. Steiborn (2020: 28), “usually manifests itself in the first months of a child's life, but often obstetric history data indicate the presence of hypotonia already during the fetal period.”

weak or absent sucking reflex, inability to breastfeed, need for feeding via a nasogastric tube;

- Between 2 and 6 years of age – psychomotor development delay as well as significant muscular hypotonia and weak sucking reflex (data from medical history);
- Ages 6-12 – history of muscle hypotonia (often persistent) and weak sucking reflex, global psychomotor developmental delays, excessive appetite and central obesity, dysmorphic features;
- Over 12 years of age – excessive appetite and central obesity (in the absence of preventive measures), cognitive disorders, intellectual disability, hypogonadotropic hypogonadism, and/or behavioral disorders (according to: Obersztyn 2021, pp. 639–640).

Certain features of the behavioral profile of a patient with PWS depend on the type of change in genetic material. Thanks to cytogenetic and molecular studies, it is possible to distinguish between genetic subtypes of the syndrome, which differ in some symptoms (Krefft, Śmigiel, Adamowski, Stembalska, 2014). The differences in phenotype are mainly evident between the two most common disorders: paternal deletion 15q11-13 and maternal uniparental disomy (Góralaska, Bednarczuk, Rosłon et al., 2018, p. 358).

Communication functioning of children with PWS

According to the subject literature, children with PWS acquire the ability to speak later than their peers, and their passive vocabulary is much richer than their active vocabulary. However, their speech is unclear and not always grammatically correct; as a result, it is often incomprehensible (Smyk, 2017, p. 203; Błaszynski, Brzozowska-Misiewicz, Twardo, 2021, p. 436). Due to the presence of hypotonia, gross motor skills and speech development in children with PWS are delayed – their first words may not appear until the age of 2 (Grechi, Cammarata, Mariani, 2012, p. 3). Speech is characterized by poor vocabulary and difficulties in understanding linguistic and grammatical structures (Wierzba, 2014, p. 95).

Pronunciation is described as imprecise in terms of articulation, nasal, with insufficient intonation, unnatural pitch and roughness of voice, and disturbed prosody. All this, combined with the slow speech rate of people with PWS, may resemble the characteristics of flaccid dysarthria (Lewis, 2006, p. 272). Language problems concern grammar, morphology, narrative, and pragmatics (Lewis, 2006, p. 272).

The causes of speech development difficulties include:

- reduced muscle tone (hypotonia),
- anatomical defects (e.g., high arched palate),

- abnormalities in saliva production,
- cognitive deficits,
- reduced respiratory support,
- neurological disorders manifested by difficulties in remembering sound sequences and planning the movement of articulatory organs (Smyk, 2017, p. 203; Lewis, 2006, pp. 273–274).

Recurrent upper respiratory tract infections and hypertrophy of the third tonsil are also significant for speech development in people with PWS. Table 1 below lists the main clinical features of PWS that affect speech and language development in this group.

Table 1
Clinical features of Prader-Willi syndrome and communication disorders in this group

Clinical features	Impact of clinical features on speech/language
Oral cavity: ▪ micrognathia (small mandible) ▪ narrow palate Gothic palate	Impaired articulation skills
Larynx: ▪ altered development due to endocrine problems	Difficulties in determining voice pitch
Teeth: ▪ gradual deterioration due to reduced saliva secretion and enamel hypoplasia	Impaired articulation skills
Hypotonia: ▪ poor mobility of the palate and throat ▪ stretching of the laryngeal muscles ▪ slow articulation movements	Nasalization Difficulty determining pitch Imprecise articulation and slow speech rate
Cognitive functions: ▪ developmental delay ▪ sequential thinking	Delayed development of active speech and comprehension Impaired narrative skills
Behavioral disorders: ▪ aggressive outbursts ▪ stubbornness ▪ manipulative behavior ▪ depression ▪ emotional instability ▪ obsessive-compulsive disorder ▪ self-harm: skin picking ▪ difficulties in social interactions ▪ difficulty understanding social norms	Impaired pragmatic skills

Source: Own study based on: Lewis, 2006, p. 273.

Articulation

B. Lewis states that the most likely cause of difficulties in articulating sounds is weakened motor function of the articulatory organs, especially difficulty in verticalizing the tongue and performing rapid, precise, alternating movements of the articulators (Lewis, 2006, p. 274). Errors in sound production include elisions, substitutions, deformations, consonant simplifications, and difficulties in sequencing syllables. Usually, the most difficult phonemes to pronounce are those that are most complex in terms of motor skills, such as /s/, /š/, /r/, and consonant clusters (Lewis, 2006, p. 274). Mundson-Davis mentions that characteristic features of the facial structure in people with PWS, such as a short lower lip, arched mouth, high arched palate, small mandible, and malocclusion, can cause articulation problems (Mundson-Davis, 1988, pp. 124–133, as cited in: Midro, Olchowik, Lebiedzińska, Midro, 2009, p. 153).

Researchers indicate that children with PWS master the ability to articulate sounds correctly later than their healthy peers (Thompson, Butler, MacLean, Joseph, 1996, p. 8; Downey, Knutson, 1995, pp. 142–155, as cited in: Lewis, 2006, p. 274), while some patients exhibit atypical patterns, such as phonological disorders or speech apraxia (Munson-Davis, 1988, pp. 124–133, as cited in Lewis, 2006, p. 274), which may result from varying degrees of neurological disorders (Błęszyński, Brzozowska-Misiewicz, Twardo, 2021, p. 436). Children with speech apraxia often do not develop intelligible speech until school age, so it may be helpful to incorporate alternative or augmentative communication, which would reduce the level of frustration resulting from communication difficulties and enable the user to expand their vocabulary and language skills (Lewis, 2006, 274).

Vocabulary

People with Prader-Willi syndrome usually have a poor vocabulary, which may be due to insufficient stimulation of speech development (Libura, 2007, p. 53). Sometimes children know a word but do not use it because it is difficult to articulate. Older children, on the other hand, may withdraw from more advanced verbal communication, resorting to simple, basic gestures, words, and phrases, often due to frustration caused by their statements not being understood by those around them. An additional problem is that they often have difficulty organizing their conceptual system, i.e., categorizing, identifying opposites, establishing hierarchies, generalizing, and abstracting (Libura, 2007, p. 53).

Voice

The voice of a person with PWS may differ from what is expected for their gender and age in terms of pitch, quality, intensity, and resonance – it is often high-pitched, rough, hoarse, low-intensity, with audible nasal noise (Lewis, 2006, p. 274). Abnormalities in the development of the larynx can lead to an excessively high voice, while open nasalization is caused by hypotonia, which makes it difficult for the soft palate to make tight contact with the back of the throat, as well as delayed palatal movement. Although open nasalization is most commonly reported in these patients, cases of closed nasalization are also sometimes observed. Growth hormone therapy, which is used in some cases and can affect voice pitch, is also significant for the voice. In order to reduce open nasal speech and thus improve speech intelligibility, surgical procedures similar to those used in patients with cleft palate can be used in patients with Prader-Willi syndrome (Lewis, 2006, p. 275).

Speech fluency

Speech fluency disorders, such as stuttering or cluttering, are rare in people with Prader-Willi syndrome (Lewis, 2006, p. 275). There has not been sufficient research on this topic, but clinical observations indicate that sporadic symptoms of speech disfluency are caused by the linguistic and cognitive deficits of patients. In addition, slow speech rate, impaired prosody, and poor motor skills in the articulatory organs affect the natural rhythm and melody of speech (Lewis, 2006, p. 275)².

Forming longer utterances

Those with Prader-Willi syndrome usually exhibit language difficulties, both in terms of understanding and producing speech, with difficulties in active speech

2 According to research by Kleppe et al. (1990; as cited in Defloor, van Borsel, Curfs, 2000, p. 87), the percentage of speech disfluencies among the 18 children with PWS studied ranged from 1 to 34%, with interjections (36%) and revisions being the most common, accounting for 26% of the total number of disfluencies. Other types of disfluencies, such as repetition of words, parts of words, phrases, and incomplete phrases, accounted for 16%, 10%, 9%, and 3% of all disfluencies, respectively; no repetitions of single sounds were recorded. However, the researchers found that despite the presence of speech disfluencies in many of the subjects, only one of them exhibited characteristics typical of stuttering.

being more pronounced (Kleppe, Katayama, Shipley, Foushee, 1990, pp. 300–309). Analysis of speech samples has led to the conclusion that these individuals construct shorter utterances than their peers and, as a result, their narrative abilities are at a lower level; they have difficulty recalling the content of stories they have heard before, as well as answering questions about facts and conclusions. Although language problems contribute to low narrative skills, there are also other possible causes for these difficulties, such as poor short-term memory, auditory processing disorders, or other cognitive deficits that affect the conversational skills of people with PWS and make it difficult for them to function in society (Lewis, 2006, p. 285, p. 276).

Children with PWS also have problems mastering the grammatical aspects of language, often using only one- or two-word utterances for a long time, characteristic of the language level of 2-year-olds (Błęszyński, Brzozowska-Misiewicz, Twardo, 2021, p. 437). They rely on the simplest parts of a sentence, omitting, for example, prepositions and other monosyllabic expressions. They sometimes create their own grammatical constructions, which can only be understood by those closest to them. However, some members of this group merely rely on intonation and gestures in the appropriate context, which may be due to articulation problems or deeper neurological disorders (Błęszyński, Brzozowska-Misiewicz, Twardo, 2021, p. 437).

Sarimski's (1997) research, based on tests and assessment of spontaneous speech, shows that school-age children with PWS are able to form utterances consisting of complete sentences (as cited in: Midro, Olchowik, Lebieżńska, Midro, 2009, p. 153).

Other communication problems also include pragmatic deficits – difficulty in maintaining the topic of conversation, waiting for one's turn in dialogue, and using language that is appropriate to the topic of conversation (Sarimski, 1997, as cited in: Midro, Olchowik, Lebieżńska, Midro, 2009, p. 153). Pragmatic disorders may be the result of behavioral problems, which are an integral part of Prader-Willi syndrome (Thompson, Butler, MacLean, Joseph, 1996, pp. 6–8).

Understanding

In children with PWS, as in healthy children, passive speech precedes active speech, but in people with this syndrome, active speech develops much later and is significantly less effective (Błęszyński, Brzozowska-Misiewicz, Twardo, 2021, p. 436; Libura, 2006, p. 27). Comprehension is usually at a fairly high level; children are good at understanding what others say, but they may have difficulty with complex grammatical structures, especially those in which the relationships in a sentence are expressed by a specific grammatical order. An additional problem

in understanding speech may be exacerbated by the fast pace of the speaker’s speech (Bleszyński, Brzozowska-Misiewicz, Twardo, 2021, pp. 437–438).

Research by Kleppe and colleagues (1990) shows that speech comprehension in all 18 children and adolescents with Prader-Willi syndrome was below the age norm, with deficits being more noticeable in the group of older children and adolescents (as cited in Midro, Olchowik, Lebiedzińska, Midro, 2009, p. 153). Research by Akefeldt and colleagues (1997) in a group of 22 subjects (including 11 with PWS and 11 without) did not show any clear differences in speech comprehension between those with the syndrome and their healthy peers (as cited in: Midro, Olchowik, Lebiedzińska, Midro, 2009, p. 153).

The level of intellectual development undoubtedly has the most significant impact on the development of speech perception. The vast majority of people with PWS have reduced intellectual functioning and intellectual disability (Table 2).

Table 2
Distribution of intelligence quotient (IQ) scores in people with Prader-Willi syndrome

Intelligence quotient (IQ)	Percentage (%)
Normal	5
Lower limit of normal (75-85)	27
Mild intellectual disability (55-69)	34
Moderate intellectual disability (40-54)	27
Severe and profound intellectual disability (<40)	6

Source: Own study based on: Góralska, Bednarczuk, Roslon, Libura et al., 2018, p. 359.

Methodology of own research

The aim of the study was to:

- to become acquainted with **the experiences** of parents in **feeding** a child with PWS (feeding method and time, feeding accessories, alternative feeding, feeding difficulties, pacifiers, expanding the diet, first signs of increased appetite, specialist feeding assistance),
- to learn about **motor development** in the first two years of a child’s life,
- to learn about the course of **speech development** in the first two years of a child’s life.

The data was collected using an interview questionnaire (proprietary tool) completed by parents of children with Prader-Willi syndrome. Although the study concerned children up to 2 years of age, it was also completed by caregivers of older

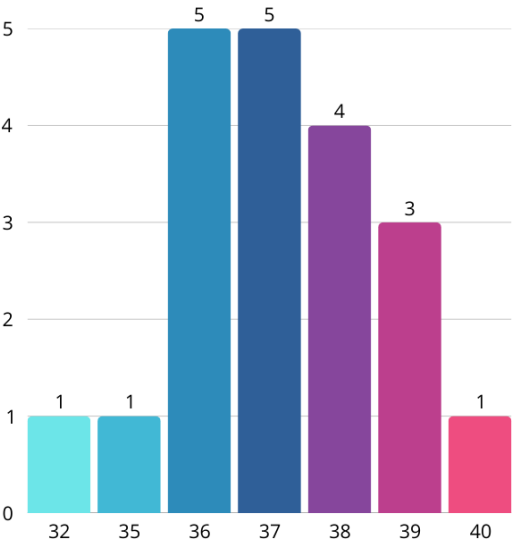
patients, using a retrospective approach. The interview was collected via the Internet – the link was sent by e-mail and social media (Facebook, Instagram). The questionnaire used to collect data was constructed in Polish and English. Data on the development of 14 Polish children and 4 children from abroad – from Japan, England, the United States and Brazil – were obtained. Twenty questionnaires were completed and returned, concerning 20 people with Prader-Willi syndrome aged between less than 2 and 20 years. Half of the results collected concerned girls and half concerned boys.

Pregnancy and childbirth

The pregnancy period was complicated in most cases. Thirteen out of twenty women felt little or no fetal movement, four had polyhydramnios, and five were diagnosed with intrauterine growth restriction. Only one respondent underwent prenatal genetic testing during pregnancy, which did not reveal Prader-Willi syndrome.

Twelve children were born prematurely or borderline premature. The birth of eight children may be considered full-term (Figure 1).

Figure 1
Week of pregnancy in which the child was born



Source: own study.

Given the above-mentioned problems occurring during the prenatal period, it is not surprising that in the vast majority of cases (17 out of 20) the delivery was

performed by **caesarean section**. One natural delivery was assisted by vacuum extraction.

The condition of the babies after birth, expressed in Apgar scores, was satisfactory in most cases: four babies scored 10 on the Apgar scale, five scored 9, and another four showed some signs of fatigue, which was assessed at 8 points. In the case of the remaining babies, the scores showed some fluctuations, but after a few minutes, their condition stabilized (8/9 points). Initially, points were deducted due to reduced muscle tone, blue skin color, weakened reflexes, and breathing difficulties.

Problems during the prenatal and perinatal periods were reflected in the need to hospitalize most of the children. Their average length of stay in the hospital ward was 39 days. Most of them (17 out of 20) were placed in an incubator immediately after birth, with an average duration of approximately 2 weeks. Fourteen did not require oxygen support.

Initial symptoms and diagnosis of PWS

As P. Komasińska and B. Steiborn write: “Prader-Willi syndrome may be misdiagnosed in the first months of a child’s life as a neuromuscular disorder. Infants with this syndrome present profound hypotonia from birth, a very weak sucking reflex (often requiring feeding via a nasogastric tube), quiet crying, and lack of reflexes (despite the central origin of the flaccidity).

However, because spontaneous limb movements are preserved, diagnosis is difficult (Komasińska, Steiborn 2020, p. 29).

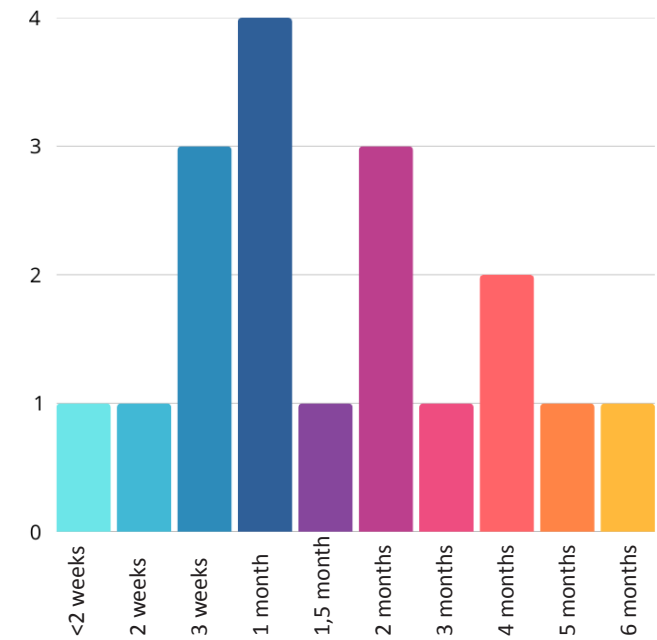
All surveyed caregivers stated that their children demonstrated key symptoms of PWS during the neonatal period, namely: hypotonia, absence or significant weakness of the sucking reflex, and lack of hunger cues. These symptoms became the basis for further diagnostic measures, which showed that the cause of the syndrome in most children (11 out of 20) is a deletion of the long arm of chromosome 15. In five cases, the cause of PWS is maternal uniparental disomy. Unfortunately, in the case of four children, it was not possible to obtain an answer to this question.

Feeding children from birth to the end of the second year of life

The vast majority of newborns (18 out of 20) required tube feeding as a result of problems indicated by their caregivers (hypotonia, problems with reflexes and feeling hungry). None of them were fed enterally via PEG (percutaneous endoscopic

gastrostomy). This method of feeding was maintained for varying periods of time, depending on the needs (Figure 2).

Figure 2
Duration of tube feeding



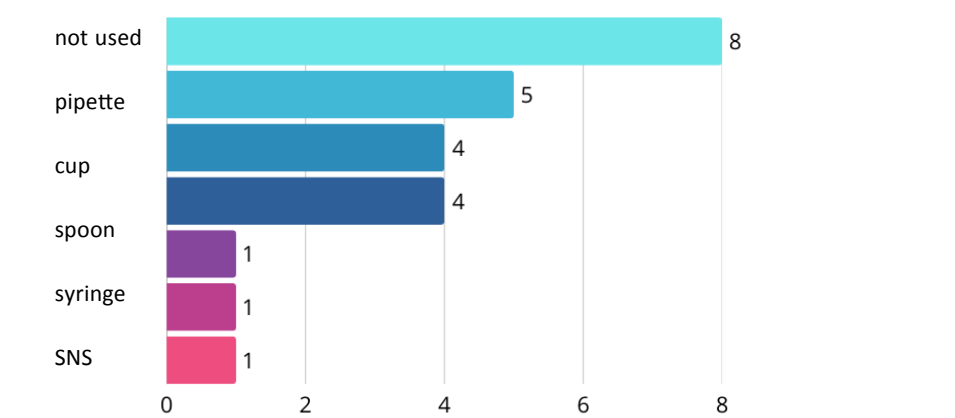
Source: own study.

For most children (15), tube feeding was started in the first week of life. Two children were fed in this way from the second week, and one from the third week. Two respondents indicated that their charges did not need alternative feeding.

Similarly, most children (12 out of 20) required assisted feeding, i.e., other than breastfeeding or bottle feeding, but still in a non-invasive manner. Five parents indicated that they used a pipette as their assisted feeding method, four used a cup and spoon, while others used a syringe, drain, and SNS. It is worth noting that one respondent could give several answers, which may mean that one child used several methods of assisted feeding (Figure 3).

The time spent on each feeding was prolonged in the study group. For example, a single feeding for seven children between birth and 3 months of age took up to an hour. The remaining data collected is presented in Table 3. None of the children studied in the neonatal and infant periods woke up on their own to feed – it was necessary to wake them at specific intervals. The vast majority of respondents fed their children during the day (18 out of 20) and at night (15 out of 20) at 3-hour intervals.

Figure 3
Type of assisted feeding used



Source: own study.

Table 3
Duration of a single feeding at different stages of a child's life

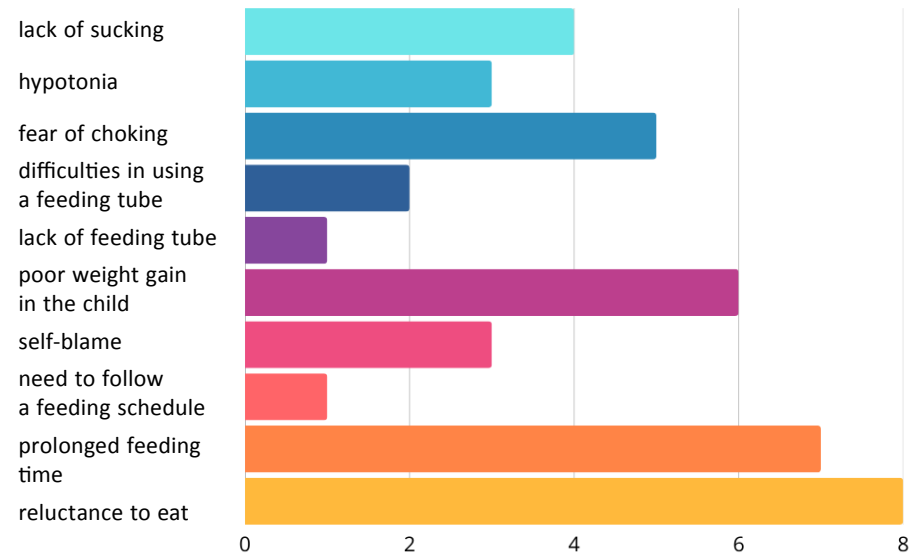
	15 minutes or more	20 minutes	30 minutes	45 minutes	1 hour	more than 1 hour
0–3 months		1	4	5	7	4
3–6 months	4	1	3	7	4	
6–9 months	5	6	5	3	1	
9–12 months	6	5	7	2		

Source: own research.

Feeding problems affected the assessment of children’s weight gain. Nine of the caregivers surveyed stated that their charges gained weight “poorly” in the first months of life. Seven respondents described weight gain as very poor, and only four as good. However, these respondents noted that their child’s stable weight gain was due to prolonged tube feeding combined with oral feeding and stimulation of the sucking reflex. It should be noted that most parents (15 respondents) used the support of a feeding therapist during the first two years of their child’s life, including the help of a neuro-speech therapist or speech therapist (12 respondents). A few individuals mentioned a pediatrician, rehabilitation specialist, and physical therapist as people who dealt with their child’s feeding difficulties.

The problems reported by caregivers most often included reluctance to eat (8 respondents), prolonged feeding time (7 respondents), and poor weight gain in the child (6 respondents). Others included: lack of sucking, difficulties resulting from hypotonia, fear of choking, difficulties in using a feeding tube, the need to follow a feeding schedule, but also problems resulting from self-blame for behaviors that interfere with food intake³. The data is presented in Figure 4.

Figure 4
The greatest difficulties in feeding children according to the opinions of surveyed caregivers



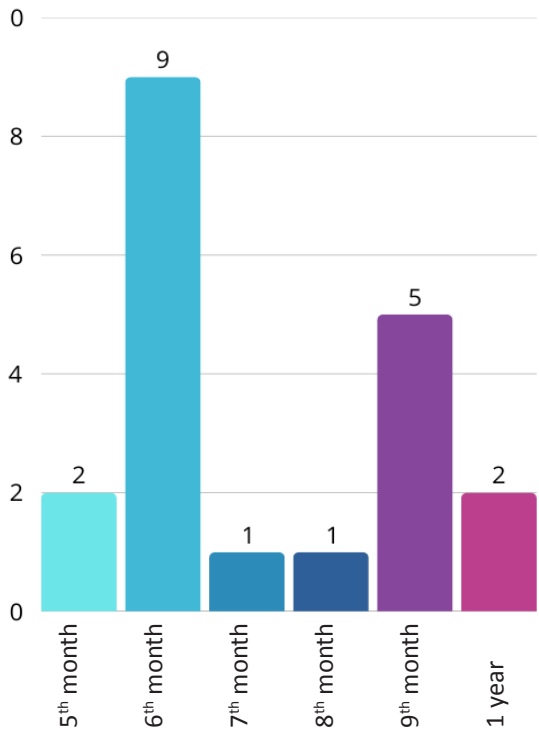
Source: own research.

In the caregivers' opinion, expanding the diet did not cause as many problems as feeding in the first six months of the child's life⁴. Eleven respondents reported that expansion of the diet began as standard – in the 5th-6th month of the child's life, and another two respondents – in the 7th and 8th month. Other respondents decided to do so a little later and introduced foods other than milk at 9 months or even after the child's first birthday (Figure 5).

3 Statements from respondents: "I was angry with her for turning her head away and not wanting to catch it." "She had no appetite at all, everything had to be forced down her throat." "Feeding a child who doesn't want to be fed." "I felt like I had failed as a mother. I felt frustrated that I couldn't feed my own child."

4 Parents' comments: "In my opinion, it went quite smoothly compared to bottle feeding (which I remember very badly)." "We started expanding his diet when he was 6 months old and saw that he was becoming interested in food".

Figure 5
Start of diet expansion



Source: own research.

During the diet expansion period, children most often ate fruit and fruit purees (12 responses), but also vegetables, which were indicated by four respondents, and yogurt (2 respondents). There were also six responses indicating a complete lack of problems with expanding the diet and children willingly eating “everything”. It is worth noting that each respondent could mention several things, hence more than 20 responses.

Speech development in the group of surveyed children with PWS

Obtaining information from caregivers about the appearance of phenomena such as babbling and cooing in a child’s development is usually not a simple matter, as many parents do not differentiate between these forms of vocalization. However, in the case of half of the respondents, nothing happened that could cause them

concern – their children vocalized/babbling like other toddlers – the respondents indicated the beginning of babbling at 6 months of age. Five respondents confirmed a delay – they noted babbling in their children after 9 months. The others did not answer this question.

The recording of the first words spoken by a child is slightly different, as this is usually a significant event for the family. The first words appeared in six children between 10 and 18 months of age, and in eight children between 18 and 24 months of age. In the case of four children, the delay was already significant, as they reached the level of their first word after 24 months of age. Unfortunately, it was not possible to collect data from two respondents.

In an attempt to determine when the sentence stage began, information was collected from eighteen respondents. There was a significant discrepancy in the information about when the first sentences appeared. Three children began to construct simple sentences at a typical age, i.e. between 2 and 3 years of age, while six children began to do so later, between 3 and 4 years of age. Another six achieved this skill between the ages of 4 and 5 and after the age of 5. The greatest delays were noted in four children who used single words despite being over the age of five.

Motor development

In order to describe motor problems in the group of children with PWS, information was collected in interviews on the acquisition of skills such as sitting and crawling. Table 4 below shows the normative time of occurrence of so-called milestones in motor development.

Table 4
Selected motor skills in the development of a child up to the age of 2

Skill (milestones)	Time of skill acquisition (months)	Average time (months)
Sitting independently for a moment	4–8	5.3
Sits securely when placed in a seated position	5–9	6.6
Sits down independently	6–11	8.3
Crawling	9–12	10.8
Standing independently	9–16	11.0
Takes 3 steps independently	9–17	11.7

When determining the time of achieving sitting skills, most respondents (16 responses) indicated that their children showed delays in this area. Only three of those seated sat confidently at 8-9 months, which is within the so-called norm, although it was at the upper limit. One person did not provide any information.

For most children (11 responses), crawling did not occur at the typical time. Six did not crawl at all. Only three children began crawling within the established age range, thus achieving a certain level of independence in accessing their surroundings at the appropriate time.

As many as fifteen respondents confirmed that their children were unable to stand with assistance (e.g., with furniture) at the typical age range, and only three developed this skill according to the norm. Two respondents did not provide any information. Most children (11 responses) did not achieve independent standing at the average age for this skill. Five children acquired this skill within the norm – between 9 and 16 months. Four respondents did not answer this question.

Similar problems were noted in children learning to walk independently – in this case, fifteen started walking late, and only four reached this developmental milestone on time. One person did not provide an answer.

Conclusion

The data collected in the study confirmed the assumptions made, including those concerning the prenatal and perinatal periods – most pregnant women (65%) had poor perception of fetal movements, and most newborns (80%) had low Apgar scores. The most common cause of the lower scores was weakened muscle tone.

In terms of feeding problems, it was found that

- all of the respondents' children had problems with the sucking reflex and significant hypotonia, and in the first months did not signal hunger nor wake up to feed;
- this made it impossible to breastfeed the child;
- most children (80%) initially had difficulty gaining weight;
- the vast majority (90%) required alternative feeding via a tube;
- some children (60%) required alternative feeding, e.g., by cup, spoon, or pipette;
- single feedings, especially in the first months of life, took longer in all children (100%) than in healthy infants;
- most children (75%) were under the care of a specialist due to feeding difficulties; in 80% of cases, this was a speech therapist.
- most children showed delayed speech development (especially after the babbling period) and motor development compared to healthy peers;
- most (85%) are under the care of a speech therapist and a physical therapist (75%), as well as specialists in various fields.

The only unconfirmed assumption concerned the timing of starting to expand the diet – it was assumed that most children with delays would start eating foods other than milk due to difficulties in maintaining a stable posture. However, most of the respondents mentioned that the expansion of the diet was started typically, most often at 6 months of age.

Data from the literature and the results of a study conducted among caregivers of children with PWS confirm the need for speech therapy diagnosis in this group of children as soon as possible as well as the initiation of activities to stimulate and support both feeding and speech development. Early detection of reduced muscle tone should be an indication for such therapy. The waiting time for a medical diagnosis and diagnosis of PWS can be filled with speech therapy interventions that are beneficial for the children's development.

References

- Bleszyński, J., Brzozowska-Misiewicz, I., Twardo, M. (2021). Zarys terapii logopedycznej dzieci z zespołami wad wrodzonych. In: K. Kaczorowska-Bray, S. Milewski (eds.), *Wczesna interwencja logopedyczna* (pp. 433–458). Gdańsk: Harmonia Universalis.
- Cassidy, S. B., Dykens, E., Williams, C. A. (2000). Prader-Willi and Angelman syndromes: Sister imprinted disorders. *American Journal of Medical Genetics*, 97(2), 136–146.
- Defloor, T., van Borsel, J., Curfs, L. (2000). Speech fluency in Prader-Willi syndrome. *Journal of Fluency Disorders*, 25, 85–98.
- Górska, M., Bednarczuk, T., Rosłon, M., Libura, M., Szalecki, M., Hilczer, M., Stawerska, R., Smyczyńska, J., Karbownik-Lewińska, M., Walczak, M., Lewiński, A. (2018). Postępowanie u osób dorosłych z zespołem Pradera-Williego – co endokrynolog wiedzieć powinien. Stanowisko Polskiego Towarzystwa Endokrynologicznego i Polskiego Towarzystwa Endokrynologii i Diabetologii Dziecięcej. *Endokrynologia Polska*, 69(4), 356–364.
- Grechi, E., Cammarata, B., Mariani, B., Di Candia, S., Chiumello, G. (2012). Prader-Willi syndrome: Clinical aspects. *Journal of Obesity*, Article 473941, 1–13.
- Griffer, M. R., Ramachandra, V. (2012). Language and Other Special Populations of Children. In: V.A. Reed (ed.), *An Introduction to Children with Language Disorders* (pp. 412–437). Boston M.A.: Pearson.
- Kapczuk, I., Beń-Skowronek, I., Trojanowska-Szostek, M., Kątska, M. (2012). Zespół Prader-Willi – diagnostyka i leczenie. *Endokrynologia Pediatryczna*, 11(3[40]), 81–88.
- Kleppe, S. A., Katayama, K. M., Shipley, K. G., Foushee, D. R. (1990). The speech and language characteristics of children with Prader-Willi syndrome. *Journal of Speech and Hearing Disorders*, 55, 300–309.
- Komasińska, P., i Steiborn, B. (2020). Dziecko wiotkie z punktu widzenia pediatry i neurologa dziecięcego. *Neurologia Dziecięca*, 29(59), 27–35.
- Krasińska, A., Skowrońska, B. (2017). Zespół Pradera-Williego – postępowanie żywieniowe u dzieci, młodzieży i dorosłych. *Pediatric Endocrinology Diabetes and Metabolism*, 23(2), 101–106.
- Kreff, M., Śmigiel, R., Adamowski, T., Stembalska, A. (2014). Profil behawioralny w zespole Pradera i Williego – gdy otyłość przestaje być głównym objawem. *Standardy Medyczne. Pediatria*, 11(5), 740–747.

- Lewis, B. (2006). Speech and language disorders associated with Prader-Willi syndrome. In: M. G. Butler, P. D. K. Lee, B. Y. Whitman (eds.), *Management of Prader-Willi Syndrome* (pp. 272–283). Springer.
- Libura, M. (2007). *Moje dziecko ma zespół Pradera-Williego. Jak mogę mu pomóc?* Polskie Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Pradera-Williego.
- Midro, A., Olchowik, B., Lebedzińska, A., Midro, H. (2009). Wiedzieć więcej o zespole Pradera-Williego. Opieka wielospecjalistyczna. *Psychiatria Polska*, 43(2), 151–166.
- Obersztyn, E. (2021). Zespół Pradera i Williego. W: R. Śmigiel, K. Szczaluba (red.), *Genetyczne uwarunkowane zaburzenia rozwoju u dzieci* (s. 635–652). Warszawa: PZWL.
- Smyk, L. (2017). Neurologopedyczne studium przypadku dziecka z zespołem Williego-Pradera oraz złożoną wadą serca. In: E. Stecko (ed.), *Neurologopedyczne studia przypadków* (pp. 202–214). Wydawnictwo Błażej Stecko.
- Thompson, T., Butler, M. G., MacLean, W. E., Joseph, B. (1996). Prader-Willi syndrome: Genetics and behavior. *Peabody Journal of Education*, 71(4), 187–212.
- Wierzba, J. (2014). Zaburzenia mowy u dzieci z wadami genetycznymi. In: S. Milewski, J. Kuczkowski, K. Kaczorowska-Bray (eds.), *Biomedyczne podstawy logopedii* (pp. 83–103). Gdańsk: Harmonia Universalis.
- Ziora, K. T., Kardas, K., Kubica, M., Ziora, K. N. (2007). Zespoły genetyczne u dzieci przebiegające zotyłością. *Via Medica: Endokrynologia*, 3(1), 19–28.

Aleksandra Wach – MA, graduate in logopedics and teaching Polish as a foreign language (University of Gdańsk). She specializes in working with children with articulation disorders and myofunctional disorders. She is also a musician by training.

aleksandra.wach.w@gmail.com

Katarzyna Kaczorowska-Bray – PhD. Professor at the University of Gdańsk, neurologopaedics and linguist, Deputy Director of the Institute of Logopedics at UG. Her scientific interests focus on the issues of speech development and its disorders occurring in children with intellectual disabilities, multiple disabilities, and visual impairments, early logopedic intervention, as well as gerontologopedics.

katarzyna.bray@ug.edu.pl



Aleksandra Wach

Centrum Terapii Neurosensus

Polska

<https://orcid.org/0009-0003-1765-8001>

Katarzyna Kaczorowska-Bray

Uniwersytet Gdański

Polska

<https://orcid.org/0000-0003-4510-9002>

Logopedyczne aspekty rozwoju dzieci z zespołem Pradera-Williego

STRESZCZENIE: Zespół Pradera-Williego (*Prader-Willi syndrome*, PWS) to rzadkie, genetycznie uwarunkowane schorzenie, wynikające najczęściej z delecji chromosomu 15, występujące zwykle w wyniku mutacji *de novo*, niezależnie od płci. Objawy zespołu obejmują m. in. hipotonię mięśniową na początkowym etapie życia, hiperfagię (nadmierny apetyt), mogącą prowadzić do otyłości, zaburzenia hormonalne, opóźnienia rozwoju psychoruchowego i mowy oraz zaburzenia poznawcze i behawioralne. Z punktu widzenia logopedy dziecko z diagnozą tego syndromu wymaga wieloaspektowego wsparcia możliwie od jak najwcześniejszego momentu życia, ze względu na charakterystyczne zaburzenia budowy i funkcjonowania sfery orofacialnej, nieprawidłowości w przebiegu funkcji prymarnych, w tym zaburzenia w przyjmowaniu pokarmu, a także złożone problemy w rozwoju psychoruchowym.

SŁOWA KLUCZOWE: problemy logopedyczne, zespół Pradera-Williego, karmienie, rozwój mowy

Logopedic aspects of development of children with Prader-Willi Syndrome

ABSTRACT: Prader-Willi syndrome (PWS) is a rare, genetically determined disorder, most often resulting from a deletion of chromosome 15, usually occurring as a result of a *de novo* mutation, regardless of gender. Symptoms of the syndrome include muscle hypotonia in early life, hyperphagia (excessive appetite), which can lead to obesity, hormonal disorders, psychomotor and speech development delays, and cognitive and behavioral disorders. From a speech therapist's point of view, a child diagnosed with this syndrome requires multifaceted support from as early as possible in life, due to characteristic structural and functional disorders. From a speech therapist's point of view, a child diagnosed with this syndrome requires multifaceted support from as early as possible in life, due to characteristic disorders in the structure and functioning of the orofacial sphere, abnormalities in primary functions, including feeding disorders, as well as complex problems in psychomotor development.

KEYWORDS: speech therapy issues, Prader-Willi syndrome, feeding, speech development

Podziękowanie

Autorki składają serdeczne podziękowanie Panu Profesorowi Arkadiuszowi Mańskiemu za wszelką pomoc i wsparcie.

Wprowadzenie

Mona Griffer i Vijayachandra Ramachandra (2012, s. 426) wyróżniają pięć elementów tworzących bazę rozwoju językowego dziecka. Są to: potencjał intelektualny, możliwości fizycznej eksploracji otoczenia, prawidłowo funkcjonujące analityzatory słuchu i wzroku oraz interakcje społeczne. Zaburzenia w obrębie każdego z nich mogą być kompensowane dzięki wykorzystaniu pozostałych. Z punktu widzenia logopedy należałoby tę listę rozszerzyć i wpisać między innymi właściwą budowę i funkcjonowanie sfery orofacjalnej, prawidłowy przebieg odruchów oraz czynności prymarnych. Prawidłowy rozwój funkcji prymarnych – ssania, połykania i oddychania – stanowi bowiem fundament rozwoju dziecka. W pierwszych miesiącach życia to właśnie karmienie jest jedną z kluczowych aktywności niemowlęcia, która zapewnia mu odpowiedni rozwój motoryczny oraz wpływa na kształtowanie się anatomii i funkcji układu orofacjalnego. W przypadku dzieci z zespołem Pradera-Williego karmienie od narodzin stanowi poważne wyzwanie dla rodziców, specjalistów i dla samego dziecka.

Zespół Pradera-Williego to najczęstsze zaburzenie genetyczne występujące z otyłością (Ziora, Kardas, Kubica, 2007, s. 24). Po raz pierwszy zidentyfikowano ten syndrom w 1956 roku. Od tego czasu większość publikacji dotyczących zespołu Pradera-Williego skupiała się na aspektach medycznych i genetycznych tego zespołu. Częstość występowania PWS¹ na terenie Europy waha się w zależności od źródła informacji między 1:8 000, a 1:45 000 żywo urodzonych dzieci, ujawniając się w równym stopniu u obu płci (Wierzba, 2014, s. 95; Krefft, Śmigiel, Adamowski, Stembalska, 2014; Krasińska, Skowrońska, 2017, s. 102). Frekwencja zespołu nie ma związku z rasą człowieka. Zaburzenie nie jest dziedziczne – zdecydowana większość przypadków (99%) to mutacje *de novo* (Cassidy, Williams, Dykens, 2000, s. 136–146).

Zależnie od wieku można zaobserwować różne objawy kliniczne zespołu, co utrudnia rozpoznanie jednostki, szczególnie u najmłodszych (Kapczuk, Beń-Skowronek, Trojanowska-Szostek, Kątska, 2012, s. 82). Zgodnie z kryteriami

1 PWS – *Prader-Willi syndrome*, zespół Pradera-Williego. Skrót ten będzie używany w pracy dla wygody Czytelnika.

V.A. Holm i współpracowników (1993), zmodyfikowanymi przez M. Gunay-Aygun i wsp. (2001), wskazaniami do przeprowadzenia diagnostyki cytogenetyczno-molekularnej w kierunku zespołu Pradera-Willego są:

- Do 2 r.ż. – znaczna hipotonia mięśniowa², znaczne obniżenie aktywności i wzmożona senność, osłabione głębokie odruchy ścięgniste, bardzo słaby odruch ssania lub jego brak, niemożność karmienia piersią, konieczność karmienia przez sondę dożołądkową;
- W wieku 2–6 lat – opóźnienie rozwoju psychoruchowego oraz znaczna hipotonia mięśniowa i słaby odruch ssania (dane z wywiadu);
- W wieku 6–12 lat – w wywiadzie hipotonia mięśniowa (często przetrwała) oraz słaby odruch ssania, globalne opóźnienia w rozwoju psychoruchowym, nadmierne łaknienie i otyłość centralna, cechy dysmorfii;
- Powyżej 12 lat – nadmierne łaknienie i otyłość centralna (przy braku działań profilaktycznych), zaburzenia poznawcze, niepełnosprawność intelektualna, hipogonadyzm hipogonadotropowy i/lub zaburzenia zachowania (za: Obersztyn 2021, s. 639–640).

Pewne cechy z profilu behawioralnego pacjenta z PWS zależą od rodzaju zmiany w materiale genetycznym, a dzięki badaniom cytogenetycznym i molekularnym możliwe jest rozróżnienie genetycznych podtypów zespołu, różniących się niektórymi objawami (Kreff, Śmigiel, Adamowski, Stembalska, 2014). Różnice w fenotypie zaznaczają się głównie między dwoma najczęściej występującymi zaburzeniami: delecją ojcowską 15q11-13, a matczyną disomią uniparentalną (Górska, Bednarczuk, Rosłon i in., 2018, s. 358).

Funkcjonowanie komunikacyjne dzieci z PWS

Zgodnie z literaturą przedmiotu stwierdza się, że dzieci z PWS nabywają umiejętność mowy później niż ich rówieśnicy, a ich słownik bierny jest dużo bogatszy od czynnego. Natomiast mowa jest niewyraźna i nie zawsze poprawna gramatycznie, a co za tym idzie – często bywa niezrozumiała (Smyk, 2017, s. 203; Błeszyński, Brzozowska-Misiewicz, Twardo, 2021, s. 436). Ze względu na obecną hipotonię motoryka duża i rozwój mowy dzieci z PWS jest opóźniony – pierwsze słowa mogą pojawić się dopiero w 2. roku życia (Grechi, Cammarata, Mariani, 2012, s. 3). Mowa charakteryzuje się ubogim zasobem słownictwa, a także trudnościami w zakresie rozumienia struktur językowych i gramatycznych (Wierzba, 2014, s. 95).

2 Hipotonia mięśniowa, jak piszą P. Komasińska i B. Steiborn (2020: 28) „na ogół ujawnia się w pierwszych miesiącach życia dziecka, jednak często dane z wywiadu położniczego wskazują na występowanie wiotkości już w okresie płodowym”.

Opisywana jest jako nieprecyzyjna pod względem artykulacyjnym, nosowa, z niedostatecznie podkreśloną intonacją, nienaturalną wysokością i szorstkością głosu oraz zaburzoną prozodią. To wszystko, w połączeniu z powolnym tempem mowy u osób z PWS, może przypominać cechy dyzartrii wiotkiej (Lewis, 2006, s. 272). Problemy językowe dotyczą gramatyki, morfologii, prowadzenia narracji oraz pragmatyki wypowiedzi (Lewis, 2006, s. 272).

Jako przyczyny trudności w rozwoju mowy można wymienić:

- obniżone napięcie mięśniowe (hipotonię),
- wady anatomiczne (np. podniebienie gotyckie),
- nieprawidłowości w produkcji śliny,
- deficyty poznawcze,
- zmniejszone wsparcie oddechowe,
- zaburzenia neurologiczne przejawiające się trudnościami w zapamiętywaniu sekwencji dźwięków oraz planowaniu ruchów narządów artykulacyjnych (Smyk, 2017, s. 203; Lewis, 2006, s. 273–274).

Nawracające infekcje górnych dróg oddechowych, a także przerost trzeciego migdałka są nie bez znaczenia dla rozwoju mowy u osób z PWS. Poniżej w tabeli 1 wskazano główne cechy kliniczne PWS wpływające na rozwój mowy i języka w tej grupie.

Tabela 1
Cechy kliniczne zespołu Pradera-Williego a zaburzenia komunikacji w tej grupie

Cechy kliniczne	Wpływ cech klinicznych na mowę/język
▪ Jama ustna: ▪ mikrognacja (mała żuchwa) ▪ wąskie podniebienie ▪ podniebienie gotyckie	Oslabione umiejętności artykulacyjne
Krtań: ▪ zmieniony przebieg rozwoju ze względu na problemy endokrynologiczne	Trudności z określeniem wysokości głosu
Uzębienie: ▪ stopniowy zanik spowodowany zmniejszonym wydzielaniem śliny i hipoplazją szkliwa	Oslabione umiejętności artykulacyjne
Hipotonia: ▪ słaba ruchomość podniebienia i gardła ▪ rozciąganie mięśni krtani ▪ powolne ruchy artykulacyjne	Nosowanie Trudności z określeniem wysokości głosu Nieprecyzyjna artykulacja i powolne tempo mowy
Funkcje poznawcze: ▪ opóźnienie w rozwoju ▪ myślenie sekwencyjne	Opóźniony rozwój mowy czynnej i rozumienia Oslabione umiejętności prowadzenia narracji

(cd. tabeli 1)

Cechy kliniczne	Wpływ cech klinicznych na mowę/język
Zaburzenia zachowania: ▪ napady agresji ▪ upór ▪ zachowania manipulacyjne ▪ depresja ▪ labilność emocjonalna ▪ zaburzenia obsesyjno-kompulsyjne ▪ samookaleczanie: skubanie skóry ▪ trudności w kontaktach społecznych ▪ trudności z rozumieniem norm społecznych	Oslabione umiejętności pragmatyczne

Źródło: Opracowanie własne za: Lewis, 2006, s. 273.

Artykulacja

B. Lewis stwierdza, że najbardziej prawdopodobną przyczyną trudności w artykułowaniu dźwięków jest osłabiona motoryka narządów artykulacyjnych, zwłaszcza trudność z pionizowaniem języka oraz szybkimi, precyzyjnymi, naprzemiennymi ruchami artykulatorów (Lewis, 2006, s. 274). Błędy w realizacji głosek obejmują: elizje, substytucje, deformacje, uproszczenia spółgłoskowe oraz trudności w sekwencjonowaniu sylab. Zwykle najtrudniejszymi do wymówienia okazują się fonemy najbardziej skomplikowane motorycznie, takie jak /s/, /š/, /r/, oraz zbitki spółgłoskowe (Lewis, 2006, s. 274). Mundson-Davis wspomina, że charakterystyczne cechy budowy twarzoczaszki u osób z PWS, takie jak: krótka warga dolna, łukowata szpara ust, wysoko wysklepione podniebienie, mała żuchwa oraz wady zgryzu, mogą powodować problemy artykulacyjne (Mundson-Davis, 1988, s. 124–133, za: Midro, Olchowik, Lebedzińska, Midro, 2009, s. 153).

Badacze wskazują, że dzieci z PWS później niż ich zdrowi rówieśnicy opowiadają umiejętność prawidłowej artykulacji głosek (Thompson, Butler, MacLean, Joseph, 1996, s. 8; Downey, Knutson, 1995, s. 142–155, za: Lewis, 2006, s. 274), natomiast niektórzy pacjenci prezentują nietypowe wzorce, takie jak zaburzenia fonologiczne lub apraksja mowy (Munson-Davis, 1988, s. 124–133, za: Lewis, 2006, s. 274), co może wynikać z różnego stopnia zaburzeń neurologicznych (Błęszyński, Brzozowska-Misiewicz, Twardo, 2021, s. 436). Dzieci z apraksją mowy nierzadko nie rozwijają zrozumiałej mowy aż do wieku szkolnego, toteż pomocnym może okazać się włączenie komunikacji alternatywnej lub wspomagającej, co zmniejszyłoby poziom frustracji wynikającej z trudności komunikacyjnych, a także umożliwiłoby użytkownikowi rozbudowanie słownictwa i umiejętności językowych (Lewis, 2006, 274).

Słownictwo

Zwykle osoby z zespołem Pradera-Williego wykazują ubogi zasób słownictwa, co może wynikać z niewystarczającej stymulacji rozwoju mowy (Libura, 2007, s. 53). Bywa, że dzieci znają słowo, ale nie używają go ze względu na trudną artykulację. Starsze dzieci natomiast mogą wycofywać się z bardziej zaawansowanej komunikacji werbalnej, poprzestając na prostych, podstawowych gestach, słowach i zwrotach, co wynika często z frustracji spowodowanej niezrozumieniem ich wypowiedzi przez otoczenie. Dodatkowym problemem jest fakt, że często mają one problemy z uporządkowaniem systemu pojęć, a więc z kategoryzowaniem, przeciwieństwami, hierarchizacją, uogólnianiem, abstrahowaniem (Libura, 2007, s. 53).

Głos

Głos osoby z PWS może różnić się od oczekiwanego wedle płci i wieku pod względem wysokości, jakości, natężenia oraz rezonansu – często bywa wysoki, szorstki, chrapliwy, mało intensywny, ze słyszalnym nosowym poszumem (Lewis, 2006, s. 274). Do zbyt wysokiego głosu mogą prowadzić nieprawidłowości w rozwoju krtani, nosowanie otwarte spowodowane jest zaś hipotonią, powodującą trudności w szczelnym zetknięciu się podniebienia miękkiego z tylną ścianą gardła, a także opóźnionym ruchem podniebienia. Choć u tych pacjentów najczęściej zgłasza się nosowanie otwarte, czasami obserwuje się również przypadki nosowania zamkniętego (Lewis, 2006, s. 275). Nie bez znaczenia dla głosu pozostaje również stosowana w niektórych przypadkach terapia hormonem wzrostu, mogąca wpłynąć na wysokość głosu. W celu zmniejszenia nosowania otwartego, a co za tym idzie – poprawienia zrozumiałości mowy – w przypadku pacjentów z zespołem Pradera-Williego można zastosować zabiegi chirurgiczne podobne jak u pacjentów z rozszczepem podniebienia (Lewis, 2006, s. 275).

Płynność mowy

Zaburzenia płynności mowy, takie jak jąkanie czy gielkot, rzadko występują u osób z zespołem Pradera-Williego (Lewis, 2006, s. 275). Nie przeprowadzono na ten temat wystarczających badań, jednakże obserwacje kliniczne wskazują,

że przyczyną sporadycznych objawów niepełności mowy są deficyty językowe i poznawcze pacjentów. Ponadto, spowolnione tempo mowy, zaburzona prozodia i słabe umiejętności motoryczne w obrębie narządów artykulacyjnych wpływają na naturalny rytm i melodię mowy (Lewis, 2006, s. 275)³.

Tworzenie dłuższych wypowiedzi

Osoby z zespołem Pradera-Williego zwykle wykazują trudności językowe, zarówno w zakresie rozumienia, jak i nadawania mowy, przy czym trudności z mową czynną są bardziej widoczne (Kleppe, Katayama, Shipley, Foushee, 1990, s. 300–309). Analiza próbek mowy pozwoliła na wysnucie wniosku, że osoby te budują krótsze wypowiedzi niż ich rówieśnicy, a co za tym idzie – ich zdolności narracyjne są na niższym poziomie; mają problem z przypomnieniem sobie treści usłyszaną wcześniej opowieści, a także z odpowiadaniem na pytania dotyczące faktów i wniosków na temat przytoczonej. Choć problemy językowe wpływają na niski poziom umiejętności narracyjnych, istnieją również inne możliwe przyczyny tychże trudności, takie jak: słaba pamięć krótkotrwała, zaburzenia przetwarzania słuchowego lub inne deficyty poznawcze, wpływające na umiejętności konwersatoryjne osób z PWS i utrudniające im życie w społeczeństwie (Lewis, 2006, s. 285, s. 276).

Dzieci PWS mają również problem z opanowaniem aspektu gramatycznego języka, często długo używając jedynie jedno- lub dwuwyrazowych wypowiedzi, charakterystycznych dla poziomu językowego 2-latków (Błęszyński, Brzozowska-Misiewicz, Twardo, 2021, s. 437). Bazują na najprostszych częściach zdania, pomijając np. przyimki oraz inne wyrażenia jednosylabowe, np.: *się, jest, bo, ale*. Zdarza im się tworzyć własne konstrukcje gramatyczne, możliwe do zrozumienia jedynie przez najbliższe otoczenie. Pewna część tej grupy posługuje się jednak jedynie intonacją i gestem w odpowiednim kontekście, co może wynikać z problemów z artykulacją bądź z głębszych zaburzeń neurologicznych (Błęszyński, Brzozowska-Misiewicz, Twardo, 2021, s. 437).

3 Według badań Kleppe i współpracowników (1990; za: Defloor, van Borsel, Curfs, 2000, s. 87) odsetek niepełności mowy wśród badanych 18 dzieci z PWS wahał się od 1 do 34%, z czego najczęściej obserwowano wtrącenia (36%) oraz rewizje, stanowiące 26% całkowitej liczby niepełności. Inne rodzaje niepełności, takie jak: powtórzenia słów, części słów, fraz oraz niekompletne frazy to odpowiednio 16%, 10%, 9% i 3% wszystkich występujących niepełności; powtórzeń pojedynczych głosek nie odnotowano. Badacze stwierdzili jednak, że mimo obecności tych niepełności mowy u wielu badanych, tylko jeden z nich wykazywał cechy typowe dla jąkania.

Badania Sarimskiego (1997) na bazie testów i oceny mowy spontanicznej pokazują, że dzieci z PWS w wieku szkolnym potrafią tworzyć wypowiedzi złożone z pełnych zdań (za: Midro, Olchowik, Lebedzińska, Midro, 2009, s. 153).

Inne problemy komunikacyjne obejmują również deficyty pragmatyczne – trudność z utrzymaniem tematu rozmowy, z czekaniem na swoją kolej w dialogu, stosowaniem języka nieadekwatnego do tematu rozmowy oraz skracaniem dystansu (Sarimski, 1997, za: Midro, Olchowik, Lebedzińska, Midro, 2009, s. 153). Zaburzenia pragmatyczne mogą być wynikiem problemów behawioralnych, będących nieodłącznym elementem w zespole Pradera-Williego (Thompson, Butler, MacLean, Joseph, 1996, s. 6–8).

Rozumienie

W przypadku dzieci z PWS, tak jak u zdrowych dzieci, mowa bierna wyprzedza mowę czynną, jednakże u osób z tym zespołem mowa czynna rozwija się znacznie później i jest zdecydowanie mniej efektywna (Błęszyński, Brzozowska-Misiewicz, Twardo, 2021, s. 436; Libura, 2006, s. 27). Rozumienie jest zwykle na całkiem wysokim poziomie, dzieci dobrze radzą sobie z rozumieniem cudzych wypowiedzi, jednak mogą wykazywać trudności ze złożonymi konstrukcjami gramatycznymi, szczególnie takimi, w których relacje w zdaniu wyrażane są konkretnym szykiem gramatycznym. Dodatkowy problem w zrozumieniu wypowiedzi może potęgować szybkie tempo mowy rozmówcy (Błęszyński, Brzozowska-Misiewicz, Twardo, 2021, s. 437–438).

Z badań Kleppe i współpracowników (1990) wynika, że rozumienie mowy u wszystkich 18 badanych dzieci i młodzieży z zespołem Pradera-Williego plasowało się poniżej normy wiekowej, przy czym deficyty były bardziej zauważalne w grupie starszych dzieci oraz młodzieży (za: Midro, Olchowik, Lebedzińska, Midro, 2009, s. 153). Badania Akefeldt i współpracowników (1997) w grupie 22 badanych (w tym 11 z PWS i 11 bez) nie wykazały jednoznacznych różnic w rozumieniu mowy u osób z zespołem i ich zdrowych rówieśników (za: Midro, Olchowik, Lebedzińska, Midro, 2009, s. 153).

Na rozwój percepcji mowy bezsprzecznie najistotniejszy wpływ ma poziom rozwoju intelektualnego. U znaczącej większości osób z PWS stwierdza się obniżenie tej sfery i niepełnosprawność intelektualną (tabela 2).

Tabela 2*Rozkład wyników ilorazu inteligencji (IQ) u osób z zespołem Pradera-Williego*

Iloraz inteligencji (IQ)	Udział procentowy (%)
Norma	5
Dolna granica normy (75–85)	27
Niepełnosprawność intelektualna w stopniu lekkim (55–69)	34
Niepełnosprawność intelektualna w stopniu umiarkowanym (40–54)	27
Niepełnosprawność intelektualna w stopniu znacznym i głębokim (<40)	6

Źródło: Opracowanie własne za: Góralska, Bednarczuk, Rosłon, Libura i in., 2018, s. 359.

Metodologia badań własnych

Celem przeprowadzonego badania było:

- poznanie **doświadczeń** rodziców w **karmieniu** dziecka z PWS (sposób i czas karmienia, akcesoria do karmienia, karmienie alternatywne, trudności w karmieniu, smoczek, rozszerzanie diety, pierwsze objawy zwiększonego apetytu, specjalistyczna pomoc w zakresie karmienia),
- poznanie przebiegu **rozwoju ruchowego** w pierwszych dwóch latach życia dziecka,
- poznanie przebiegu **rozwoju mowy** w pierwszych dwóch latach życia dziecka.

Dane zebrano wykorzystując do tego kwestionariusz wywiadu (narzędzie autorskie), które uzupełniali rodzice dzieci z zespołem Pradera-Williego. Mimo że badanie dotyczyło dzieci do 2. roku życia, wypełniali je również opiekunowie starszych pacjentów, stosując formę retrospekcji. Wywiad zbierany był z wykorzystaniem Internetu – link przekazywano za pośrednictwem poczty elektronicznej oraz social mediów (Facebook, Instagram). Kwestionariusz, użyte do zbierania danych, skonstruowany zostały w języku polskim i angielskim. Uzyskano dane o rozwoju 14 dzieci polskich oraz 4 dzieci z zagranicy: z Japonii, Anglii, Stanów Zjednoczonych oraz Brazylii. Wypełniono i odesłano 20 kwestionariuszy, dotyczących 20 osób z zespołem Pradera-Williego w wieku od niespełna 2 do 20 lat. Zebrane wyniki dotyczyły w połowie dziewczynek, a w połowie chłopców.

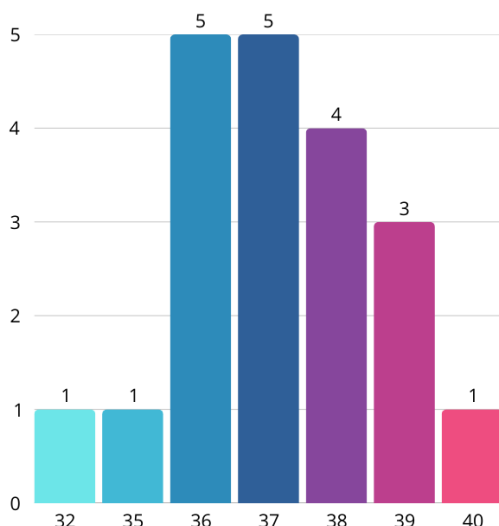
Okres ciąży i porodu

Okres ciąży w przypadku większości dzieci przebiegł z istotnymi problemami. U trzynastu na dwadzieścia kobiet wcale lub słabo wyczuwalne były ruchy płodu, u czterech wystąpiło wielowodzie, a u pięciu zdiagnozowano hipotrofię wewnątrzmaciczną płodu. Tylko jedna respondentka w czasie ciąży wykonywała prenatalne badania genetyczne, które nie wykazały jednak zespołu Pradera-Williego.

Dwanaścioro dzieci urodziło się przedwcześnie lub na granicy wcześniactwa. Poród ośmiorga można uznać za zgodny z terminem (wykres 1).

Wykres 1

Tydzień ciąży, w którym dziecko się urodziło



Źródło: badanie własne.

Biorąc pod uwagę wyżej wskazane problemy zaistniałe w okresie prenatalnym, nie dziwi fakt, że w zdecydowanej większości przypadków (17 na 20) poród odbył się poprzez **cesarskie cięcie**. Jeden poród naturalny był wspomagany próżnociągami.

Stan po narodzeniu dzieci, wyrażony w punktacji skali Apgar, był w większości przypadków zadowalający: czworo dzieci uzyskało 10 punktów w skali Apgar, pięcioro otrzymało 9 punktów, kolejna zaś czwórka wykazywała pewne oznaki zmęczenia, co oceniono na 8 punktów. W przypadku pozostałych maluchów punktacja wskazywała na pewne wahania, ale po kilku minutach na stabilizację stanu (8/9 punktów). Początkowo punkty odejmowano z powodu obniżonego

napięcia mięśniowego, siniego zabarwienia skóry, osłabionych odruchów i z powodu trudności oddechowych.

Problemy z okresu prenatalnego i perinatalnego znalazły swoje odzwierciedlenie w konieczności hospitalizacji większości dzieci. Średni czas przebywania przez dzieci na oddziale szpitalnym wynosił w przybliżeniu 39 dni. Większość z nich (17 z 20) od razu po porodzie przebywała w inkubatorze, średni czas bycia w inkubatorze wynosił ok. 2 tygodni, jednakże czternaścioro nie potrzebowało wsparcia tlenowego.

Początkowe objawy i diagnoza PWS

Jak piszą P. Komasińska i B. Steiborn: „Zespół Pradera-Williego może zostać błędnie rozpoznany w pierwszych miesiącach życia dziecka jako schorzenie z kręgu chorób nerwowo-mięśniowych. Niemowlęta z tym zespołem od urodzenia prezentują głęboką hipotonię, bardzo słaby odruch ssania (często wymagają żywienia za pomocą zgłębnika nosowo-żołądkowego), cichy płacz, brak odruchów (pomimo centralnego pochodzenia wiotkości)”, ale ponieważ zachowane są ruchy spontaniczne kończyn, diagnoza jest utrudniona (Komasińska, Steiborn 2020, s. 29).

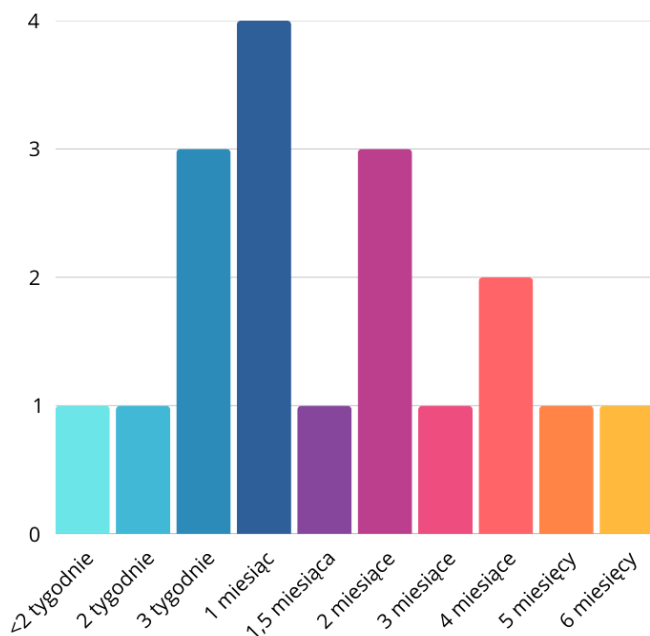
Wszyscy ankietowani opiekunowie stwierdzili, że ich dzieci w okresie noworodkowym demonstrowały kluczowe objawy PWS, a mianowicie: hipotonię, brak lub znaczne osłabienie odruchu ssania oraz brak sygnalizowania przez dziecko głodu. Objawy te stały się podstawą dalszych działań diagnostycznych, które wykazały, iż przyczyną wystąpienia zespołu w przypadku większości dzieci (11 z 20) jest delecja długiego ramienia chromosomu 15. W pięciu przypadkach powodem ujawnienia PWS jest matczyzna disomia uniparentalna. Niestety, w przypadku czworga dzieci nie udało się uzyskać odpowiedzi na to pytanie.

Karmienie dzieci w okresie od narodzenia do końca 2. roku życia

decydowana większość noworodków (18 na 20) w wyniku wskazywanych przez opiekunów problemów (hipotonia, problemy w przebiegu czynności odruchowych i odczuwaniu głodu) wymagała karmienia przez sondę. Żadne nie korzystało z żywienia dojelitowego przez PEG (przezskórną endoskopową gastrostomię). Taki sposób karmienia utrzymywano przez różnych okres czasu, w zależności od potrzeb (wykres 2).

Wykres 2

Czas korzystania z karmienia przez sondę



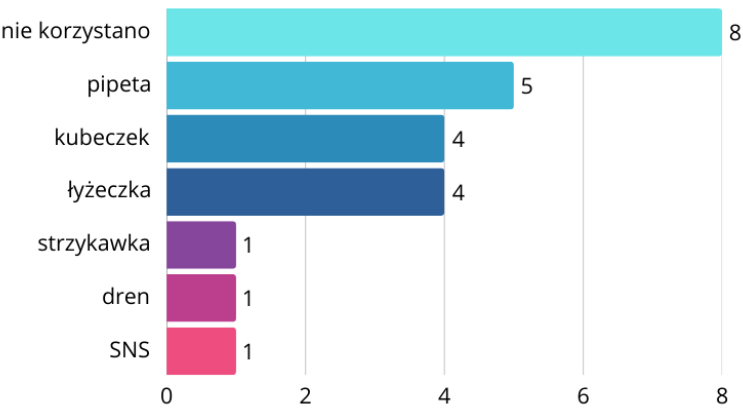
Źródło: badanie własne.

W przypadku większości dzieci (15) podawanie pokarmu przez sondę rozpoczęto już w 1. tygodniu życia. Dwoje dzieci karmiono w taki sposób od 2. tygodnia, a jedno – od 3. Dwoje ankietowanych wskazało, że ich podopieczni nie musieli korzystać z karmienia alternatywnego.

Podobnie większość dzieci (12 na 20 maluchów) wymagała karmienia wspomagane, czyli podawania pokarmu inaczej niż piersią lub butelką, jednak wciąż w sposób nieinwazyjny. Jako używaną przez siebie metodę wspomagającą pięcioro rodziców zaznaczyło, że była to pipeta, czworo – kubek oraz łyżeczka, inni zaś stosowali strzykawkę, dren oraz SNS. Warto zaznaczyć, że jeden ankietowany mógł wymienić kilka odpowiedzi, co może znaczyć, że jedno dziecko korzystało z kilku sposobów karmienia wspomagane (wykres 3).

Czas, poświęcany na każdorazowe karmienie dziecka, był w przypadku badanej grupy wydłużony. I tak na przykład jednorazowe karmienie u siedmiorga dzieci w okresie od narodzin do 3. miesiąca życia trwało aż godzinę. Pozostałe zebrane dane przedstawiono w tabeli 3. Żadne z dzieci badanych w okresie noworodkowym i niemowlęcym nie budziło się samo na karmienie – konieczne było ich wybudzanie w określonych odstępach czasu. Znaczna większość respondentów karmiła swoje dzieci w dzień (18 na 20) i w nocy (15 na 20) w 3-godzinnych odstępach.

Wykres 3
Rodzaj stosowanego karmienia wspomaganego



Źródło: badanie własne.

Tabela 3
Czas jednorazowego karmienia w poszczególnych okresach życia dziecka

	15 minut i więcej	20 minut	30 minut	45 minut	1 godzina	ponad 1 godzina
0–3 miesiące		1	4	5	7	4
3–6 miesięcy	4	1	3	7	4	
6–9 miesięcy	5	6	5	3	1	
9–12 miesięcy	6	5	7	2		

Źródło badanie własne.

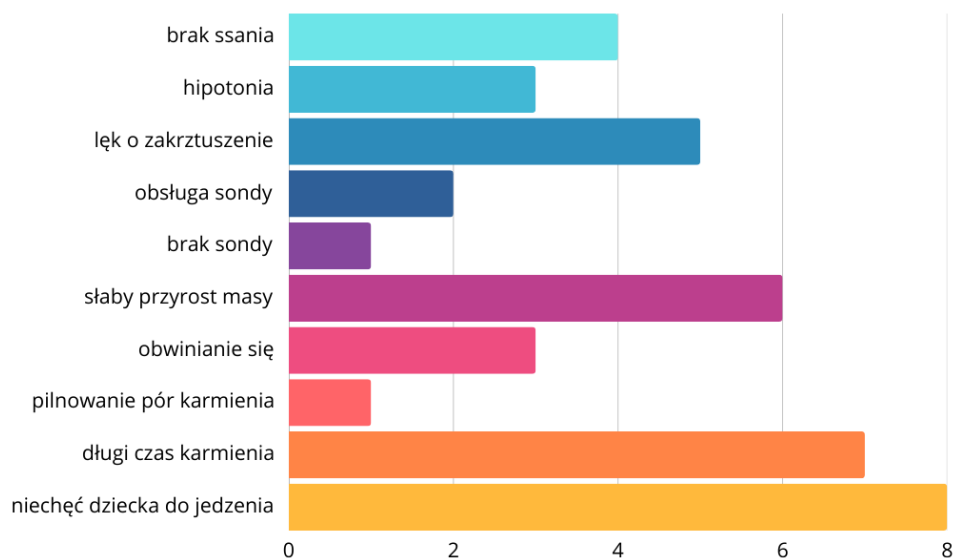
Problemy w karmieniu przełożyły się na ocenę przybierania na wadze dzieci. Dziewięcioro badanych opiekunów określiła, że ich podopieczny w pierwszych miesiącach życia przybierał na wadze „słabo”. Siedmioro respondentów określiło przybieranie masy ciała jako bardzo słabe, a jedynie czworo jako dobre. Ci ankietowani zaznaczyli jednak, że stabilny przyrost masy ciała swojego dziecka zawdzięczają długiemu karmieniu przez sondę i jednoczesnemu dokarmianiu oralnemu oraz stymulowaniu odruchu ssania. Należy przy tym uwzględnić, iż większość rodziców (15 respondentów) w pierwszych 2 latach życia dziecka korzystała ze wsparcia terapeuty karmienia, w tym także z pomocy neurologopedy lub logopedy (12 badanych). Pojedyncze osoby wspomniały o pediatrze, rehabilitancie

oraz fizjoterapeucie jako osobach zajmujących się trudnościami w karmieniu w przypadku ich dziecka.

Problemy, które zgłaszali opiekunowie, to najczęściej niechęć do jedzenia (8 ankietowanych), wydłużony czas karmienia (7 badanych) czy słaby przyrost masy ciała dziecka (6 osób). Inne to: brak ssania, trudności wynikające z hipotonii, lęk przed zakrztuszeniem się malucha, trudności w wykorzystaniu sondy, konieczność pilnowania planu karmień, ale też problemy wynikające z obwiniania się o nieprawidłowości, zaburzające pobór pokarmu⁴. Dane prezentuje wykres 4.

Wykres 4

Największe trudności w karmieniu dzieci w opinii ankietowanych opiekunów

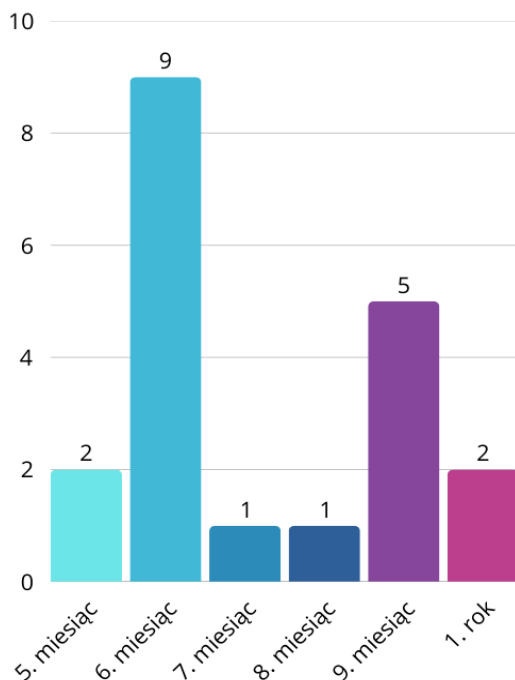


Źródło: badanie własne.

Rozszerzanie diety w opinii opiekunów nie sprawiało tylu problemów, jak karmienie w pierwszych sześciu miesiącach życia dziecka⁵. Jedenaścioro badanych podało, że rozszerzanie diety rozpoczęto standardowo – w 5–6. miesiącu życia dziecka, kolejnych dwóch respondentów – w 7. i 8. miesiącu. Kolejni ankietowani zdecydowali się na to nieco później i wprowadziło pokarmy inne niż mleko w 9. miesiącu, a nawet po 1. urodzinach dziecka (wykres 5).

4 Wypowiedzi ankietowanych: „Byłam na nią zła, że odwraca głowę i nie chce tego złapać.” „Nie miała wcale apetytu, wszystko było wmuszane.” „Karmienie dziecka, które nie chce być karmione.” „Czułam, że zawiodłam jako matka. Czułam się sfrustrowana, że nie potrafię nakarmić własnego dziecka.”

5 Uwagi rodziców: „W moim odczuciu poszło całkiem sprawnie w porównaniu do karmienia butelką (które wspominam bardzo źle).” „Rozpoczęliśmy rozszerzanie diety gdy skończył 6 miesięcy i zobaczyliśmy, że zaczął interesować się jedzeniem.”

Wykres 5*Początek rozszerzania diety*

Źródło: badanie własne.

Dzieci ankietowanych w okresie rozszerzania diety najchętniej jadły owoce i musy owocowe (12 odpowiedzi), ale też warzywa, na które wskazało czworo respondentów, czy jogurty (2 ankietowanych). Pojawiło się również sześć odpowiedzi, wskazujących na całkowity brak problemów i chętnie spożywanie przez dzieci „wszystkiego”. Warto zaznaczyć, że każdy ankietowany mógł wspomnieć o kilku rzeczach, stąd więcej niż 20 odpowiedzi.

Rozwój mowy w grupie ankietowanych dzieci z PWS

Uzyskanie od opiekunów informacji o pojawieniu się w rozwoju dziecka takich zjawisk, jak głuzenie i gaworzenie, zazwyczaj nie jest sprawą prostą, ponieważ wielu rodziców tych form wokalizacji nie różnicuje. W przypadku połowy ankietowanych nie zdarzyło się jednak nic, co mogłoby wywołać ich zaniepokojenie – ich dzieci wokalizowały/gaworzyły tak, jak inne maluchy – początek gaworzenia respondenci wskazali na 6. miesiąc życia. Pięcioro ankietowanych potwierdziła wystąpienie opóźnienia – gaworzenie u swoich podopiecznych zanotowali po 9 miesiącach. Pozostali nie udzielili na to pytanie odpowiedzi.

Nieco inaczej wygląda odnotowanie pierwszych słów, wypowiedzianych przez dziecko, gdyż z reguły jest to znaczące dla rodziny wydarzenie. I tak pierwsze słowa pojawiły się u sześciorga dzieci między 10. a 18. miesiącem, u ośmiorga zaś między 18. a 24. miesiącem życia. W przypadku czworga opóźnienie było już znaczące, ponieważ na poziom pierwszego słowa weszły one po 24. miesiącu. Niestety, nie udało się zebrać danych od dwóch respondentów.

Próbując określić czas rozpoczęcia etapu zdania, informacje zebrano od osiemnastu ankietowanych. Rozbieżność informacji na temat pojawienia się pierwszych zdań była znacząca. Trójka dzieci proste zdania zaczęła konstruować w zasadzie typowo, a więc między 2. a 3. rokiem życia, w przypadku sześciorga zanotowano je później, między 3. a 4. rokiem życia. Kolejna zaś szóstka osiągnęła tę umiejętność między 4. a 5. i po 5. roku życia. Największe opóźnienia zanotowano u czworga dzieci, które posługują się pojedynczymi wyrazami, mimo że ukończyły one piąty rok życia.

Rozwój ruchowy

Chcąc wskazać problemy ruchowe w grupie dzieci z PWS, zebrano w wywiadzie informacje na temat zdobywania takich umiejętności, jak siadanie, raczkowanie. Poniżej w tabeli 4 wskazano normatywny czas pojawiania się tzw. kamieni milowych w rozwoju ruchowym.

Tabela 4
Wybrane sprawności w rozwoju ruchowym dziecka do ukończenia 2. roku życia

Sprawność (kamienie milowe)	Czas osiągnięcia umiejętności (miesiące)	Średni czas (miesiące)
Samodzielnie siedzi przez chwilę	4–8	5,3
Posadzony siedzi pewnie	5–9	6,6
Siada samodzielnie	6–11	8,3
Raczkowanie	9–12	10,8
Samodzielne stanie	9–16	11,0
Wykonuje 3 kroki samodzielnie	9–17	11,7

Źródło: Oprac. własne na podstawie Stoińska, 2016, s. 84.

Określając czas osiągnięcia sprawności siadania, większość respondentów (16 odpowiedzi) wskazała, że ich dzieci cechowało tu opóźnienie. Jedynie troje

posadzonych siedziało pewnie w 8–9 miesiącu, a więc mieszcząc się w tzw. normie, choć była to jej górna granica. Jedna osoba nie udzieliła informacji.

U większości dzieci (11 odpowiedzi) raczkowanie nie pojawiło się w typowym czasie. Sześcioro nie raczkowało w ogóle. Jedynie troje dzieci zaczęło raczkować w ustalonym przedziale wiekowym, a więc w odpowiednim czasie osiągnęło już pewien poziom samodzielności w dostępie do otoczenia.

Aż piętnastoro ankietowanych potwierdziło, że ich dzieci stały z pomocą (np. przy meblach) w typowym przedziale wiekowym, jedynie troje rozwinęło tę umiejętność zgodnie z normą. Dwoje respondentów nie udzieliło informacji. Większość dzieci (11 odpowiedzi) nie osiągnęła samodzielnego stania w przeciętnym dla tej umiejętności wieku. Pięcioro dzieci nabyło tę sprawność w normatywnie – między 9. a 16. miesiącem. W przypadku czworga ankietowanych odpowiedzi nie uzyskano.

Z podobnymi problemami spotkały się dzieci zdobywając umiejętność samodzielnego chodu – i w tym przypadku piętnastoro zaczęło chodzić z opóźnieniem, jedynie czworo zdobyło ten kamień milowy rozwoju o czasie. Jedna osoba nie udzieliła odpowiedzi.

Zakończenie

Zebrane w badaniu dane pozwoliły na potwierdzenie przyjętych założeń, w tym także tych, dotyczących okresu prenatalnego i perinatalnego, a mianowicie większość kobiet (65%) w ciąży słabo wyczuwała ruchy płodu; a większość noworodków (80%) miała obniżoną punktację w skali Apgar. Najczęstszą przy tym przyczyną obniżenia punktacji było osłabienie napięcia mięśniowego.

I tak w zakresie problemów w karmieniu stwierdzono, iż

- wszystkie dzieci respondentów miały problemy z realizacją odruchu ssania oraz znaczną hipotonią, a także w pierwszych miesiącach nie sygnalizowały głodu i nie budziły się na karmienie;
- powyższe uniemożliwiło karmienie dziecka piersią;
- większość dzieci (80%) miała początkowo trudności z przybieraniem na wadze;
- zdecydowana większość (90%) wymagała karmienia alternatywnego przez sondę;
- część dzieci (60%) wymagała włączenia karmienia alternatywnego, np. przez kubeczek, łyżkę lub wkraplanie mleka pipetą;
- jednorazowe karmienie, szczególnie w pierwszych miesiącach życia, u wszystkich dzieci (100%) trwało dłużej niż w przypadku zdrowych maluchów;
- większość dzieci (75%) była pod opieką specjalisty ze względu na trudności z karmieniem, w 80% przypadków był to neurologopeda lub logopeda (*speech therapist*);

- większość dzieci wykazywała opóźniony rozwój mowy (szczególnie po okresie gaworzenia) i ruchowy w stosunku do zdrowych rówieśników;
- większość (85%) jest pod opieką logopedy zajmującym się mową oraz fizjoterapeuty (75%), a także pod opieką lekarzy specjalistów z różnych dziedzin.

Jedynе niepotwierdzone założenie dotyczyło momentu rozpoczęcia rozszerzania diety – zakładano, że większość dzieci z opóźnieniem zacznie przyjmować inne pokarmy niż mleko ze względu na trudności w utrzymaniu stabilnej postawy. Większość badanych jednak wspomniała, że rozpoczęto rozszerzanie diety typowo, najczęściej w 6. miesiącu życia dziecka.

Dane zaczerpnięte z literatury przedmiotu oraz przeprowadzone wśród opiekunów dzieci z PWS badanie potwierdzają konieczność przeprowadzenia jak najszybszej diagnozy logopedycznej w tej grupie oraz rozpoczęcia działań stymulujących i wspomagających zarówno karmienie, jak i rozwój mowy. W przypadku tej grupy wskazaniem do takiej terapii powinno być już dostrzeżenie obniżonego napięcia mięśniowego, ponieważ oczekiwanie na diagnozę medyczną, na podstawie której rozpoznaje się zespół Pradera-Williego, nie powinno być czasem z punktu widzenia logopedy nie wykorzystanym.

Bibliografia

- Błęszyński, J., Brzozowska-Misiewicz, I., Twardo, M. (2021). Zarys terapii logopedycznej dzieci z zespołami wad wrodzonych. W: K. Kaczorowska-Bray, S. Milewski (red.), *Wczesna interwencja logopedyczna* (s. 433–458). Gdańsk: Harmonia Universalis.
- Cassidy, S. B., Dykens, E., Williams, C. A. (2000). Prader-Willi and Angelman syndromes: Sister imprinted disorders. *American Journal of Medical Genetics*, 97(2), 136–146.
- Defloor, T., van Borsel, J., Curfs, L. (2000). Speech fluency in Prader-Willi syndrome. *Journal of Fluency Disorders*, 25, 85–98.
- Górska, M., Bednarczuk, T., Rosłon, M., Libura, M., Szalecki, M., Hilczek, M., Stawerska, R., Smyczyńska, J., Karbownik-Lewińska, M., Walczak, M., Lewiński, A. (2018). Postępowanie u osób dorosłych z zespołem Pradera-Williego – co endokrynolog wiedzieć powinien. Stanowisko Polskiego Towarzystwa Endokrynologicznego i Polskiego Towarzystwa Endokrynologii i Diabetologii Dziecięcej. *Endokrynologia Polska*, 69(4), 356–364.
- Grechi, E., Cammarata, B., Mariani, B., Di Candia, S., Chiumello, G. (2012). Prader-Willi syndrome: Clinical aspects. *Journal of Obesity*, Article 473941, 1–13.
- Griffer, M. R., Ramachandra, V. (2012). Language and Other Special Populations of Children. W: V.A. Reed (red.), *An Introduction to Children with Language Disorders* (s. 412–437). Boston M.A.: Pearson.
- Kapczuk, I., Beń-Skowronek, I., Trojanowska-Szostek, M., Kątska, M. (2012). Zespół Prader-Willi – diagnostyka i leczenie. *Endokrynologia Pediatryczna*, 11(3[40]), 81–88.
- Kleppe, S. A., Katayama, K. M., Shipley, K. G., Foushee, D. R. (1990). The speech and language characteristics of children with Prader-Willi syndrome. *Journal of Speech and Hearing Disorders*, 55, 300–309.

- Komasińska, P., i Steiborn, B. (2020). Dziecko wiotkie z punktu widzenia pediatri i neurologa dziecięcego. *Neurologia Dziecięca*, 29(59), 27–35.
- Krasińska, A., Skowrońska, B. (2017). Zespół Pradera-Williego – postępowanie żywieniowe u dzieci, młodzieży i dorosłych. *Pediatric Endocrinology Diabetes and Metabolism*, 23(2), 101–106.
- Kreff, M., Śmigiel, R., Adamowski, T., Stembalska, A. (2014). Profil behawioralny w zespole Pradera i Williego – gdy otyłość przestaje być głównym objawem. *Standardy Medyczne. Pediatria*, 11(5), 740–747.
- Lewis, B. (2006). Speech and language disorders associated with Prader-Willi syndrome. In: M. G. Butler, P. D. K. Lee, B. Y. Whitman (eds.), *Management of Prader-Willi Syndrome* (s. 272–283). Springer.
- Libura, M. (2007). *Moje dziecko ma zespół Pradera-Williego. Jak mogę mu pomóc?* Polskie Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Pradera-Williego.
- Midro, A., Olchowik, B., Lebedzińska, A., Midro, H. (2009). Wiedzieć więcej o zespole Pradera-Williego. Opieka wielospecjalistyczna. *Psychiatria Polska*, 43(2), 151–166.
- Obersztyn, E. (2021). Zespół Pradera i Williego. W: R. Śmigiel, K. Szczaluba (red.), *Genetyczne uwarunkowane zaburzenia rozwoju u dzieci* (s. 635–652). Warszawa: PZWL.
- Smyk, L. (2017). Neurologopedyczne studium przypadku dziecka z zespołem Williego-Pradera oraz złożoną wadą serca. W: E. Stecko (red.), *Neurologopedyczne studia przypadków* (s. 202–214). Wydawnictwo Błażej Stecko.
- Thompson, T., Butler, M. G., MacLean, W. E., Joseph, B. (1996). Prader-Willi syndrome: Genetics and behavior. *Peabody Journal of Education*, 71(4), 187–212.
- Wierzb, J. (2014). Zaburzenia mowy u dzieci z wadami genetycznymi. W: S. Milewski, J. Kuczkowski, K. Kaczorowska-Bray (red.), *Biomedyczne podstawy logopedii* (s. 83–103). Gdańsk: Harmonia Universalis.
- Ziora, K. T., Kardas, K., Kubica, M., Ziora, K. N. (2007). Zespoły genetyczne u dzieci przebiegające z otyłością. *Via Medica: Endokrynologia*, 3(1), 19–28.

Aleksandra Wach – mgr, absolwentka logopedii oraz nauczania języka polskiego jako obcego (Uniwersytet Gdański). Specjalizuję się w pracy z dziećmi z wadami wymowy i zaburzeniami miodfunkcjonalnymi. Z wykształcenia jest także muzykiem.

aleksandra.wach.w@gmail.com

Katarzyna Kaczorowska-Bray – dr hab., profesor Uniwersytetu Gdańskiego, neurologopeda i językoznawca, zastępca dyrektora Instytutu Logopedii UG. Zainteresowania naukowe koncentruje wokół problematyki rozwoju mowy i jej zaburzeń występujących u dzieci z niepełnosprawnością intelektualną, niepełnosprawnością sprzężoną oraz z uszkodzeniem narządu wzroku, wczesnej interwencji logopedycznej, a także gerontologopedii.

katarzyna.bray@ug.edu.pl

