

## **Case Report**

# **Interaction between syndromic and non-syndromic factors affecting speech and language development in Treacher-Collins syndrome**

**Marziyeh Poorjavad**

Department of Speechtherapy, Faculty of Rehabilitation Sciences, Isfahan University of Medical Sciences, Iran

Received: 12 September 2010, accepted: 11 March 2011

## **Abstract**

**Background:** Treacher-Collins syndrome is a congenital craniofacial disorder with multiple anomalies. This syndrome affects the maxilla, mandible, eyes, middle and outer ears, and soft palate. Conductive hearing loss due to the deformities of the middle and external ears is prevalent. The characteristics of this syndrome include multiple and serious threats to normal communication development in children. In this study, speech and language features of a Persian speaking child with this syndrome are presented.

**Case:** The case was an 8-year old girl with Treacher-Collins syndrome and bilateral moderate conductive hearing loss due to atretic canal. In language and speech assessments, moderate hypernasality, numerous compensatory errors and morphosyntactic deficits were observed. There were 13 phonemes that were incorrectly produced at least in one position. Besides, she used 22 types of phonological processes that were abnormal and disappear before the age of three in normal Persian speaking children.

**Conclusion:** Moderate hearing loss, velopharyngeal incompetency, malocclusion and dental anomalies, attention deficit/hyperactivity disorder (ADHD) and environmental factors resulted in severe speech and language disorders in this case. These disorders affected her academic performance as well. Moderate hypernasality, numerous compensatory errors, and excessive and abnormal use of phonological processes were not presented as prevalent characteristics of Treacher-Collins syndrome in other resources.

**Keywords:** Treacher-Collins syndrome, speech, language, development

## بررسی تأثیر ناهنجاری‌های سندرمی و غیرسندرمی بر رشد مهارت‌های گفتار و زبان در سندرم تریچرکولینز

مرضیه پورجواد

گروه گفتاردرمانی، دانشکده علوم توانبخشی، دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، ایران

### چکیده

**زمینه:** سندرم تریچرکولینز یک عارضه جمجمه‌ای-صورتی مادرزادی با ناهنجاری‌های متعدد و پیچیده است. بخش‌های درگیر در این سندرم شامل فک فوقانی و تحتانی، چشم‌ها، گوش خارجی و میانی، و نرمکام است و کم‌شنوایی انتقالی دوطرفه ناشی از بدشکلی‌های گوش میانی و خارجی، رایج است. ویژگی‌های این سندرم، خطرات ویژه‌ای را برای رشد ارتباطی کودکان مبتلا به همراه دارد. در مطالعه حاضر، ویژگی‌های زبانی و گفتاری یک کودک فارسی‌زبان مبتلا به این سندرم ارائه می‌گردد.

**مورد:** بیمار، دختری هشت ساله مبتلا به سندرم تریچرکولینز همراه با افت شنوایی انتقالی متوسط دوطرفه ناشی از آترزی مجرای خارجی گوش بود. طی ارزیابی‌های گفتار و زبان، پرخیشومی متوسط، خطاهای جبرانی تولید، و نقایص صرفی-نحوی متعدد در گفتار او مشاهده شد. تولید ۱۳ واج، حداقل در یک موقعیت دچار اختلال بود. همچنین کودک در گفتار خود از ۲۲ نوع فرآیند واجی استفاده می‌نمود که بسیاری از آنها در زمره فرآیندهای طبیعی قرار نداشتند و برخی نیز فرآیندهایی بودند که در کودکان هنجار فارسی‌زبان تا قبل از سه سالگی از بین می‌روند.

**نتیجه‌گیری:** افت شنوایی متوسط، اختلال نرمکامی-حلقی، نقایص فکی-دندانی، نقص توجه/بیش‌فعالی، و همچنین عوامل محیطی منجر به اختلالات شدید زبانی و گفتاری شده بود و بر عملکرد تحصیلی کودک نیز مؤثر بود. پرخیشومی متوسط، خطاهای جبرانی متعدد و کاربرد بیش از حد و غیرطبیعی فرآیندهای واجی که قابلیت وضوح گفتار کودک را تحت تأثیر قرار داده بود، یافته‌هایی هستند که در منابع مختلف به‌عنوان ویژگی‌های گفتاری و زبانی رایج مرتبط با سندرم تریچرکولینز مطرح نشده‌اند.

**واژگان کلیدی:** سندرم تریچرکولینز، گفتار، زبان، رشد

(دریافت مقاله: ۸۹/۶/۲۱، پذیرش: ۸۹/۱۲/۲۰)

### مقدمه

دارد (۱ و ۲). سندرم تریچرکولینز نسبتاً کمیاب است و شیوع آن یک نفر در هر ۵۰۰۰۰ تولد زنده گزارش شده است (۱). ویژگی‌های اصلی این سندرم، با رشد بخش میانی صورت در دوران جنینی در ارتباط است و بخش‌های فک فوقانی و تحتانی، استخوان گونه‌ای، پلک تحتانی، لاله گوش، مجرای خارجی گوش و نرمکام را درگیر می‌کند (۳). فک تحتانی، کوچک (micrognathic) و بدشکل است و به ایجاد فضای عمودی در

بسیاری از سندرم‌های مادرزادی می‌توانند به بروز کم‌شنوایی، کم‌توانی ذهنی، اختلال یادگیری، و در نتیجه مشکلات گفتار و زبان منجر شوند. سندرم تریچرکولینز (Treacher-Collins syndrome یا Mandibulofacial Dysostosis) یک عارضه جمجمه‌ای-صورتی مادرزادی با ناهنجاری‌های متعدد و پیچیده است (۱). این عارضه، اتوزومال غالب است و ژن درگیر در آن روی بازوی بزرگ کروموزوم شماره ۵ (q33.3-q32.5) قرار

کولینز انجام شد. تاکنون، گزارش‌های محدودی درباره اختلالات زبانی کودکان فارسی‌زبان مبتلا به سندرم‌های مختلف منتشر شده است و در بررسی مطالعات منتشر شده، هیچ گزارشی از اختلالات زبانی مرتبط با سندرم تریچرکولینز در زبان فارسی یافت نشد. کودک مورد بررسی در این مطالعه، به دلیل ابتلای هم‌زمان به این سندرم نادر و اختلال نقص توجه/بیش‌فعالی، و همچنین پرورش یافتن در محیط شیرخوارگاه یکی از موارد نادر مراجعه‌کننده به درمانگاه گفتار و زبان محسوب می‌شد، و بررسی اختلالات زبانی و گفتاری او می‌تواند نقش تعاملی ناهنجاری‌های سندرمی و سایر عوامل غیرسندرمی و محیطی را در رشد گفتار و زبان کودکان منعکس سازد.

#### مورد

بیمار مورد نظر، یک دختر هشت ساله مبتلا به سندرم تریچرکولینز بود. کودک از اوایل دوران نوزادی در شیرخوارگاه نگهداری شده بود و بنابراین اطلاعات دقیقی از مشکلات قبل، حین و ۲-۱ ماه بعد از تولد او در دسترس نبود. بیمار در پنج سالگی تحت جراحی فک تحتانی قرار گرفته بود که نتایج رضایت‌بخشی به همراه نداشت. در زمان ارزیابی، کودک به کم‌خونی خفیف، آلرژی پوستی، مشکلات شدید دندانی و فکی، ضعف خفیف بینایی، و افت شنوایی انتقالی متوسط دوطرفه ناشی از آترزی مجرای گوش مبتلا بود و از سمعک استخوانی و عینک استفاده می‌کرد.

کودک در کلاس اول تکمیلی مدرسه کودکان استثنایی مشغول به تحصیل بود و به دلیل مشکلات شدید در کسب مهارت‌های آکادمیک که منجر به عدم موفقیت در گذراندن این سطح و وارد شدن به کلاس دوم شد، تحت ارزیابی بهره هوشی قرار گرفت. براساس این ارزیابی که توسط روانشناس و از طریق آزمون ریون انجام شد، بهره هوشی کودک در محدوده هنجار قرار داشت. همچنین، با توجه به گزارش‌های معلمان و مراقبان مبنی بر وجود نقایص توجه، حافظه و کنترل سطح فعالیت، کودک مذکور توسط روانشناس تحت ارزیابی اختلال نقص توجه/بیش‌فعالی

بین دندان‌ها (openbite) منجر می‌شود (۴۱). راه صوتی بسیار باریک است و به همین دلیل در دوران نوزادی، انسداد راه هوایی رایج است (۴). قطر حلق نیز کوچک است که تا حدودی ناشی از نقایص فک فوقانی و همین‌طور تغییر مکان زبان به سمت خلف (ناشی از فک تحتانی کوچک و پس رفته) است (۱). حدود ۳۰ تا ۳۵ درصد از بیماران، شکاف‌های دهانی آشکار دارند و در ۴۰-۳۰ درصد موارد، سایر انواع اختلالات نرم‌کامی-حلقی، از جمله شکاف‌های زیرمخاطی و حرکات نامناسب نرم‌کامی-حلقی، دیده می‌شود (۴۱).

گزارش‌های زیادی در مورد بدشکلی‌های ساختاری گوش خارجی و میانی، استخوان‌های تمپورال و کم‌شنوایی در بیماران مبتلا به سندرم تریچرکولینز وجود دارد. وضعیت مجرای شنوایی خارجی از هنجار تا آترزی کامل متغیر است (۱). برخی از بیماران، میکرووشیای درجه III دوطرفه دارند، درحالی که در برخی دیگر ظاهر گوش تقریباً هنجار است (۵). کم‌شنوایی معمول در این سندرم از نوع کاهش شنوایی دوطرفه انتقالی و ناشی از بدشکلی‌های رایج در گوش میانی و خارجی است (۱، ۴، ۶). به دلیل میکرووشیا و یا آترزی دوطرفه ممکن است استفاده از یک سمعک انتقال استخوانی لازم باشد (۴).

مبتلایان به این سندرم عموماً هوش طبیعی دارند (۶) و مشکلات یادگیری تنها در پنج درصد از موارد گزارش شده است (۳). با این وجود، موانع رشد طبیعی در این سندرم متعدد و شدید است و در آن خطرات ویژه و واضحی برای رشد ارتباطی وجود دارد که دلیل آن کم‌شنوایی و micrognathia است که در صورت وجود شکاف کام، پیچیده‌تر می‌گردد (۶). بعد از ترمیم کام، تشدید خیشومی معمولاً طبیعی خواهد بود. اگر پرخیشومی وجود داشته باشد، معمولاً بسیار خفیف یا متناوب است و ممکن است با افزایش سن، کاهش یابد یا حتی از بین برود. خطاهای تولیدی در این سندرم، ناشی از به عقب کشیده شدن زبان است و خطاهای جبرانی مرتبط با نارسایی نرم‌کامی-حلقی، چندان رایج نیست (۴).

مطالعه حاضر با هدف بررسی و توصیف اختلالات گفتار و زبان موجود در یک کودک فارسی‌زبان مبتلا به سندرم تریچر

جدول ۱- نتایج آزمون آوایی و تحلیل مختصات ممیزه

ویژگی‌ها	درصد
نوع خطا	
جاننشینی	۹۱/۷
حذف	۴/۱
خرابگویی	۴/۱
مختصات ممیزه	
شیوه تولید	۴۶/۹
جایگاه تولید	۳۱/۲
واکداری	۲۱/۹
موقعیت خطا	
اول واژه	۲۲/۲
وسط واژه	۳۳/۳
آخر واژه	۴۴/۴

طبیعی بود و شکاف لب و کام نیز وجود نداشت. در ارزیابی تشدید گفتار که براساس معیارهای جهانی ارزیابی ادراکی گفتار انجام گرفت، پرخیشومی متوسط مشاهده شد که در ترکیب با خطاهای جبرانی متعدد ناشی از نارسایی نرمکامی-حلقی، قابلیت وضوح گفتار را به شدت تحت تأثیر قرار می‌داد(۷).

به‌منظور ارزیابی مهارت‌های صرفی و نحوی، یک نمونه گفتاری حین تعریف داستان مربوط به تصاویر متوالی، ضبط و سپس آوانگاری شد. ویژگی‌های نحوی و ساختارهای نمونه گفتار مورد بررسی شامل موارد زیر بود:

- عدم کاربرد ضمائر؛
- عدم کاربرد صحیح حروف اضافه؛
- جملات کوتاه و ساده و عدم استفاده از جملات پیچیده؛
- جایجایی صفت و موصوف؛
- عدم کاربرد حروف ربط برای ارتباط دادن جملات به یکدیگر؛
- عدم کاربرد صحیح زمان افعال؛

همچنین، مکث‌ها و خوداصلاحی‌های متعددی در طول گفتار انجام می‌گرفت که ظاهر گفتار را آشفته می‌کرد. مهارت‌های تولید گفتار از طریق آزمون آوایی (phonetic test) مورد ارزیابی قرار گرفت که نتایج آن در جدول ۱ ارائه شده است. کودک طی نامیدن تصاویر آزمون، ۱۳ واج را حداقل در یک موقعیت در سطح تکواژه به‌صورت خطا تولید می‌کرد و خطاهای جاننشینی رایج‌ترین نوع خطا بودند. تحلیل مختصات ممیزه در خطاهای جاننشینی، نشان داد که خطا در شیوه تولید، رایج‌ترین نوع خطای مختصه‌ای در گفتار کودک است. همچنین، بررسی خطاها از نظر جایگاه وقوع خطا در واژه، نشان داد که اکثر خطاها در موقعیت آخر واژه رخ داده‌اند. برای ارزیابی فرایندهای واجی در گفتار کودک، از روش نامیدن ۱۳۵ تصویر از واژه‌های تک‌هجایی و دوهجایی با بافت‌های CVCCVCC- CVCCVC- CVCVCC- CVCCV- CVCVC- CVCCVC- CVCV- شنوایی‌شناسی - دوره ۲۰، شماره ۲، ۱۳۹۰

قرار گرفت و مبتلا به این اختلال تشخیص داده شد. مداخله‌های زبانی که تا زمان ارزیابی برای این کودک انجام گرفته بود، شامل موارد زیر بود:

- یک دوره هشت ماهه گفتاردرمانی، یک جلسه در هفته و با هدف افزایش خزانه واژگان درکی و بیانی، افزایش مهارت‌های نحوی و ساختارهای، و تصحیح خطاهای تولیدی و واجشناختی.
- یک دوره یک ساله گفتاردرمانی، دو جلسه در هفته و با هدف درمان خطاهای تولیدی و واجشناختی کودک و افزایش وضوح گفتار.

به‌منظور ارائه این گزارش، بیمار تحت ارزیابی‌های دهانی-حرکتی، تشدید گفتار، ارزیابی غیررسمی صرف و نحو بیانی، ارزیابی تولید گفتار و بررسی فرایندهای واجی قرار گرفت. طی ارزیابی دهانی-حرکتی، رشد ناکافی فک فوقانی و تحتانی، عدم تقارن فک تحتانی(انحراف خفیف فک به سمت راست)، openbite شدید، فواصل زیاد بین دندان‌ها، چرخش‌های غیرطبیعی و انحراف‌های دندان، عرض کم سختکام و کوتاهی نرمکام مشاهده شد. ساختمان زبان و سرعت و دامنه حرکات آن

- فرایندهای پسین‌شدگی و سایشی‌شدگی نیز در گفتار کودک مشاهده شد که براساس منابع مختلف در زمره فرایندهای طبیعی قرار نمی‌گیرند (۱۱). قسیسین و همکاران (۱۳۸۵) این دو فرایند را در گفتار کودکان فارسی‌زبان گزارش کردند و سن از بین رفتن آنها را قبل از سه سالگی اعلام کردند.

- در گفتار کودک کاهش کامل خوشه نیز وجود داشت، در حالی که حذف کامل خوشه در گفتار کودکان هنجار فارسی‌زبان گزارش نشده است (۸).

- فرایند واج‌افزایی در ساختارهای مختلف واژه‌های تک‌هجایی و دوهجایی مشاهده شد، در حالی که در مطالعه قسیسین و همکاران (۸)، این فرایند تنها در ساختار CVCV مشاهده شد و سن از بین رفتن آن نیز قبل از سه سالگی بود.

- کودک مورد بررسی علاوه بر فرایندهای تعریف شده در طبقه‌بندی‌های Bankson و Bernthal در سال ۲۰۰۴ (۹) و Stoel-Gammon و Dunn در سال ۱۹۸۵ (۱۰) و فرایندهای معرفی شده توسط قسیسین و همکاران (۱۳۸۵) در گفتار کودکان فارسی‌زبان طبیعی، هشت نوع فرایند شخصی را نیز در گفتار خود نشان داد. این فرایندها شامل موارد زیر بودند:

حذف همخوان میانی، واکداری همخوان پس‌واکه‌ای، واک‌بری همخوان پیش‌واکه‌ای، خیشومی‌سازی روان‌ها، روان‌سازی سایشی‌ها، سایشی‌شدگی روان‌ها، کناری‌شدگی غلت‌ها، و انسدادی-سایشی‌شدگی غیرطبیعی (جانشینی /t/ به جای /t/)، از این موارد، دو فرایند خیشومی‌سازی روان‌ها (جانشینی /m/ و /n/ به جای /l/ و /r/) و سایشی‌شدگی روان‌ها (جانشینی /h/ به جای /l/ و /r/) رایج‌تر از سایرین بود.

- در شرایطی که دو همخوان متوالی در مرز دو هجا قرار می‌گرفت، معمولاً همخوان اول حذف می‌شد. این شرایط با نام حذف همخوان میانی، جزء فرایندهای شخصی کودک قرار گرفت.

### نتیجه‌گیری

نتایج آزمون آوایی حاکی از نقایص گسترده در تولید واج‌های مختلف به‌ویژه در موقعیت آخر واژه‌ها بود. علاوه بر

CVCC- CVC- CV استفاده شد که در مطالعه قسیسین و همکاران (۱۳۸۵) برای بررسی فرایندهای واجی در کودکان فارسی‌زبان دو تا چهار ساله به کار رفته بود (۸). در این آزمون، استخراج فرایندهای واجی براساس مدل Bernthal و Bankson (۲۰۰۴) و Stoel-Gammon و Dunn (۱۹۸۵) و همچنین فرایندهای معرفی شده توسط قسیسین و همکاران (۱۳۸۵) در کودکان فارسی‌زبان انجام شد (۱۰ و ۸). به دلیل عدم قرارگیری سن کودک در محدوده سنی مورد بررسی قسیسین و همکاران (۱۳۸۵)، یک کودک هم‌سن و هم‌جنس طبیعی که در محیطی مشابه کودک مورد بررسی آنها رشد یافته بود، با روش فوق مورد ارزیابی قرار گرفت. ارزیابی فرایندهای واجی کودک، نتایج زیر را به همراه داشت:

- کودک در نامیدن کلمات تک‌هجایی و دوهجایی، از ۲۲ نوع فرایند واجی استفاده می‌کرد، در حالی که در گفتار کودک شاهد، تنها فرایندهای کاهش خوشه و همگونی دولبی در برخی از بافت‌ها مطابق با فرایندهای طبیعی مورد استفاده بزرگسالان مشاهده شد. فرایندهای مورد استفاده کودک شامل موارد زیر بود. حذف همخوان پایانی، کاهش خوشه، همگونی (واکداری حساس به بافت)، واج‌افزایی، انسدادی‌شدگی، پسین‌شدگی، پیشین‌شدگی، جانشینی چاکنایی، انسدادی-سایشی زدایی، انسدادی-سایشی‌شدگی، خیشومی‌زدایی، کناری‌شدگی، سایشی‌شدگی، تعریف نشده، و هشت نوع فرایند شخصی.

- چهار نوع از رایج‌ترین فرایندهای مورد استفاده کودک به ترتیب شامل پسین‌شدگی، همگونی (واکداری حساس به بافت)، انسدادی‌شدگی و کاهش خوشه بود.

- دو نوع از فرایندهای کودک، در طبقه فرایندهای تعریف نشده‌ای که توسط قسیسین و همکاران در کودکان هنجار فارسی‌زبان مشاهده شد، قرار گرفت. فرایندهای تعریف نشده، آن فرایندهایی هستند که در منابع مختلف نام یا تعریفی از آنها ارائه نشده است و در کودکان هنجار فارسی‌زبان تا قبل از سه سالگی از بین می‌روند. این فرایندها عبارتند از: جانشینی صدای /d/ به جای /z/ و جانشینی /t/ به جای /k/ (۸).

خطاهای مختلف با منشأ واج‌شناختی که عمدتاً ناشی از کم‌شنوایی و نشانه‌ای از درگیری عمده سیستم زبانی کودک بودند، اختلالات تولیدی با مبنای آواشناختی نیز در گفتار کودک مشاهده شد، که ناشی از بدعملکردی نرم‌کامی-حلقی و نقایص شدید دندانی و فکی بود. در گفتار این بیمار، پرخیشومی متوسط و خطاهای جبرانی متعدد وجود داشت، در حالی که پرخیشومی عمده و خطاهای جبرانی ناشی از بی‌کفایتی نرم‌کامی-حلقی معمولاً در سدرم تریچر کولینز رایج نیست (۴) و از ویژگی‌های منحصر به فرد این کودک محسوب می‌شدند. درک پرخیشومی متوسط در این کودک می‌تواند ناشی از کاربرد بیش از حد خطاهای جبرانی تولید باشد. چرا که در تولید این الگوها، دریچه نرم‌کامی-حلقی تحرک محدودی دارد (۱) و بنابراین کیفیت خیشومی گفتار افزایش می‌یابد. زمانی که رشد ناکافی فک فوقانی با openbite همراه باشد، بر فرایند تولید اثر می‌گذارد و صداهای دولبی، لبی-دندانی و نیز زبانی-لثوی را مختل می‌سازد. پس‌رفتگی فک تحتانی (Overjet مثبت) با یا بدون openbite نیز باعث شکلک‌های غیرعادی چهره و خراب‌گویی صداهای دولبی، زبانی-لثوی، و زبانی-دندانی می‌شود (۱). در این کودک، openbite شدید و رشد ناکافی فک فوقانی و تحتانی و همچنین تغییر مکان زبان به سمت خلف به اختلال در تولید صداهای زبانی-لثوی و زبانی-دندانی منجر شده بود. بنابراین کودک با توجه به محدودیت‌های مجرای تولید گفتار خود و برای ساده‌سازی روند تولید، از فرایند پسین‌شدگی استفاده می‌نمود که رایج‌ترین فرایند در گفتار او بود. در واقع، علاوه بر نقص شنوایی که تأثیر شدیدی بر رشد واجی کودک داشت، محدودیت‌های مجرای گفتاری نیز، کودک را در یادگیری درست روند تولید حمایت‌نموده بود و به شدت یافتن کاربرد فرایندها در تولید صداها منجر شده بود، به طوری که کودک در سن هشت سالگی از برخی فرایندهایی استفاده می‌کرد که یا اصلاً در گفتار کودکان طبیعی دیده نمی‌شوند و یا قبل از سه سالگی از بین می‌روند. همچنین، محدودیت‌های مربوط به محیط زندگی کودک نیز بر رشد سیستم زبانی او مؤثر بود، زیرا کودک از طرف مراقبین خود، بازخوردهای اصلاحی مناسبی در مورد

خطاهای گفتاری و زبانی‌اش دریافت نمی‌کرد. به‌علاوه، بخش عمده تعاملات کودک نیز با کودکان هم‌سن و سال خود صورت می‌گرفت که کاملاً با شیوه ارتباطی او آشنا بودند و کودک می‌توانست شکست‌های ارتباطی خود را بدون نیاز به اصلاح گفتار و با شیوه‌هایی چون اشاره کردن ترمیم نماید. تحصیل کودک در مدرسه کودکان استثنایی نیز به شدت یافتن این معضل کمک می‌کرد. براساس بررسی‌های انجام شده، مشخص شد که بخش عمده ارتباطات کودک با هم‌کلاسی‌هایش از طریق زبان اشاره صورت می‌گیرد. بنابراین، کودک به کاربرد جملات طولانی و درست از نظر مهارت‌های صرفی، نحوی، و واج‌شناختی نیاز چندانی نداشت. این شرایط، تثبیت هر چه بیشتر سیستم زبانی مختل او را تقویت می‌کرد.

Grunwell (۱۹۹۷) پنج ویژگی رشد واجی مختل را، که در تجزیه و تحلیل فرایندهای واجی قابل شناسایی است، معرفی کرد. این ویژگی‌ها شامل پایداری فرایندهای طبیعی، عدم تناسب در ترتیب وقوع فرایندها، فرایندهای غیرمعمول، ترجیح قانونمند صداها، و کاربرد متغیر فرایندها هستند (۱۲). در گفتار کودک مورد بررسی، این پنج ویژگی به وضوح دیده می‌شد. فرایندهای طبیعی که براساس نتایج مطالعه قسیسین و همکاران (۱۳۸۵)، حداکثر تا سن چهار سالگی از بین می‌روند، در گفتار کودک به چشم می‌خورد. همچنین، فرایندهای طبیعی مراحل ابتدایی رشد هم‌زمان با تولید صداهایی که از ویژگی‌های مراحل پایانی رشد واجی هستند، در گفتار کودک استفاده می‌شد. الگوهای غیرمعمول و منحصر به فردی که متفاوت از رشد فرایندهای طبیعی بودند، نیز در گفتار دیده می‌شد. در مورد ویژگی «ترجیح قانونمند صداها» نیز جانشینی وسیع همخوان /g/ به جای صداهای سایشی، انسدادی-سایشی و انسدادی‌های دندانی مشاهده شد. همچنین، کودک در ساختارهای هدف، به صورت متغیر از چندین فرایند واجی استفاده می‌کرد. این امر منجر به متغیر و غیرقابل پیش‌بینی بودن فرایند تولید می‌شد. مثال‌هایی از کاربرد متغیر فرایندها عبارت بودند از:

Kad3 [tatʃ] hævid3 [kæfik] gondzeʃk [gongefk]

تا حدود زیادی به شدت یافتن اختلالات کمک کرده است. مطالعه حاضر به توصیف برخی ویژگی‌های زبانی و گفتاری یک کودک فارسی‌زبان مبتلا به سندرم تریچرکولینز پرداخت. برخی از ویژگی‌هایی که در این کودک مشاهده شد (از جمله پرخیشومی متوسط، خطاهای جبرانی متعدد و اختلالات واج‌شناختی بسیار گسترده)، جزء اختلالات رایج گزارش شده در سندرم تریچرکولینز نبودند. بنابراین، شدت و پیچیدگی نقایص مشاهده شده در این کودک را نمی‌توان تنها با ویژگی‌های این سندرم مرتبط دانست، بلکه همراهی سندرم با اختلال نقص توجه/بیش‌فعالی و محدودیت‌های محیط زندگی کودک، به تشدید اختلالات زبانی و گفتاری منجر شده بود. این یافته بر اهمیت توجه به نقش تعاملی عوامل مختلف در ایجاد آسیب‌های زبانی و گفتاری طی ارزیابی و درمان بیماران مبتلا به نقایص ارتباطی تأکید می‌کند.

dʒudʒe [kude] tadʒ [tah]

با توجه به نتایج ارزیابی‌های انجام گرفته، عدم موفقیت کودک در عملکرد تحصیلی قابل توجیه است، زیرا مشکلات صرفی-نحوی و واجی شدید از یک سو و مشکلات مربوط به نقص توجه/بیش‌فعالی از سوی دیگر بر موفقیت تحصیلی کودک و یادگیری مهارت‌های خواندن و نوشتن مؤثرند. یکی از محدودیت‌های گزارش حاضر، استفاده از ارزیابی‌های غیررسمی در بررسی اختلالات گفتار و زبان بود. در صورتی که برای ارزیابی مهارت‌های گفتار و زبان کودک از آزمون‌های رسمی و هنجار شده استفاده می‌شد، نتایج از اعتبار بیشتری برخوردار بودند. با این وجود، نتایج ارزیابی‌های غیررسمی نشان داد که کودک مورد بررسی دچار اختلال زبانی شدیدی است. این اختلالات که در حیطه‌های نحو، صرف و واج‌شناسی بارز هستند، به درجاتی ناشی از نقص شنوایی کودک هستند، ولی محدودیت‌های محیط زندگی و اختلال نقص توجه/بیش‌فعالی نیز

## REFERENCES

- Peterson-Falzone SJ, Hardin-Jones MA, Karnell MP, MC Williams JB. Cleft palate speech. 3<sup>rd</sup> ed. Michigan: Mosby; 2001.
- Dixon MJ, Read AP, Donnai D, Colley A, Dixon J, Williamson R. The gene for Treacher Collins syndrome maps to the long arm of chromosome 5. Am J Hum Genet. 1991;49(1):17-22.
- Lees J, Urwin Sh. Children with language disorders. 1<sup>st</sup> ed. London: Whurr; 1991.
- Golding-Kushner KJ. Therapy Techniques for Cleft Palate Speech & Related Disorders. San Diego: Singular Thomson Learning; 2001.
- Shprintzen RJ, Bardach J. Cleft Palate Speech Management: A multidisciplinary Approach. Missouri: Mosby; 1995.
- Kummer AW. Cleft Palate and Craniofacial Anomalies Effects on Speech and Resonance. 2<sup>nd</sup> ed. New York: Thomson Delmar Learning; 2008.
- Henningsson G, Kuehn DP, Sell D, Sweeney T, Trost-Cardamone JE, Whitehill TL; speech parameters group. Universal parameters for reporting speech outcomes in individuals with cleft palate. Cleft Palate Craniofac J. 2008;45(1):1-17.
- Ghesisin L, Jalilevand N, Kamali M. The pattern of phonological processes in children's speech aged 2 to 4 years. Journal of Research in Rehabilitation Sciences. 2006;2(2):9-15. Persian.
- Bernthal JE, Bankson NW. Articulation and Phonological Disorders. 5<sup>th</sup> ed. Boston: Allyn & Bacon; 2004.
- Stoel-Gammon C, Dunn C. Normal and disordered phonology in children. Austin, TX: PRO-ED; 1985.
- Pena-Brooks A, Hedge MN. Assessment and Treatment of Articulation and Phonological Disorders in Children. Austin, TX: PRO-ED;

- 2000.
12. Grunwell P. Natural phonology. In: Ball MJ, Kent RD, editors. The new phonologies: Developments in clinical linguistics. 1<sup>st</sup> ed. San Diego, CA: Singular Publishing Group; 1997.