

EGYENETLEN KÉPESSÉGEK

Esettanulmány egy 11 éves Williams-Beuren szindrómás gyermek fejlődéséről

SZILÁGYI BEÁTA
egyetemi hallgató
ELTE PPK, Pszichológiai Intézet, Budapest

Absztrakt

Jelen tanulmány a Williams-szindrómára – amely egy igen ritka, de intenzíven kutatott genetikai eredetű fejlődési zavar – és az általam vizsgált gyermekekre jellemző, a különböző kognitív képességek terén tapasztalható egyenetlenségek részletes bemutatása mellett igyekszik egy viszonylag globális, a betegség minden fő jellemzőjére kiterjedő képet adni a gyermek fejlődéséről, különös hangsúlyt helyez arra, hogy a tünettan tekintetében milyen átfedések tapasztalhatók más szindrómákkal (például az autizmussal), illetve vázolja azt az intézményi utat is, amelyet az általam vizsgált gyermek bejárt a végső diagnózis megállapításáig.

Így a Williams-szindróma (WS) általános leírását követően a szülők beszámolóit és a rendelkezésre álló vizsgálati eredmények alapján rekonstruálom a jelenleg 11 éves A. P. képességeinek fejlődését, illetve a gyermekkel végzett vizsgálataim és megfigyeléseim alapján bemutatom a gyermeket jellemző pillanatnyi kognitív profilt.

A. P.-n már születését követően megfigyelhetőek voltak a szindrómára jellemző típusos tünetek, azonban diagnosztizálására csak *hét éves* korában került sor. Mind mozgás- mind beszédfejlődése jelentős késést mutatott, de kielégítően reagált a szenzoros ingerlésre és szociálisan reszponzív volt. A reciprok szociális interakciót szabályozó nonverbális viselkedés terén fejlődése megfelelt az életkora alapján elvárható szintnek. Beszédfejlődése csak 4 évesen indult be, de az expresszív nyelvhasználat terén 9 éves korára megközelítően elérte a korosztályi szintet. A mozgásfejlődésben, a téri-vizuális organizáció és finommotoros készségek terén jelenetős, mindennapi életminőségét is károsító elmaradást mutatott. 5 éves korában viselkedését a repetitív, sztereotíp játék, a fluktuáló figyelem és az érzelmi-akarati élet diszfunkciója jellemezte, ezért autizmusra gyanakodva megkezdődtek az orvosi, neurológiai és a pszichológiai vizsgálatok, melyek megállapították az enyhefokú mentális retardációt, azonban A. P. kardiológiai státusza ma sem tisztázott. A gyermek képességeiben tapasztalható *egyenetlenségek* megfelelnek a Williams-szindrómára általában jellemző kognitív profilnak: a kiemelkedő expresszív nyelvi teljesítmény, a fejlett hosszú távú és zenei memória szerényebb nyelvi megértéssel, valamint súlyos téri-vizuális, motoros és finommotoros készségekkel társul. További disszonancia figyelhető meg hiperszociabilitása, érzelmi reszponzivitása és beszűkült, repetitív érdeklődése között.

A Williams-szindróma (WS) tünetegyüttese

A WS általános jellemzőinek bemutatása előtt érdemes az alábbiakat megfontolás tárgyává tenni. A 80-as években az Amerikai Egyesült Államokban mindössze 60 diagnosztizált WS-s beteget tartottak számon (Bellugi et al., 2000), Magyarországon ma a feltételezhetően 400-500 érintett gyermeknek – a Magyar Williams Szindróma Társaság adatai szerint - még 25 %-a sincs diagnosztizálva, és a kutatóknak még nem volt alkalmuk egy teljes nemzedéket megfigyelniük. Ugyanakkor a szindrómán belül nagy egyéni eltérések tapasztalhatók, ez egyrészt utalhat a zavaron belüli genetikai variabilitásra, másrészt a részben ebből eredő eltérő, tipikusan egyéni fejlődési utakra (Pléh, Lukács, Racsmány, Kovács, 2003). Így, noha létezik egy, a WS-ra általánosan jellemző kognitív profil, az „általános” fogalmát óvatosan kell kezelni, mind a szindróma nem túl régen való felfedezésére, mind az egyéni variabilitásra való tekintettel.

A WS egy ritka neurogenetikai rendellenesség, előfordulása 1:20-30000 az élve születések között, melyben az értelmi képességek érintettsége mellett többnyire sérült a kardiovaszkuláris rendszer, rendellenességek figyelhetők meg a váz-és izomrendszer, az arcberendezés és a fogazat fejlődésében, de rendellenes lehet az endokrin és más szervrendszerek működése is. A betegséget egymástól függetlenül azonosították 1952-ben Fanconi, majd 1961-ben Williams és munkatársai (Bellugi et al., 2000).

A Williams-Beuren szindrómát leggyakrabban egy 1,5 Mbp-s deléció okozza, amely legalább 17 gént érint a 7. kromoszómán, a 7q 11.23-on (Morris et al., 2003). Az említett kromoszómapárból hiányzó egyik gén az elasztin kódoló, ez a fehérje biztosítja az érfalak erősségét és elaszticitását, a szövetek és szervek rugalmasságát. A legtöbb fizikai-fiziológiai tünetet az elasztin csökkent mennyisége vagy rossz minősége okozza, ezért tekinthetjük az elasztin kódoló gént a WS „markergénjének”. A mikrodeléció spontán fordul elő, a szülők nem hordozói a génhiánynak (Haidegger és mtsai, megjelenés alatt). A WS-s gyermekek szülei és testvérei általában egészségesek, néhány esetben azonban kimutattak szülőről történő átörökítést. A WS-s gyermek 50%-os valószínűséggel továbbítja betegségét gyermekének.

A WS-személyek IQ értéke általában 40 és 90 közötti, többségük valamilyen mértékű értelmi fogyatékosággal él.

Orvosi rendellenességek a WS-ban

A szív-és érrendszeri betegségek közül a leggyakoribb az ún. supraaortális aorta sztenózis (SVAS), azaz a szív főverőér szűkülete és a perifériás tüdőverőér szűkülete, majd az ezt kísérő általános érszűkület és magas vérnyomás. A nem diagnosztizált, SVAS-sal rendelkező WS-s betegek különösen veszélyeztetettek, mivel a kor előrehaladtával a billentyű azonos méretű marad, azonban a növekvő szív egyre nagyobb mennyiségű vért próbál rajta átpumpálni. A szív belhártyája érzékenyebbé válik az infekciókra, és akár egy fogászati beavatkozás következtében is kialakulhat a 10-20 %-ban halálos kimenetelű infektív endocarditis, azaz a szívbelhártya gyulladás. További szívbillentyű megbetegedés lehet WS-ban a mitrális (kéthegyű) billentyű előesése, melynek következtében a billentyű nem záródik teljesen (Szabolcs, 2002), valamint a pulmonális billentyűszűkület, mely betegség esetén a véráramlást a szívből a tüdő felé lehetővé tevő tüdőbillentyű szűkül be (Berkow, 1998).

WS-ban gyakori a *kalcium-és D-vitamin-anyagcsere abnormalitása*. A vér kalciumszintje megemelkedhet (hiperkalcémia), melynek következtében a belek elveszthetik tónusukat, hasi érzékenység, veseelégtelenség és magatartászavar alakulhat ki. A D-vitamin többlete is növeli a vér kalciumkoncentrációját, csecsemőknél étvágytalanságot, hasfájást, hányást okoz. Gyakori a WS-ban továbbá a reflux, vagy gyomornyelöcsövi visszafolyás (Morris et al., 2003).

Számos *veserendellenesség* is előfordulhat, melyek következménye a késői szobatisztaság és a részleges inkontinencia.

WS-ban a normál populációhoz viszonyítva gyakori előfordulása a *középfülgyulladás*, valamint a *lágycső- és köldöksérvek*. Jellemzőek a *fogászati rendellenességek*.

A *váz-és izomrendszer* is érintett a WS-ban. A csecsemőknél a gyenge izomtónus és szájreflex nehézkes szopást és nyelést, evési problémákat okoz. Az ízületek merevek és kötöttek, a kor előrehaladtával kontraktúrák, deformitást okozó izomsugorodások alakulhatnak ki. Jellemző a gerincferdülés, rossz testtartás. Az Achilles-in rövidege miatt sok WS-s gyermek lábujjhegyen jár. A WS-s személyek többnyire alacsony termetűek, az átlagnál lassabban fejlődnek és hajlamosak a korai öregedésre (Barna, 2002).

Külső megjelenésükben közös jellemző a *diszmorfikus arcberendezés*, az ún. „manószzerű” arc: a kis, turcsi orr, a szélesebb orrgyök, az előreálló szélesebb ajkak, a szem körüli duzzadtság, a távolabb eső fogak. A világos szeműek íriszén csillagszerű mintázat látható. Hangjuk mély és érdes. A WS-s gyermekek gyakran jobban hasonlítanak egymásra, mint saját családtagjaikra (Bellugi et al., 2000). E külső jegyek a korról hangsúlyosabbakká válnak.

A *neurológiai* kutatások valószínűsítik, hogy a WS-ban az agyi szürkeállomány relatíve jobban megőrződött, a fehérállomány volumene pedig egyenlőtlenül alacsony, és a kisagyi térfogat változatlansága mellett a kontrollcsoporténál kisebb agytérfogat jellemző. A nagyagyi központi árok abnormális hosszúságú, amely a dorzális-centrális régió szokatlan konfigurációját okozza, beleértve a superior parietális lebeny dorzális részét és a dorzális-frontális gyrust. A halántéklebenyi felszínen az asszimetria hiánya tapasztalható, és a kortikális redőzöttség is abnormális (Bellugi et al., 2000). Valószínű, hogy a szürkeállomány térfogata leginkább a superior temporális régióban a legnagyobb, ez a terület a felelős a WS-ban fejlett auditoros és nyelvi folyamatokért, valamint a zene percepciójáért (Reiss et al., 2000).

Felvetődik a kisagy szerepe is a több rendellenességnél fellépő érzelmi kifejeződésekben. A WS-val és az autizmussal élő személyek kisagya közötti neuroanatómiai kontraszt arra utal, hogy a kisagyi régiók szerepet játszhatnak a két szindróma közt fennálló szociabilitásbeli különbségek kialakulásában. Amíg a neocerebelláris vermis aránytalanul kicsi az autizmussal élő mintában, addig a normálisnál nagyobb a WS-ban, ezért ez mindkét szindrómában az egyik fontos alapja lehet a szociális deficiteknek (Jones et al., 2000).

A WS-s gyermekek *diagnosztizálása* nehéz, mert a tünetek nem egységesen vannak jelen minden személyben. Az elasztin deléció 95-98 %-ban a vérből kimutatható, de a vizsgálatig a legtöbb WS-s személy el sem jut. Korai felismerés hiányában e betegeknek súlyos és progresszív egészségügyi problémákkal kell szembenéznük, mely korai halálhoz vezethet. Ezzel szemben a kezelt és folyamatos kontroll alatt tartott WS-s egyének életkilátásai jók (Lukács, Scheiber, Pogány, é.n.).

Kognitív képességek a WS-ban

Mint utaltam rá, a WS-ban szenvedők többsége értelmi fogyatékossgal él, kognitív fejlődésük lassú, intelligenciahányadosuk 40 és 90 közötti, 55-ös átlaggal (Bellugi et al., 2000). Ez a DSM IV. kategóriarendszerében az enyhe (IQ 50/55-70-ig), valamint a mérsékelt mentális retardáció (IQ 35/40-50/55-ig) intervallumába esik (DSM-IV, 2001). Mások az IQ-t tágabb tartományban, 20-106-ig állapítják meg, 58-as átlaggal (Morris et al., 2003). Azonban nem egyenletes értelmi elmaradásról van szó, mert nem egyformán érintett minden kognitív funkció. Néhány intellektuális területen *kiemelkedő* képességgel rendelkeznek, így a nyelvi képességek, a hosszú távú memória, az arcfelismerési képesség, a társas készségek és muzikalitás terén meghaladhatják egészséges társaikét is. A rendkívüli muzikalitás és sok esetben az abszolút hallás valószínűleg a *hyperacusis*, vagyis a zajok és hangok iránti túlérzékenység pozitív oldalaként fogható fel (Lukács és mtsai, é. n.).

Számos más területen azonban kognitív teljesítményük lényeges elmarad a tipikusan fejlődő kortársakétól. Ezek közé tartoznak az írás, az olvasás, a matematikai, a vizuális, valamint a térbeli orientációs és -integrációs képességek. A WS-s gyermekek tanulási

nehézséggel küzdenek, figyelmük könnyen elterelődik. A figyelemzavart gyakran impulzivitás kíséri. Emellett gyakori a kognitív-viselkedéses perszeveráció is. Az olvasásra vonatkozóan a teljesítmény széles skálán mozog: vannak folyékonyan olvasó és olvasni alig tudó WS-s személyek is. Az írás, mivel finommotoros és vizuális képességeken alapul, különös nehézséget okoz nekik, a betűformálás, vonalvezetés nagy koncentrációt kíván tőlük, hamar elfáradnak. Hasonló a helyzet a számolással. Nehézséget okoz számukra a számfogalom kialakítása, a pontos idő leolvasása, a pénz kezelése, s ez is behatárolja számukra az önálló élet lehetőségeit (Bellugi et al., 2000; Lukács és mtsai, é. n.).

Érdekes összehasonlítani e WS-ra jellemző képességprofilot az autizmussal élőkével, mivel utóbbira vonatkozóan található olyan jellemző esetek, amikor autizmussal élő személyek kimagasló teljesítményt nyújtanak néhány körülhatárolt területen. Ilyen ún. autisztikus adottságok a jó mechanikai emlékezet, a zenei képességek, a téri-vizuális kogníció, az aritmetikai műveletek fejben való megoldása, valamint a jó rajzolási készség (Baron-Cohen & Bolton, 2000, Györi, 2003a), melyek közül, mint láttuk, találhatóak teljesítménybeli átfedések és lényeges eltérések is a WS-hoz viszonyítva.

A nyelvi képességek egyenetlenségei

A WS-s gyermekek beszédfejlődése a normál populációhoz viszonyítva késik, ez számos más szindróma esetén, például autizmussal élőkénél is gyakori (BNO-10, 2002). Érdekes *ambivalencia* a WS-ban a gyengébb beszédértés és a kiemelkedően jó beszédprodukció között levő szakadék. Iskoláskorra legtöbbjük folyékonyan, artikuláltan beszél, gazdag szókinccsel rendelkezik, többszörösen összetett mondatokat is használ (Bellugi et al., 1994). Kifejezőkészségük árnyalt, tudják a nyelvet produktívan és kreatívan használni, ismerik a mellé-és alárendelt tagmondatok helyes kombinálási szabályait. Szeretnek beszélni. Ez azonban nem minden egyes WS-s személyre igaz, és nem feltétlenül azokra igaz, akik magasabb IQ-val rendelkeznek.

A WS-s gyermekek nyelvi képességeit az első benyomások alapján könnyen túlbecsüljük. Társalgásban gyakran nem kötik saját mondataikat a partneréihez, el-eltérnek a témától, gyakran nem értik, miről van szó, s visszhangszerűen ismétlik magukat vagy a másik kijelentéseit. Kérdezősködnek, figyelmük elterelődik, vagy éppen ellenkezőleg, leragadnak egy-egy részletnél (Morris et al., 2003.; Lukács és mtsai, é.n.).

Szerepet játszhat ebben a hosszú távú memória fejlettsége (képesek szóról szóra felmondani egy egyszer hallott történetet), illetve a rendkívül jó fonetikai elemző képességük. E két képesség állhat a háttérben annak, hogy hangzó szövegeket jól memorizálnak és reprodukálnak. Ez lehet a magyarázata muzikalitásuknak is, továbbá ezt a gondolatmenetet igazolják a sokszor felületes csevegés, ismételtetés, a klisék és közhelyek alkalmazása, valamint az idegen nyelvekre való fogékonyságuk (Haidegger és mtsai, megjelenés alatt).

Hiperszociabilitás

A WS-s személyek valószínűsíthetően a normál populációtól egy egészen *eltérő személyiségprofil*al rendelkeznek, különös tekintettel szociális magatartásukra. E profil háttérben egy erős ún. szociális drive-ot feltételeznek, ami a többi ember felé való diszkrimináció nélküli közeledésre hajtja őket. Teljes bizalommal, minden félelem és gátlás nélkül, rendkívül barátságosan fordulnak mindenkihez, kijelentve, hogy nekik mindenki a barátjuk. Úgy tűnik, számukra az „idegen” nem létező fogalom (Jones et al., 2000). Különösen a felnőtteket kedvelik, kortársaiknál is jobban. Udvariasak, empatikusak és szeretnek megfelelni az elvárásoknak.

A neurológiai kutatások eredményei felvetik az amygdala (és esetleg más limbikus területek) szerepét az imént bemutatott, szélsőséges szociális viselkedésben. A vizsgálatok szerint a WS-s személyek, hasonlóan a fokális bilaterális amygdala sérültekhez, abnormálisan pozitív értékelést adnak a nekik bemutatott arcokra. A két csoport között azonban a lényegi

különbség az, hogy míg a WS-s személyek diszkrimináció nélkül minden arcra pozitívan reagálnak, addig az amygdala-sérültek csak a mások által legnegatívabb értékelést kapókra. Mint korábban utaltam rá, a szociális deficit másik oka lehet bizonyos kisgyermeki régiók WS-ban tapasztalt megnagyobbodása (Jones et al., 2000).

Noha a WS és az autizmus bizonyos aspektusok tekintetében élesen elkülönül egymástól, viselkedéses megnyilvánulásai mutatnak néhány átfedést még a szociális magatartás terén is. A WS-s gyermekek által mutatott sokszor túlzottan bizalmaskodó viselkedéssel párhuzamba állítható az autizmussal élő gyermekek egy részénél megfigyelhető differenciálatlan közeledés más személyekhez (I. Wing, 1996; Györi és mtsai., 2004).

Ha figyelembe vesszük, hogy a szociális kogníció számos aspektust ölel fel, a szemkontaktustól a tudatelmélet különböző komponensein át a nyelvi pragmatikáig (Györi és mtsai., 2004), érdemes megfontolni Tager-Flusberg és Sullivan (2000) javaslatát a tudatelmélet WS-ban tapasztalható esetleges szelektív sérülésére vonatkozóan. Nevezett szerzők a szociális-kognitív komponens sérülésével és a társas-perceptuális érzékenység épségével magyarázzák azt a WS-ban lévő látszólagos ellentmondást, mely szerint, dacára e gyermekek mások iránti erős érdeklődésének és empatikus készségének, mégsem képesek, - gyenge szociális ítéliképességüknek köszönhetően sem – tartós és mélyebb barátságok fenntartására (Tager-Flusberg & Sullivan, 2000).

Érzelmi szenzitivitás

Kiemelendő továbbá a WS-s személyek *érzelmi szenzitivitása*, empátiája, és az érzelmkifejezéseikben megmutatkozó rendkívüli expresszivitás. Kutatások szerint a WS-s gyermekek mind a Down-szindrómás gyermekeknél, mind a kontrollcsoport tagjainál sokkal több érzelmeire utaló szót, hangszínt, hangsúlyt használnak történetmesélés során, és érzelmeik expresszivitása ugyanazon a fokon marad a történet többszöri újramondásánál is (Bellugi et al., 1994).

Ugyanakkor frusztrációtűrő képességük alacsony és gyakorta szoronganak a jövőben bekövetkező, elképzelt vagy rájuk váró események, valamint a velük szemben támasztott esetleges túlzott elvárások miatt. A szorongás és a depresszió elsősorban a serdülőknél jelent problémát, de gyermekeknél és felnőtt WS-s személyeknél is gyakori (Morris et al., 2003).

A viselkedés átfogó jellemzői a WS-ban

A WS-s betegek többsége tart a megszokott napirendjében történő minden esetleges változástól, rögzítményesen kötődik bizonyos tárgyakhoz, témákhoz és emberekhez. Ez a kötődés gyakran erős érzelmi impulzusokkal társul. Általában kiegyensúlyozottak és együttműködőek. Előfordul érzelmi szeszélyesség, dühkitörések és agresszivitás. E viselkedés oka főleg az, ha a dolgok eltérnek a mindennapi rutintól, és saját elképzeltéseiktől. Néhány WS-s gyermekre jellemző továbbá a hiperaktivitás, valamint a korlátozott koncentrációképesség (Lukács és mtsai, é.n.; Morris et al., 2003).

A szegényes és repetitív viselkedés, a megrögzött ragaszkodás a megszokott tárgyakhoz és mindennapi rituálékhoz, valamint a dühkitörésekben megnyilvánuló agresszivitás autizmussal élő gyermekeknél is megfigyelhető (Comer, 2000; BNO-10, 2002).

A. P. fejlődésének rekonstrukciója

A továbbiakban először az orvosi és pszichológiai vizsgálatokat dokumentáló iratok és a szülői beszámolók alapján rekonstruálom egy Williams szindrómával élő gyermek, A. P. fejlődését, majd bemutatom az őt jellemző pillanatnyi kognitív profilt. Mindkét fejezet végén egy-egy összefoglaló táblázat segíti a könnyebb eligazodást.

A.P. a hetedik terhességből harmadik gyermekként, normál súllyal, időre, császármetszéssel született. A családban előforduló, örökletes vagy genetikai betegségről a szülőknek nincs tudomásuk.

Az első hónapokban A.P. szinte folyamatosan sírt, alvás-ébrenlét ciklusa szabálytalan, izomtónusa alacsony, reflexei erőtlenekek voltak. Az anya a mellről való táplálás nehézségeiről számolt be. A. P.-nek problémát jelentett a szopás-nyelés-légzés koordinálása, a helyes ütem megtalálása és az alacsony szájkörnyéki izomtónus miatt a megfelelő erő kifejtés az etetés során, ezért 3 hónapos koráig szinte cseppenként tudta csak magához venni az anyatejet. Rendszeresen hányt, az anya hasi érzékenységet tapasztalt nála. Mivel a súlygyarapodás nem volt kielégítő, az anya a harmadik hónapban áttért a tápszeres táplálásra. Az evés nehézségei, az alacsony izomtónus és az erőtlene reflexek diffúz idegrendszeri sérülésre utaló jelei nem specifikusak a WS-re nézve, pld. a később autizmus diagnózist kapó gyermekek esettörténetében is gyakran megtalálhatóak (lásd Dawson és mtsai., 2000, esettanulmányát).

Az első kardiológiai vizsgálatra 4 hónapos korában került sor, mivel a házi orvos szívzörejt tapasztalt nála. Felmerült az enyhe fokú tüdőbillentyű szűkület gyanúja. Az évek során az egymást követő kardiológiai vizsgálatok egymásnak ellentmondó diagnózisokat eredményeztek, ezek részletezését életkori bontásban a táblázat tartalmazza.

A.P. fél éves korában a táplálkozás terén némi javulás mutatkozott, de a hastáji panaszok nem enyhültek. Mozgásfejlődése késett, koordinálatlan mozgásmintázat, alacsony izomtónus és fizikai aktivitás jellemezte, izületei merevek és kötöttek voltak. Ezzel ellentétben a szenzoros ingerlésre, a taktilis ingerlést kivéve, érzékenyen reagált.

A. P. kapaszkodás nélkül 16 hónapra állt fel. Az Achilles-in rövideége miatt gyakran állt lábujjhegyen. Az első szót másfél évesen mondta ki. Ekkor már aktívan explorálta környezetét, azonban mozdulatai és fogása bizonytalanok voltak, finommotoros készsége nem mutatott megfelelő fejlődést.

A két éves kor minőségi változást jelentett A. P. életében: beszéd- és mozgásfejlődése is felgyorsult, egyedül, segítség nélkül kezdett járni, beszédében megjelentek az első kombinációk. Azonban sokáig, még 3 évesen is csak tömondatokban beszélt, míg 4 éves kora körül a verbális kommunikációt tekintve újabb fejlődés következett be. Amennyiben helytálló a szülői emlékezet, úgy A. P. a WS-s gyermekekre jellemző nyelvelsajátítási mintázatot mutatta: a késői és nehéz kezdet után a szóelsajátítás meglepően gyors ütemű fejlődésnek indult.

A. P. 3 évesen aludta át először az éjszakát, evett önállóan, azonban csak 4 éves korára lett nappali szobatiszta. Tárgyhasználatában és cselekvő játékaiban fellelhető volt a repetitív jelleg, és beszűkült érdeklődés. A hangokra érzékeny reakciót mutatott, jelenlétében nem lehetett a háztartási gépeket működtetni, ellenben igényelte elsősorban a klasszikus zenét. Amennyire ez a szülői emlékezet alapján rekonstruálható, a reciprok szociális interakció területén A. P. nem mutatott elmaradást, sőt kommunikációja élénk és érzelmenteli, viselkedése, elsősorban az idegekkel szembeni megkülönböztetés nélküli pozitív megnyilvánulásai miatt, hiperszociálisnak volt mondható.

A. P. 5 évesen kezdett óvodába járni, de mivel sem önkiszolgálási, önellátási, sem intellektuális fejlettségének szintje nem felelt meg korosztályának, társai elhúzódtak tőle. Ekkor kezdett a szindrómára jellemző karakterisztikus arcterendezés erőteljesebben körvonalazódni nála. Látása és térérzékelése bizonytalan volt, félt a lépcsőn és a magasabb helyeken. Visszahúzódomá vált, dühkitörései gyakran társai és önmaga ellen irányuló agresszivitásban öltöttek testet. Mivel az óvónők *autisztikus jegyeket* vélték felfedezni magatartásában, javaslatot tettek a szülőknek a gyermek neurológiai kivizsgálására. A neurológus organikus eltérést nem tapasztalt, azonban további vizsgálatokra tett javaslatot. A szemorvos diagnózisa erősfokú távollátás, szemtengelyferdülés, alternált kancsalság, valamint nagyfokú figyelemzavar. Ez évben A. P. továbbra is felálló hasi érzékenysége miatt radiológiai vizsgálatokra is sor került, amely kimutatta, hogy az epehólyag összehúzódott, mérete nem megfelelő. Ekkor vette kezdetét a pszichológiai vizsgálatok sorozata is. A. P.

értelmi képességében kisebb fokú elmaradást tapasztaltak, intelligenciastruktúráját az erősen fluktuáló figyelem, továbbá „az érzelmi-akarati élet dysfunkciója” jellemezte.

A következő pszichológiai vizsgálatra beiskolázás céljából került sor. A vizsgálat szerint A. P. írást megalapozó perceptuo-motoros készsége, mennyiségfogalma, valamint gondolkodásmódja nem éri el az iskolai feladatok megértéséhez nélkülözhetetlen minimális szintet. A Budapesti Binet intelligencia teszttel mérve értelmi képességében 2 év 1 hónap elmaradás mutatkozik, tehát intelligencia-kora 3 év 10 hónap, IQ-ja pedig 64-es. RAVEN teszttel nem mérhető, mivel az önálló logikai gondolkodást igénylő feladatokat nem érti.

Fenti kontrollvizsgálatok összesített eredménye szerint A.P. értelmi képessége enyhe fokban eltérő fejlődésű (enyhe mentális retardáció). A javaslat mindezek fényében a tankötelezettség teljesítésének egy évvel történő elhalasztása, A. P. integrált óvodai nevelése és fejlesztése. A szülők úgy ítélték meg, hogy gyermekük számára kívánatosabb lenne, hogy egy alapítványi, reformpedagógiai elveket valló óvodai intézménybe járhasson, ezért a család lakóhelyet változtatott. Az új óvoda a szülők szerint beváltotta a hozzá fűzött reményeket: A. P. elsősorban az önkiszolgálás, a szenzomotoros készségek és a mozgáskoordináció terén mutatott jelentős fejlődést, továbbá szociális kapcsolatai is rendeződtek, ami teret nyitott expresszív nyelvi fejlődésének is.

7 évesen a Budapesti Binet teszttel mérve A. P. intelligencia-kora 3 év 9 hónap, az elmaradás 2 év 11 hónap, az IQ 58. RAVEN teszttel továbbra sem mérhető. A szülők és a szakemberek közös döntése alapján A. P. még egy évet az óvodában maradt.

A számtalan vizsgálat után az édesanya volt az első „diagnosztá”, aki a képet integrálta, egy női magazinban olvasott cikk alapján (Piacsik, 1998). Ezt követően felkereste az újságcikkben megadott klinika genetikai laboratóriumát, ahol is 7 éves korában végre *diagnosztizálták* a gyermeket. Májig nem érkezett vissza azonban a molekuláris genetikai szűrésre az Amerikai Egyesült Államokba továbbított vérminta vizsgálati eredménye, mely a klinikai diagnózist egyértelműen alátámasztaná. Természetesen nem fér kétség a diagnózis valódiságához, azonban az elasztin gén és kromoszomális környezetének részletes deléciós vizsgálata pontosítaná a betegség mértékét és prognózisát. A klinika a családot a Magyar Williams Szindróma Társasághoz továbbította, ahol az óta tagokként jelentős segítséget, információt és érzelmi támogatást kapnak.

A következő vizsgálat eredményei alapján már javasolják az iskolai tanulmányok megkezdését, az enyhén értelmi fogyatékos tanulók iskolájában. Integrált nevelése szintén megoldható. A szülők utóbbi mellett döntöttek.

9 éves korára A. P. már teljesen folyékonyan, artikuláltan beszélt. A gyermek hirtelen növekedésnek indult, a pubertás, a nemi érés első jelei is igen korán, szintén a WS-ra jellemzően (Morris et al., 2003), már 9 évesen megmutatkoztak nála.

A. P. pillanatnyi állapota, eltekintve a betegséggel járó mindennapi nehézségektől, összességében kielégítőnek mondható. Az *orvosi* problémák tekintetében a viszonylag jobb állapotú és prognózisú WS-s betegek közé tartozik. A *kardiovaszkuláris rendszer* érintettsége, figyelembe véve néhány többszörös műtéti beavatkozáson átesett sorstársa állapotát, kismértékűnek mondható. Habár veleszületett szívrendellenességének típusa máig nem tisztázott, műtéti beavatkozásra nincs szükség. A *kalcium-és D vitamin agyagcsere abnormalitása* a diagnosztizálás időpontjáig folyamatosan táplálkozási rendellenességben nyilvánult meg, ma a speciális diétának köszönhetően a tünetek enyhébbek. A *váz-és izomrendszeri* problémák, a gyenge izomtónus, az ízületek merevsége ma is jellemző a gyermekre, de a heti többszöri masszírozás és gyógytorna eredményeképpen a gyermek állapota kielégítőnek mondható. A. P. az alábbi, a WS-ra jellemző *fizikai jegyeket* viseli: az átlagosnál alacsonyabb és törékenyebb termet, gerincferdülés, szemtengelyferdülés, gótikus szájpadrás, érdesebb bőr az orron, mély és érdes hang, kettős fülkezdemény, 25 foghely, a meglévő fogsor feletti újabb fogsor kezdeti kialakulása, a jellegzetes manócska arc és csillagszem. *Önkiszolgálása* alacsony szintű, de egyedül öltözködik, a cipőfűző megkötésében segítséget igényel vagy tükörből köti be. Állandó felügyeletet kíván, mivel egyedül hagyva hajlamos ollóval szétvágni a könyveket és iratokat. Bár szobatiszta, azonban részleges

inkontinencia előfordul, elsősorban fáradtság esetén. Kísérő nélkül súlyos térlátási zavara miatt nem közlekedhet. Szülei megállapítása szerint az önálló életvitelre valószínűleg felnőtt korában sem lesz képes. A WS-s személyekre jellemzően *hiperszociális* és *érzelmileg reszponzív*, gyakran foglalkoztatják félelemre okot adó események, mostanában szerettei és önmaga jövőjének halála miatt aggódik. *Viselkedésében* megfigyelhető a repetitív és sztereotíp jelleg, játékaiban szöszmötölő és kényszeres, vonzódik az apró élőlényekhez és tárgyakhoz, pld. bogarakhoz, gyöngyökhöz. A mindennapokban nem tűri a változásokat, megrögzötten ragaszkodik a megszokott napirendhez, útvonalhoz és tárgyakhoz. Előfordul, hogy tetemesen megnő az utazási idő, mivel ha egy más, a megszokottól eltérő színű metrőkocsi érkezik a megállóba, nem hajlandó rá felszállni. Kiváló teljesítményt nyújt az *expresszív nyelvhasználat* terén, ellenben rendkívül súlyos károsodást mutat a *téri-vizuális* organizáció és a *finommotoros* készségeket illetően. A 2003 novemberében felvett intelligencia-teszt (MAWGYI-R, lásd Kun és Szegedi, 1996) eredményei szerint A. P. összesített IQ-ja az extrém alacsony performációs teljesítménynek köszönhetően 44 alatt van.

1. táblázat. A. P. fejlődésének áttekintése

Idő	Orvosi „karrier”	Mozgásos, viselkedéses és pszichológiai fejlődés	Megjegyzés
Születés	Császármetszés 3300 g		A családban genetikai betegség nincs.
1-3 hó	Táplálkozási rendellenesség, alacsony izomtónus, erőtlen reflexek.		Autizmusban is gyakori.
3-4 hó	Az első kardiológiai vizsgálat: tüdőbillentyű szűkület gyanúja.	Szociálisan reszponzív, jó vizuális figyelem, hyperacusis.	
6-9 hó	Némi javulás a táplálkozás terén, de a hasi érzékenység nem enyhül.	Alvás-ébrenlét ciklusa még nem alakult ki. Lassú mozgásfejlődés, merev és kötött ízületek. Megfelelő szociális válaszkészség: élénk nonverbális kommunikáció, szemkontaktus, mosoly. Megfelelő reakciók a szenzoros ingerlésre, a taktilis kivételével.	
1 éves	A kardiológiai diagnózis enyhefokú tüdőbillentyű szűkület.	Kapaszkodva áll. Gagyogni kezd.	
16-18 hó		Önállóan áll. A finommotoros fejlődés elmarad: fogása bizonytalan. Beszédfejlődése késik: az első szót másfél évesen mondja ki. Aktívan explorál és manipulál.	A megkésett beszédfejlődés más szindrómákban, így autizmusban is gyakori.
2 éves		A járás kezdete. Koordinálatlan járásmintázat, gyakori lábujjhegyre állás az Achilles-in rövidegsége miatt. Megkezdí a mondatalkotást.	A lábujjhegyen járás más szindrómákban, így autizmusban is megfigyelhető.
3 éves		Első ízben alussza át az éjszakát. Egyedül eszik.	

		Beszéd tömondatokban. Túlérzékenység a hangokra, zeneszeretet.	
4 éves		Nappali szobatiszta. A verbális kommunikáció gyors ütemű fejlődésnek indul. Tárgyhasználatában és cselekvő játékában fellelhető a repetitív és sztereotip jelleg. Hiperszociabilitás.	A repetitív, sztereotip viselkedés autizmusra is jellemző.
5 éves	Új kardiológiai diagnózis: enyhe aorta billentyű szűkület. Szembetegségek, bizonytalan térérzékelés. A diszmorfikus arcberendezés erőteljesebbé válik. A radiológiai vizsgálat szerint az epe rendellenesen kis méretű. Felmerül az autizmus gyanúja. Megkezdődnek a neurológiai és pszichológiai vizsgálatok.	Az önellátás szintje alacsony. Óvodába járás kezdete. Agresszív viselkedés, gyakori dühkitörések. Magatartás - és figyelemzavar. Átlagos beszédképesség. Felmerül az autizmus gyanúja. A fejlesztő foglalkozások megkezdése.	Agresszív kitörések autizmusban is előfordulnak.
6 éves	Újabb, a korábbiaktól eltérő kardiológiai diagnózis: mitrális billentyű prolapszus (előesés).	2 év elmaradás értelmi képességében. (64-es IQ, Budapesti Binet) Szókincse, tájékozottsága, perceptuo-motoros készsége korától elmarad. A gondolkodási műveletek éretlensége, fluktuáló figyelem. Enyhe mentális retardáció. Javaslat a tankötelezettség elhalasztására.	
7 éves	Az utolsóval megegyező kardiológiai státusz: mitrális billentyű prolapszus, kismértékű progresszióval. A szindróma <i>diagnosztizálása</i> .	Némi fejlődés a szenzomotorika, a mozgáskoordináció és az önkiszolgálási szint tekintetében. Óvodaváltás. A szociális kapcsolatok rendeződése, az expresszív nyelv fejlődése, mozgásterápia. Intelligencia-korában majdnem 3 év elmaradás (58-as IQ, Budapesti Binet). RAVEN teszttel nem mérhető.	
8 éves	Az 5 éves korival egyező szívbillentyű rendellenesség: enyhe aorta billentyű szűkület.	Pszichológiai és gyógypedagógiai javaslat a tankötelezettség megkezdésére.	
9-10 éves	A kardiológiai diagnózis ismét mitrális billentyű prolapszus. Hirtelen növekedés, pubertás.	Iskolakezdés, integrált oktatásban. Folyékony beszéd.	
11 éves Jelenlegi állapot	A táplálkozási rendellenesség máig fennáll, állandó diéta. Gyenge izomtónus, kötött ízületek. Szembetegségek, súlyos térlátási zavarok. A szindrómára jellemző diszmorfikus arcberendezés. A kardiológiai státusz nem tisztázott, de konszenzus van abban, hogy a	Alacsony önkiszolgálási szint, enurézis nocturna előfordul. Állandó felügyeletre szorul. Kiváló expresszív nyelvi teljesítmény, viszonylag gazdag szókincs, de szerényebb nyelvi megértés. Fejlett hosszú távú memória, rendkívüli arcfelismerési képesség. Súlyos károsodás a téri-vizuális	A tárgyakhoz és a napi rituálékhoz való ragaszkodás autizmusban is gyakori. Az autizmuson belül is létezik egy szociálisabb alcsoport.

	szívbillentyű rendellenesség kismértékű, és műtéti beavatkozás nem javasolt.	kogníció és a finommotoros készségek terén. Alacsony szintű írási, olvasási teljesítmény, és koncentrációs kapacitás. Mennyiségfogalma nincs. Gyakran kényszeres, repetitív, sztereotip játéktevékenység, ragaszkodás a napirendhez. Hiperszociális viselkedés, érzelmi reszponzivitás. 44-nél alacsonyabb IQ, MAWGVI-R	
--	--	--	--

A pillanatnyi kognitív profil

Tanulmányom bevezető részében már részletesen kitértem arra, hogy a WS-t egy jellegzetesen *egyenetlen kognitív arculat* jellemzi. Az egyenetlenség a kognitív profil *több szintjén* fellelhető: egyrészt a nyelvi képességek magasan felette állnak az egyéb kognitív területeken tapasztalható teljesítménynek, mint tér-vizuális kogníció, motoros- és finommotoros készségek (melyek magyarázatot szolgáltathatnak az írás és olvasás nehézségeire), másrészt maga *a nyelvi profil sem egyenletes*. Utóbbira vonatkozóan mind a nyelvi fejlődés mintázata, mind a nyelvi teljesítmény több szempontból is eltér a normálistól, ezen kívül a beszédprodukción és a receptív nyelvi fejlettségi szint között is nagy távolság tapasztalható. További *egyenetlenségek* mutatkoznak az imént említett tér-vizuális kogníció terén is, miszerint az e területen tapasztalható nehézségek ellenére a WS-s betegek meglepően kiváló teljesítményt nyújtanak az arcfelismerésben, ami arra enged következtetni, hogy a vizuális felismerésért felelős dorzális és ventrális agypályák fejlődése elválik egymástól (Pléh, Lukács, Racsmány, 2003).

A tér-vizuális kogníció deficitje megközelíthető az ún. munkamemória kísérleti vizsgálata felől is: a rövid távú emlékezetet működő munkamemóriaként felfogó mai szemlélet szerint a munkamemória egyik modalitás-specifikus alrendszere, mely a tér-vizuális információ fenntartásáért felelős, *sérült* a WS-ban. Ezzel szemben a másik, verbális információt feldolgozó alrendszer megközelítőleg *ép* (Racsmány, 2003). Tehát a munkamemória *disszociatív* sérüléséről van szó, és ha figyelembe vesszük a Williams-szindrómások fejlett hosszútávú memóriáját, a kép még komplexebb.

A továbbiakban, az egyes kognitív képességekre vonatkozóan, először mindig a WS-ra általában jellemző, irodalmi adatokat ismertetem, majd ezt követően térek ki, adott képességek tekintetében, a vizsgált gyermek bemutatására.

Általános intelligencia

A. P. 6 éves korában a Budapesti Binet teszttel mért intelligenciahányadosa 64-es, míg 7 évesen 58-as volt (lásd fenn), előbbi 2 év, utóbbi már majdnem 3 év elmaradást jelentett az egészséges populációhoz viszonyítva.

A jelenlegi intelligencia-teljesítmény és -struktúra felmérése a MAWGVI-R-rel (I. Kun és Szegedi, 1996) történt. A teszt felméri az intelligencia-teljesítmény általános színvonalát mellett az intelligenciastruktúra jellegét, s választ adhat arra a kérdésre, hogy a megállapított intelligenciadeficit kórspecifikus-e, tehát jellemző-e valamilyen klinikai képre (Füredi, Németh, Tariska 2003). Utóbbi különösen érdekes lehet a WS szempontjából, mivel rámutathat a betegségre jellemző képességbeli egyenlenségekre.

A. P. IQ-teljesítménye, amely a 2. táblázat segítségével követhető nyomon, a következőképpen alakult. A *verbális részpróbákban* 53-as VQ-nak megfelelő teljesítményt nyújtott. A részpróbák közül kiemelem az „Általános megértés” feladatot, amely a gyakorlati ítézőképesség mutatója mellett jelzi a verbális problémamegoldás és szociális intelligencia

fejlettségi szintjét. Ebben a részpróbában A. P. a maximálisan elérhető 20 nyerspontból csupán 2-t ért el (az átlag 10). A „Szókincs, Számolási gondolkodás és Számismétlés” részpróbákra a későbbiekben fogok kitérni.

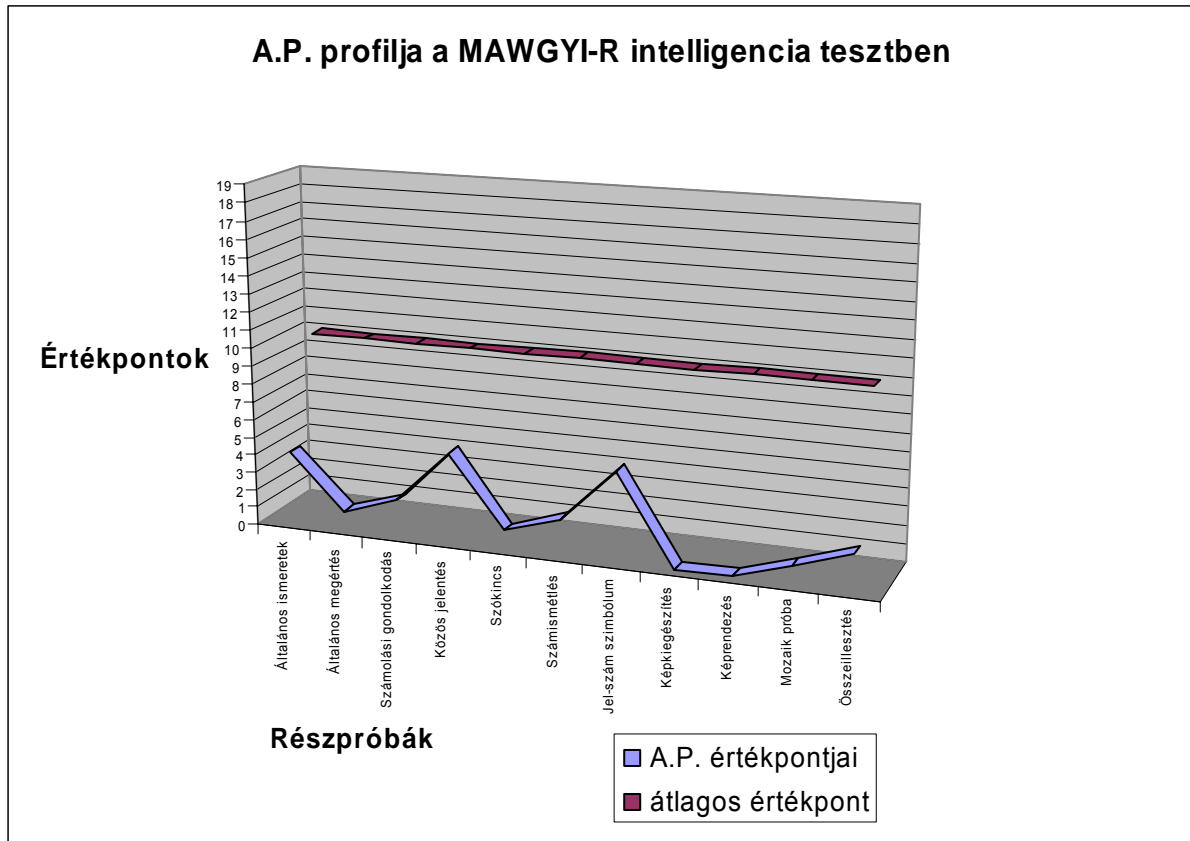
A *performációs részpróbákban* A. P. rendkívül alacsony, mindössze 8 értékpontra teljesítést ért el, amely 44-nél kisebb PQ-t jelent. A pontos performációs Q-érték kiszámítása nem lehetséges, mivel a nyerspontnak és életkornak megfelelő értékpontra nem szerepelnek a MAWGYI-R standard táblázatában. A. P. teljesítményére vonatkozóan itt is egy részpróbát emelek ki, a „Számszimbólumot”, mely méri az intellektuális rugalmasságot, a pszichomotoros gyorsaságot és tanulékonyaságot, és tartós figyelemkoncentrációt igényel. Érzékeny mutatója mindenféle központi idegrendszeri károsodásnak (Kun, Szegedi, 1996; Füredi és mtsai, 2003). A próbában A. P. a maximális 93 nyerspontból 22-t ért el, amely 5 ekvivalens értékpontra jelent.

Az *összesített IQ* kiszámítása, a már bemutatott szokatlanul alacsony performációs értékpontra miatt, nem lehetséges. A 21-es összesített értékpontra 44 alatti IQ-teljesítményre utal, mely legfeljebb az „extrém alacsony” (40-től 68-ig) intelligenciaszint tartományába esik (Füredi és mtsai, 2003), ez mérsékelt mentális retardációt (DSM-IV, 2001) jelent (lásd A. P. IQ-profilját az 1. ábrán). A mért *intelligencia-struktúrát* nagyrészt támogatja a továbbiakban bemutatott többi vizsgálat eredménye, különösen a performációs teljesítmény rendkívül alacsony szintjét, amely, sajnálatos módon, a WS gyermekek nagy többségére jellemző.

2. táblázat. A. P. IQ-eredménye

Verbális próbák	Értékpontok	Performációs próbák	Értékpontok
Általános ismeret	4	Számszimbólum	5
Általános megértés	1	Képkiegészítés	0
Számolási gondolkodás	2	Képrendezés	0
Közös jelentés	5	Mozaik	1
Szókincs	1	Összeillesztés	2
Számismétlés	2		
Verbális pontok	15	Performációs pontok	8
VQ = 53		PQ < 44	
Értékpontok összesen: 21			
IQ < 44 (a nagyon alacsony performációs teljesítmény miatt pontosan nem számítható ki)			

I. ábra. A.P. MAWGYI-R-profilja



A nyelvi profil

A. P. nyelvi profiljának bemutatásakor szervező szempontként a nyelv *szintenkénti* felépítési elvét (Kenesei, 2000; Pinker, 1999) követem.

Fonetika és fonológia. A WS-s gyermekek expresszív nyelvhasználatára vonatkozóan az irodalom nem említi hangképzési, hangtévesztési, vagy bármely, az egészséges populációtól eltérő logopédiai problémát, a hangtan és intonációs rendszer elsajátítása a WS-ra jellemző adott életkorban, tehát némi késéssel (Bellugi et al., 2000), de rendben megtörténik. Az általam vizsgált gyermeknek sincsenek hangtévesztései, hangképzési nehézségei, nem küzd beszédhibával, és az édesanya elmondása szerint nem jártak logopédushoz sem.

Mentális lexikon. A WS-s személyek az átlag populációtól némileg elmaradó, de viszonylagosan gazdag szókinccsel rendelkeznek. Hajlamosak továbbá a szokatlan és a nyelvi kontextusban váratlanul ható szavak használatára. Ez a jelenség a lexémák agyi reprezentációs struktúráit tartalmazó ún. mentális lexikon *atipikus* szerveződésére enged következtetni (Lukács, Pléh, Racsmány, 2003).

A. P. a mások által ritkán használt kifejezéseken kívül maga alkotta, új szavakat is használ, ezek többnyire valamely hangutánzó szóból eredő, vagy becéző hangulatú szavak: apját „plaplu”-nak szólítja, anyját „szütyöké”-nek, mert az mindig nagy szatyrokkal érkezik haza, Rómeó nevezetű vadászgörényét pedig a „güdgüd” névre keresztelte. A *neologizmusok*, azaz a személy által alkotott és állandó jelentéssel felruházott új szavak az autizmussal élő gyermekek nyelvhasználatára is erősen jellemző (Baron-Cohen & Bolton, 2000).

A. P. esete a szókinés és a szokatlan szavak használatának tekintetében is hasonló a (WS) általánoshoz. A szókinés felmérő „Peabody Picture Vocabulary Test”-ben (F. Csányi,

1974) a gyermek viszonylag jól teljesített, azonban alatta maradt a kronológiai kor alapján elvárható szintnek, 2 éves elmaradást mutatva.

A Peabody teszt eredményének némileg ellentmond az *intelligencia-vizsgálat* (MAWGYI-R) „Szókinsz” próbája, amelyben A. P. az elérhető 50 pontból mindössze 7-et kapott. Ez utóbbi azonban lényegesen nehezebb feladat elé állítja a vizsgálati személyt, mivel itt az adott szó jelentését meg kell magyaráznia, szemben a Peabody teszttel, ahol ismertnek vesszük a szó jelentését csupán a szónak megfelelő képre mutatáskor.

A *szófluencia* feladat felvételéhez és kiértékeléséhez a Battig és Montague eljárása szerint készült magyar nyelvű *Kónya-Pintér féle kategória normát* (Kónya-Pintér, 1985) hívtam segítségül. A kategóriafluencia feladatban fogalmilag fölérendelt szavakat használtam hívószóként, melyekre az adott kategórián belüli válaszokat vártam, 30 másodperces időtartam alatt minél többet. A. P. az átlagosan kevés számú (8 szó kategóriánként) tétel felsorolása mellett olyan, a Kónya-Pintér féle gyakorisági kategóriatáblázatban egyáltalán nem szereplő, tehát az átlag populáció által nem, vagy ritkán használt szavakat említett, mint például „csincsilla, görény, degu és hód” az állat hívószóra, vagy „metallofon” a hangszer és „répalé, mandarinlé”, illetve „cukros víz” az innivaló kategóriában.

Morfológia és nyelvtan. A. P.-vel elvégzett morfológiai és grammatikai vizsgálataimat egy már régóta vizsgált, Pléh Csaba és munkatársai által is több ízben bemutatott (de azt csak részben támogató) híres elképzelés, a Pinker (1991) illetve Clahsen & Almazan (1998) által javasolt ún. *kettős disszociációs elmélet* tükrében mutatom be (Pléh et al., 2003; Lukács et al., 2003; Pléh, Lukács, 2003). Az elmélet szerint a WS személyek *ép* nyelvtani szabályrendszerrel és *sérült* mentális lexikonnal rendelkeznek, vagyis a szókinsz terén tapasztalható némi elmaradás mellett képesek komplex nyelvtani struktúrák létrehozására, ezek manipulálására, megértésére, valamint a nyelvtanilag helytelen vagy rosszul hangzó mondatok korrekciójára is (Bellugi et al., 2000; Pinker, 1999).

E pinkeri elképzelést támaszthatná alá a WS-ban szenvedők gyakori hibázása a rendhagyóan viselkedő szavak ragozott alakjainak képzésekor. A személy ekkor a nyelvtani szabály kívánalmi szerint jár el, például „köt” mond „követ” helyett, tehát *túláltalánosítást* végez (Pléh et al., 2003). E szisztematikus, szabálykövető hibázáson természetesen – adott életkorban - minden gyermek átesik, de esetükben a túláltalánosítás a korrallal csökken, majd megszűnik.

A hazai *morfológiai* vizsgálatok fentiekkel kapcsolatosan a következő eredményre vezettek: Pléh Csaba és mtsai vizsgálatában az átlagosan 13,2 éves életkorú WS-s személyek sok rendhagyó alakot a szabályrendszer alá vetettek, azonban ezen nem mutatkoztak általános frekvenciahatások. A normál kontroll személyek is több hibát vétettek a rendhagyó alakoknál, de az ő esetükben a túláltalánosítás a korrallal csökkent (Pléh et al., 2003). Valószínűleg a WS-s gyermekek esetében is megtörténik az elemeknek a mentális lexikon elemtároló rendszerébe való átemelése, mindössze az egészséges populációhoz képest magasabb életkori küszöbvel (Pléh, Palotás, Lőrök, 2002).

A szülők (természetesen nem kontrollálható) emlékezete szerint A. P. beszédében túláltalánosításra utaló alaktani hibázások nem voltak tapasztalhatók, állításuk szerint gyermekük csupán az egyszer hallott szavakat is azonnal az emlékezetébe véste, helyes nyelvtanisággal, a kivételeket is beleértve.

A. P. vizsgálatára az alaktani túláltalánosítása vonatkozóan az imént említett magyar vizsgálatban is használt *Pléh-Palotás-Lőrök féle* (2002) Nyelvfejlődési Szűrővizsgálat főnévi végződés próbáját alkalmaztam, melyben fényképek bemutatása és a hozzájuk kapcsolódó kérdések alapján kell a gyermekeknek tárgyragot, többes számot vagy mindkettőt használniuk. A tesztet vizsgálati személyem hibátlanul megoldotta, tehát esetében e feladat alapján túláltalánosításról nem beszélhetünk.

A Pinker által javasolt *grammatikai* kompetencia A. P. teljesítményében csak részben volt megfigyelhető. Habár a gyermek mondatai jól felépítettek, és a hétköznapi társalgás során grammatikai hibákat nemigen vét, az általam (Bellugi és mtsai, 1994 nyomán)

összeállított *mondatjavítási* feladatot nem tudta megoldani. A feladatot többszöri elmondás után sem értette pontosan, visszhangszerűen és kuncogva ismételte az általam elmondott, a magyar nyelvtani sajátosságokat figyelembe vevő helytelen vagy rosszul hangzó mondatokat, mint például „Fogok a táskámat és indulok az iskolába.” (alanyi versus tárgyias ragozás), vagy „Vajon fog kijönni a folt a ruhámból?” (segédige használata), de nem javította ki őket.

Végül A. P. -vel felvettem a Bishop (1983) által összeállított *TROG (Test for the Reception of Grammar)* grammatikai megértés teszt sztenderdizálás alatt lévő magyar változatát. A 80, 4 választásos itemből álló tesztben a vizsgálati személy feladata a vizsgálatvezető által elmondott szónak vagy mondatnak megfelelő kép rámutatással való kiválasztása. A. P. a tesztben mindössze 4 hibát ejtett, ez igen jó, majdnem maximális teljesítménynek felel meg.

A két fenti nyelvtani feladat eredményei közti eltérés részben magyarázható a megoldási módok közti különbséggel: míg a *mondatjavítás* szavakkal megválaszolendő, ún. verbális feladat, addig a *grammatikai megértés teszt* cselekvéssel megoldandó, melyben helyesnek ítéljük a választ csupán az elmondott nyelvtani szerkezetnek megfelelő képre mutatáskor. Természetesen további vizsgálatok elvégzése árnyalná a képet.

Szövegkoherencia és narratívumok. A WS-s gyermekek többségére jellemző a viszonylagosan magas szintű és koherens beszédprodukciónak (Bellugi et al., 2000). Figyelemre méltó a *narratívum* megőrződése, a jó elbeszélő képesség a WS-ban. Bellugi és munkatársai vizsgálatában egy képeskönyv ábrája alapján a WS-val élő gyermekeknek háromszor-négyszer annyi megnyilvánulásuk volt, mint a Down-szindrómásoknak, és kifejezőmódjuk erőteljesebbnek mutatkozott mind érzelmileg, mind a hangsúlyozást tekintve még a kontrollcsoport tagjainál is (Bellugi et al., 1994).

A *történetmesélési* feladatban A. P.-nek egy állatokat ábrázoló képről (egy rókát madarak vesznek körül) kellett egy történetet mondania. A gyermek az állatok arckifejezését leolvastva alkotta meg történetét. Több, hasonlóan statikus és viszonylag semleges képet is mutattam neki, melyeket oki magyarázattal látott el, mozgással, és érzelemmel töltött meg (Bellugi et al., 1994 nyomán).

Diskurzus és a nyelv társas használata. Fentiekkel együtt azonban gyakran megfigyelhető a WS-s gyermekeknél a felületes csevegés, klisék és közhelyek használata, a kontextus nélküli kifejezések, valamint az újbóli visszatérés a téma egy-egy részletére, mondatok ismételtetése (perszeveráció). Mindemellett beszélgetve egy WS-s gyermekkel gyakran támad az az érzésünk, mintha szakértőnek érezné magát az adott témában. Ez akkor fordul elő, ha az éppen érintett témában tájékozott és szereti azt. Végül, ami a beszéd *társas szabályait* illeti, ezeket a WS gyermekek többsége kevésbé teszi magáévá (Bellugi et al., 2000). Összefoglalva a WS-s személyek ugyan képesek a grammatikailag helyes, összefüggő és kifejező beszédprodukciónak, ám sérülést mutatnak a *kommunikatív kompetencia* területén.

A. P. beszédében is megfigyelhetőek időnként az irreleváns, nem a helyzetnek megfelelő és szemantikai kontextus nélkül álló kifejezések, a felületes csevegés és közhelyek használata. Bátyja beszámolója szerint a TV-t figyelve gyakorta kiragad a politikusok beszédéből egy-egy neki tetsző, ám a bátyja szerint általa nem értett kifejezést, és azt a hétköznapi társalgás menetébe, oda nem illő módon illeszti bele. Gyakran használ kliséket, engem egy távozásom alkalmával például az „Örültem a szerencsének!” szófordulattal illetett.

„Szakterületei” mindenekelőtt a ragadozó állatok: a családtagok beszámolója szerint a hozzájuk betérő vendégek számára kedvencei, a különféle cápafajok és tigrisek életéről tart szenvedélyes kiselőadást.

A. P. esete a nyelv szociális használatát tekintve is jellemző a (WS) általánosra: gyakorlatilag nem tudja, kivel, mikor, miről és milyen körülmények között szabad beszélnie, valamint nem ismeri a kényes vagy tabu téma fogalmát sem.

Prozódia. Az érzelemtelített, erőteljes előadásmód vizsgálati személyemre is igen jellemző. Mondandóját, mély és érdes hangján, mindig magas érzelmi hőfokon adja elő, hangszínét változtatja, erőteljesen hangsúlyoz. Pillanatnyi apró élményeit és érzelmi állapotát visszatérően és részletesen kommunikálja, ugyanakkor gyakorta rákérdez a beszélgetőpartner hogylétére is, sőt gyakran átveszi annak hanglegjtését is.

Az expresszív és receptív nyelvi teljesítmény eltérő szintje. Habár a WS személyek fő erőssége a nyelv, ez csak az expresszív nyelvhasználatra vonatkozik, míg a nyelvi megértés alacsonyabb szintű. Érdekesség e komplex neurológiai zavarban, hogy a WS-s gyermekek rendkívüli szociabilitása és nyelvi kifejezőkészsége mintegy *elfedi* a receptív nyelv hiányosságait, ezért intellektusukat és nyelvi képességeik összességét rendszerint túlbecsüljük (Morris et al., 2003).

A receptív nyelv beszédprodukciónhoz viszonyított alacsonyabb szintje A. P.-nél is megmutatkozik: amikor egy általa kedvelt történetet részletez, beszéde koherens és jól strukturált, azonban amint belépek monológjába, és ezzel megnyitom a tulajdonképpeni kommunikációt kettőnk között, már nem mindig képes mondatait az enyémekekhez kötni, mivel gyakran nem, vagy éppen szó szerint érti kérdéseimet. Egy látogatásom alkalmával például arra a kérdésekre, hogy vannak-e az iskolán kívül barátai, „nem”-mel válaszolt, és indoklásszerűen elmondta, hogy nem is lehetnének, hiszen nem engedik őket az iskolában a kerítésen kívülre.

Míndez a folyamatos reciprok kommunikáció, és a szociális kapcsolatok sérülése mellett nagymértékben kihat A. P. iskolai teljesítményére is.

Emlékezeti képességek

A képességek *egyenetlensége* a WS-s gyermekekre jellemző módon, a különböző memóriai teljesítményekben is fellelhető. Míg a hosszú idejű emlékezet többnyire igen fejlett, a munkamemória alrendszerei különböző fejlettségi szinten állnak.

Hosszú távú memória. A kiváló hosszú idejű és zenei memória, a rendkívüli *arcfelismerési* képesség, valamint az idegen nyelvek könnyed elsajátítása a WS-s gyermekek nagy részének fő erőssége.

A szülők gyermekük képességei közül a hosszú távú memóriát tartják a legfejlettebbnek. Elmondásuk szerint A. P. megőrzi emlékezetében még az évekkel korábbi apróbb momentumokat is, például egyszer látott emberek neveit, vagy egyszer hallott angol szót, felismeri a mindössze néhányszor hallott dalokat és komolyzenei műveket, valamint *arcfelismerési* képessége is rendkívüli. A. P. az iskola keretein belül énekel és furulyán játszik, német és angol nyelven tanul, utóbbiból kérésre meglepően szép kiejtéssel idéz fel néhány kifejezést.

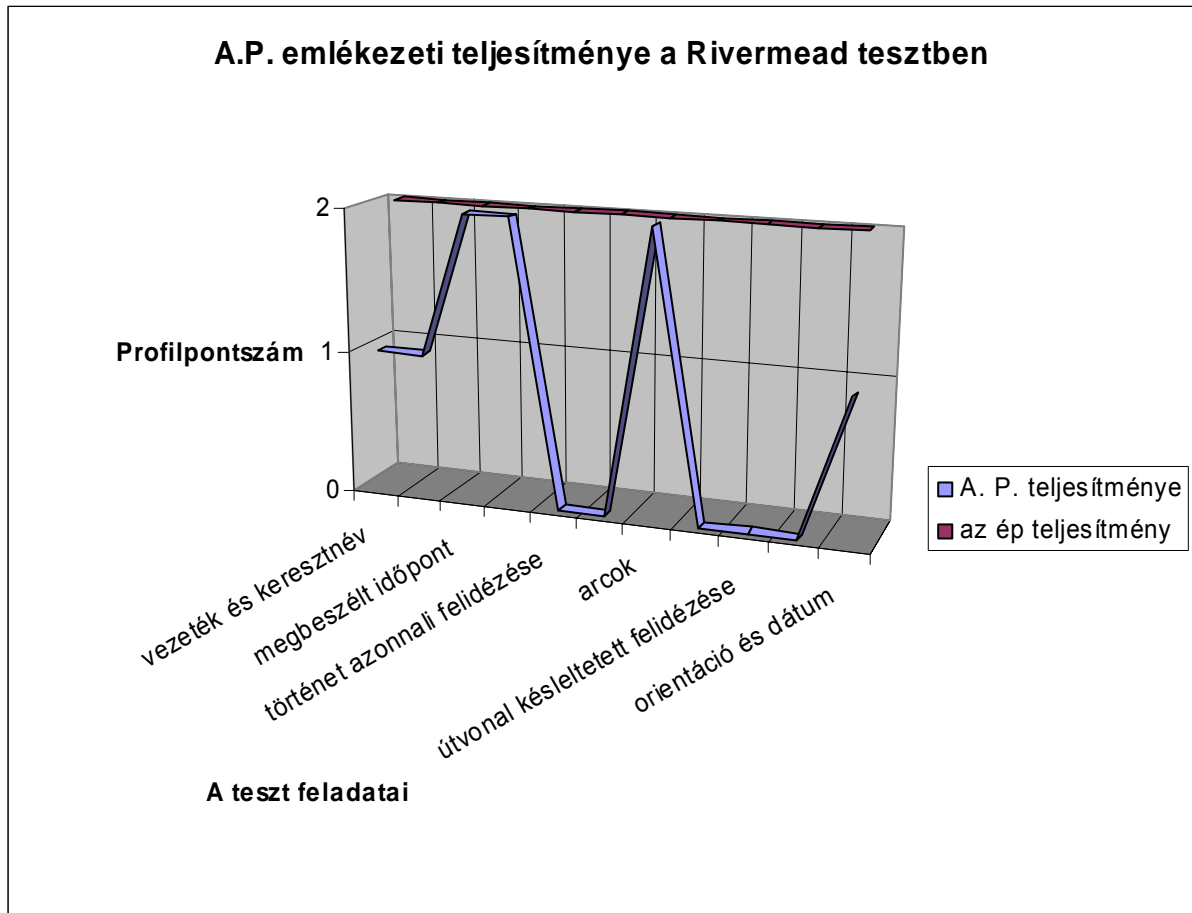
A. P. emlékezeti teljesítményének vizsgálatára a *RVMT Rivermead Viselkedéses Memória Tesztet* (lásd Kónya és mtsai., 2001) alkalmaztam. A tesztet a mindennapokban jelentkező emlékezeti problémák bejósolására dolgozták ki. A hazai tapasztalatok alapján több más kognitív deficit felmérésére alkalmazott tesztnél megbízhatóbbnak és érzékenyebbnek bizonyult (Szombathelyi, Marton, 2000).

A. P. hibátlan felidézési teljesítményt mutatott képekre és arcokra; gyengébbet a nevekre való emlékezésben, és a (WS) általánossal ellentétben nem kapott pontot az azonnali és késleltetett történetfelidézési feladatokban. A *prospektív*, azaz a jövőben végrehajtandó cselekvésre való emlékezést mérő két részfeladatban A. P. eltérő eredményt ért el: a „használati tárgy” feladatot részben, míg a „megbeszélte időpont” részpróbát teljes egészében megoldotta (Kónya, Racsmány, Takó, 2001) Emlékezeti működési szintje az „enyhén és súlyosan károsodott” övezet határára esik, teljesítménye a 2. ábrán követhető nyomon.

A szülői beszámolóik, megfigyeléseim, valamint a Rivermead Viselkedéses Memória Teszt eredményei alapján elmondható, hogy A. P. hosszú idejű emlékezeti profilja, a RVMT

által mért történet felidézési feladatban nyújtott teljesítmény kivételével, nagyrészt megfelel a (WS) általánosnak.

2. ábra. A. P. emlékezeti teljesítménye a Rivermead Viselkedéses Memória Tesztben



Munkamemória és végrehajtó funkciók. WS-ban a munkamemória alrendszerének *disszociatív* sérülése figyelhető meg, a nyelvi megismerés viszonylagos épsége a téri-vizuális kogníció és egzekutív funkciók különböző mértékű, de többnyire súlyos károsodásával társul. WS-s gyermekek a *verbális munkamemória* kapacitását mérő számterjedelmi teszten a normál kontroll csoportét megközelítő eredményt érnek el, szemben a Down-szindrómásokkal, akik a súlyosan sérült övezetbe esnek, míg a *téri munkamemóriát* mérő feladatokban pont fordított helyzet figyelhető meg (Bellugi et al., 1994).

A verbális munkamemória alrendszere, az ún. fonológiai hurok kapacitása befolyásolja a *nyelvelsajátítás* ütemét (Racsmány, Lukács, Pléh, Király, 2001). A verbális munkamemória egyéni különbségei természetesen a WS-s gyermekeknél is befolyásolják a szókincs szerveződését és magát a nyelvelsajátítást, sőt a verbális munkaemlékezet terjedelme olyannyira döntő fontosságú faktor a szókincselsajátítás folyamatában, hogy jobban bejósolja a szókincs gazdagságát, mint az életkor vagy az intelligencia (Racsmány, 2003).

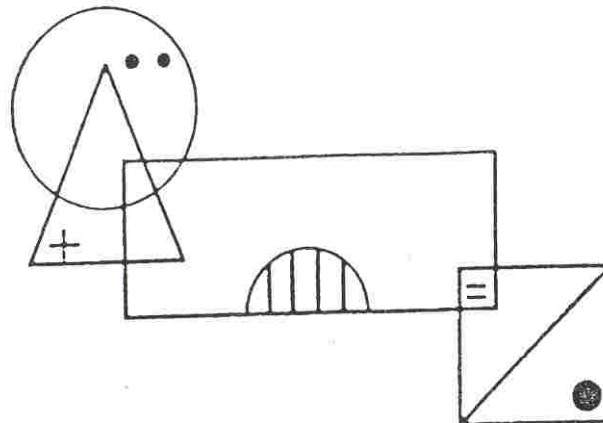
A munkamemória felmérésére A. P. esetében több vizsgálatot is elvégeztem: a fonológiai hurok kapacitásának megállapítására *számterjedelem* vizsgálatot, a Watkins-féle ún. nyomra illeszkedő eljárást (Varga, Düll, Gősiné, 2001) alkalmaztam, míg a téri-vizuális munkamemória és végrehajtó funkciók vizsgálatára a *Rey Komplex ábra-tesztet* használtam (Kónya, Verseghi, 1995), annak mind felnőtt (A-forma), mind gyermekváltozatát (B-forma). Végül a prefrontális funkciók épségének vizsgálatára A. P.-vel felvettem a *WCST Wisconsin Kártyarendezési Tesztet*. A téri memória mérésére a RVMT –ben is rendelkezésre áll két részfeladat, melyek ismertetésére a későbbiekben, a téri-vizuális kogníció részletezésénél

fogok kitérni. Megjegyzem, hogy a Rey Komplex ábra-teszt a munkamemória teljes műveleti rendszerét egy időben és koordináltan igénybe veszi, így az általam kihangsúlyozott téri munkamemória és a végrehajtó funkció mellett a fonológiai hurok is részt vesz az ábra szervezésében (Kónya, Verseghi, 2000).

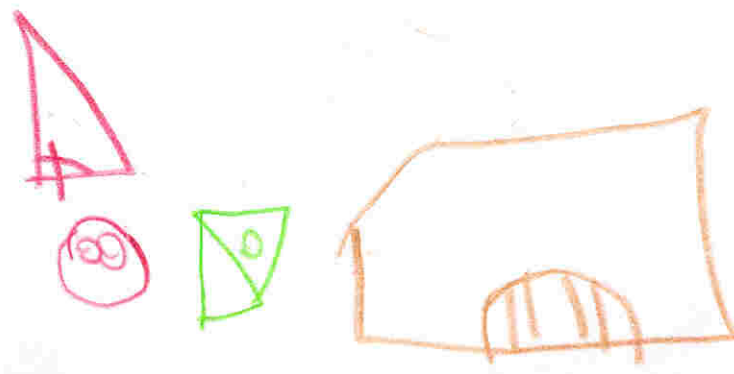
A *számterjedelem* vizsgálatban A. P.-nek különböző hosszúságú számsorozatot kellett rövid ideig fejben tartania. A memória terjedelmét az első rontástól számított tíz jó próba hosszának átlaga adta meg, mely A. P. esetében 3 tételt jelentett. A számterjedelem vizsgálat eredményével egybehangzó a korábban már bemutatott *intelligencia-vizsgálat* (MAWGYI-R) szintén a közvetlen memória terjedelmét (is) mérő „Számismétlés” részpróbájának megoldása, melyben A. P. ugyancsak 3 tételt tudott emlékezetében megőrizni.

A *Rey Komplex ábra-teszt* felnőtt változatának megoldására A. P. először, az ábra bonyolultságára hivatkozva nem vállalkozott, ezért a 4-8 éves gyermekek fejlődési vizsgálatára alkalmas, de kognitív hiányosságok esetén nagyobb gyermekekkel és felnőttekkel is elvégezhető, 3a. ábrán látható „B” forma lemásolását és emlékezeti felidézését kértem tőle. A teszt A.P. esetében is jól elkülönítette a perceptuális szerveződés zavarát és a vizuális emlékezet deficitjét: a rajz emlékezeti rekonstruálása ugyanis csupán a felidézés zavaráról tájékoztatna, ellenben a közvetlen másolás már az észleléskor megmutatkozó nehézségekre, a perceptuális elaboráció hibájára is fényt derít (Kónya, Verseghi, 1995). A. P. az ábrát nem észlelte perceptuális egésként, az elemeket kapcsolódási módjukra való tekintet nélkül szétszórta a térben, a hagyományos, Rey ajánlotta pontozási skála alapján másolási teljesítménye (lásd a 3b. ábrát) az 5 éves korinak, míg emlékezeti reprodukciós képessége (3c. ábra) a 4 éves korinak felel meg.

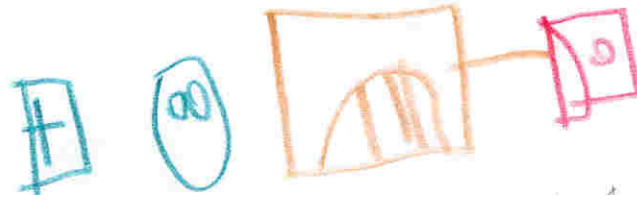
3.a. ábra. Rey Komplex ábra-teszt „B” forma



3.b. ábra. Másolás (12 pont)

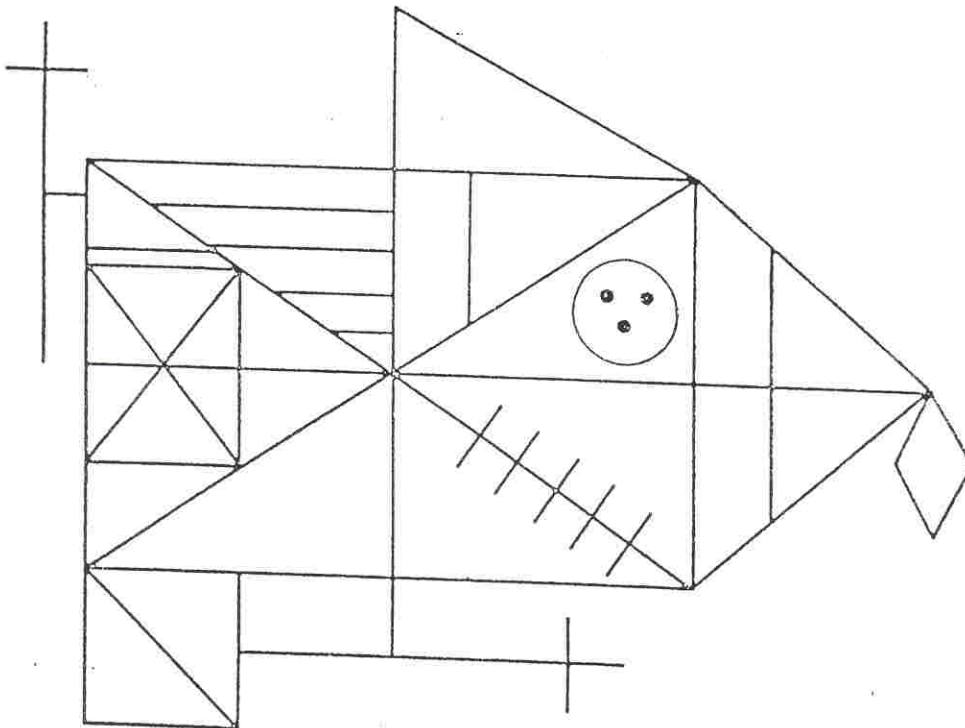


3.c. ábra. Felidézés 3 perc múlva (6.5 pont)



Pár hónappal később, ismételt kérésemre A. P. lerajzolta a 4a. ábrán látható *Rey Komplex ábra-teszt* felnőtt változatát is. A teszt ma az összetett végrehajtó (frontális lebeny) funkciók, a vizuokonstrukció és az incidentális vizuális memória együttes vizsgálatára alkalmazott eljárás (Füredi és mtsai, 2003). A vizsgálati személynek egy 18 geometriai egységből álló ábrát kell lemásolnia, majd emlékezetből reprodukálnia, mindezt - a megoldási stratégia nyomon követhetősége érdekében – minden egyes befejezett részlet után más-más színű ceruzával. A teszt kiértékelését J. Meyers és N. Meyers kézikönyve (1995) alapján, egyrészt a megrajzolt elemek pontossága és felismerhetősége, másrészt az elemek térbeli elhelyezése szerint végeztem el. A. P. az elérhető maximális 2x36 nyersponthoz képest a másolási feladatban 9, míg a 3 perces időtartammal késleltetett felidézés során 7 pontot ért el (lásd a 4b. és 4c. ábrát). Teljesítményét, magyar standardizált kiértékelési módszer hiányában, egy, az ELTE Pszichológiai Intézet Önéletrajzi Laborja által a rendelkezésemre bocsátott, korban vizsgálati személyemhez illeszthető, 10-14 éves gyermekekből álló kontrollcsoport adataival vettem össze. Az A. P. által mind a másolási feladatban elért eredmény, mind a felidézési teljesítmény igen szélsőséges, több szórásnyira (a másolásnál kb. 12, a felidézésnél kb. 3,7) van a magyar kontrollcsoport átlagteljesítménye alatt.

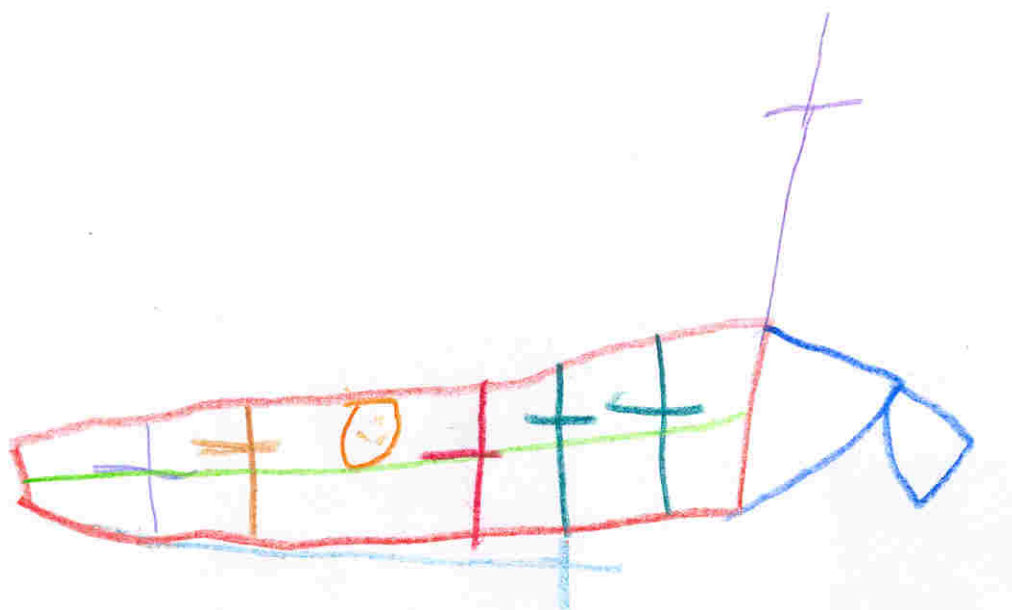
4.a. ábra. Rey Komplex ábra-teszt „A” forma



4.b. ábra. Másolás (9 pont)



4.c. ábra. Felidézés 3 perc múlva (7 pont)



A Rey munkatársa, Osterrieth ajánlotta, fejlődési szintekhez rendelt hét rajzolási stratégia (Rey, 1945/59) közül A. P. megoldásában kettő is fellelhető: a téglalappal, mint nagyobb struktúrával való kezdés a felnőttekre jellemző, ugyanakkor a belső elemek juxtapozíciós elhelyezése még a 4-5 évesek rajzolási stílusára jellemző.

A teszt tehát A.P.-nél rámutat egyrészt a perceptuális szervezés és téri-vizuális emlékezet zavarára, másrészt a végrehajtó funkciók, mint szándékolt tervezés, tudatos monitorozás, és problémamegoldás nehézségeire.

Végül a végrehajtó funkciók további vizsgálatára A. P.-vel felvettem a *WCST Wisconsin Kártyarendezési Tesztet*. A. P. a gyermekek és serdülők számára kidolgozott standard (Heaton et al., 1993) szerint az összpontszám 44%-át érte el, ami mérsékelt gyenge teljesítmény, viszont a megoldandó hat kategóriából ötöt befejezett. Perszeverációs hibaszáma alapján eredménye a normál tartomány átlagos övezetének alsó határára, nem perszeverációs hibái alapján pedig a közepesen gyenge tartományba esik. Az új szabály szerinti osztályozáshoz a régi válasz legátlására van szükség, ami A. P. esetében csak részben teljesül, erre utalnak perszeverációs hibái. Ugyanakkor a feladat állandó tudati monitorozást kíván meg, a nem perszeverációs hibák ennek zavarára utalnak. A gyermek számára a kezdeti stratégiaalkotás volt a legnehezebb, mivel az első kategóriát nagyon lassan teljesítette, ezzel szemben az utolsó kettőt már kevés próbával oldotta meg, ez viszont megfelelő tanulási teljesítményre utal.

Fenti vizsgálatok alapján, az irodalmi adatokhoz (Bellugi et al., 1994; Racsmány, 2003) hasonlóan A. P. esetében is megfigyelhető a téri-vizuális kogníció és végrehajtó funkciók sérülése.

Téri-vizuális kogníció

Téri orientációs képesség. A WS-s gyermekek csaknem mindegyikére jellemző a téri orientáció, a távolság-és mélységészlelés zavara. A téri orientációt felmérő performációs feladatokban rosszul teljesítenek, míg például Down-kóros gyermekek e feladatokat könnyedén megoldják (Bellugi et al., 1994). Alternatív elképzelés a téri-vizuális organizáció károsodásának magyarázatára, hogy a WS-ban a testséma artikulációja alacsony, és gyakran nincs meg a rigid testhatár érzete (Morris et al., 2003).

A. P. téri orientációs képességének felmérésére a Rivermead Viselkedéses Memória Teszt útvonal felidézési részpróbáit, valamint Rey emlékezeti eljárásokat választottam.

A szülők elmondása szerint A. P. téri-orientációs zavara, és mélységészlelésének szinte teljes hiánya olyan mértékben károsítja mindennapi életminőségét, hogy többek között képtelen segítség nélkül lépcsőn menni, vagy önállóan közlekedni. Utóbbira vonatkozóan mivel a tárgyak egymástól való távolságát kevéssé képes érzékelni, egy mozgásban lévő, közeledő autó távolságát és sebességét végképp nem tudja bemérni.

A. P.-t a performációs feladatban egy több mértani elemből álló egyszerű síkidom kirakására kértem (Bellugi et al., 2000 nyomán), lemásolva az általam kirakott ábrát. A. P., úgy, hogy nézhette a feladat közben az én ábrámat, először annak kettős tükörképét rakta ki, és a későbbi próbákban sem tudta a formát, főleg a derékszöget követni, az elemeket kicsit szétszórta a térben. Emlékezetből egyáltalán nem volt képes a síkidomot reprodukálni

A *Rivermead Viselkedéses Memória Teszt* két ide vonatkozó feladatában egy rövid útvonalra történő azonnali, majd egy késleltetett felidézést kérünk a vizsgálati személytől. A. P. az azonnali felidézéskor az 5 állomásból hármat kihagyott, a késleltetett emlékezési feladatban pedig egyáltalán nem tudta az útvonalat felidézni.

Rey téri emlékezetet vizsgáló eljárásai közül két lokalizációs próbát választottam. *Rey „Lokalizáció 5/25”* (Kónya, Verseghe, 1995) feladata a hosszú távú téri tanulás, azaz az ismételt próbák során tapasztalt tanulásban fellelhető előrehaladás vizsgálatára szolgál. A. P. a lehetséges 10 próbálkozás során egy alkalommal sem tudta az általam megmutatott négyzetek mindegyikét megérinteni, a 10 próbában pedig 36 hibát vétett, ami gyakorlatilag platóhatást jelent. A. P. tehát az ismételt bemutatott téri pozíciókra való emlékezésben semmiféle teljesítménynövekedést nem mutatott, így esetében téri tanulásról nem beszélhetünk. Ez az eredmény, felidézve a fenti, téri munkamemóriát érintő vizsgálatokat, támogatja azt az elképzelést, mely szerint az új információ elsajátításának gyorsaságát és sikerességét nagyban befolyásolja a munkamemória kapacitása (Racsmány, 2002).

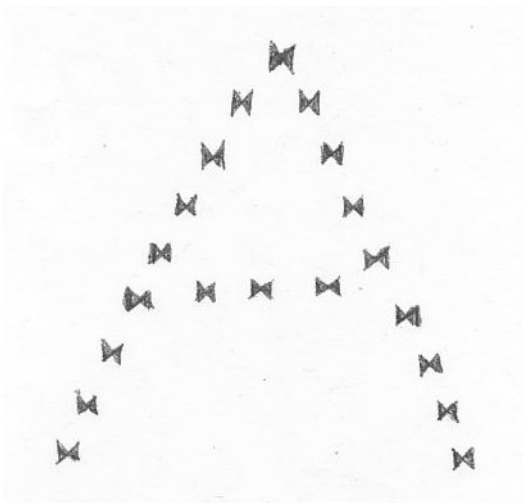
Rey másik lokalizációs (4/9) próbája (Kónya, Verseghe, 1995) a megváltozott téri helyzetekhez történő átmeneti mentális alkalmazkodás képességét vizsgálja. A feladat első része bizonyos téri pozíciók megjegyzése, majd egy ¼ fordulattal történő elforgatás melletti emlékezeti próba következik, végül a kiinduló pozícióba való visszaforgatás melletti emlékezeti feladat, amely retroaktív interferenciát fejt ki az eredeti helyzetre. Az 5-8 évesekre kidolgozott értékelés feltételezi a téri alaphelyzet megtanulását, mivel az az elforgatásokat követő sikeres emlékezeti próbák számán alapul. Eszerint A. P. teljesítménye, mivel az elforgatott téri feltételek mellett az egyébként sikeresen megtanult pozíciókat nem tudta felidézni, nem értékelhető.

A MAWGYI-R intelligencia-teszt két, ép perzepciós képességeket igénylő részpróbája, a „Képiegészítés” és „Képrendezés” feladatok előbbiekel egybehangzó eredményt hoztak – noha meg kell jegyezni, hogy mindkét feladat több más készséget is igényel, a vizuális perzepción túl. A vizsgált gyermek mindkét próbában olyan kevés pontot ért el, hogy ekvivalens értékpontja nulla lett.

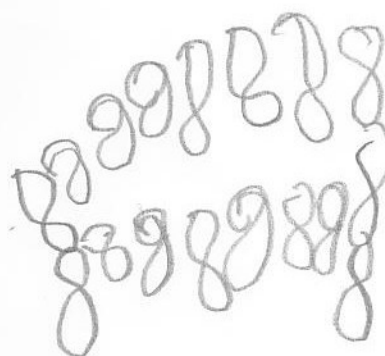
Téri integrációs képesség: rész-egész megragadása. A WS-s gyermekek szelektív károsodást mutatnak a különböző részek integrációját igénylő feladatok megoldása esetében. Hasonlóan a jobb féltekei sérültekhez (parietális lebeny lézióval), gyakran a papíron elszórva rajzolják le az egyes tárgyak részeit, perspektívára és mélységre való tekintet nélkül, így az ábra nem áll össze funkcionális egésszé. Ellenben Down-kórosok és autizmussal élők számára e feladat nem okoz nehézséget (Bellugi et al., 1994).

A. P.-re vonatkozóan a perzeptuális szerveződés zavarát már láttuk a *Rey Komplex ábra-teszt* (főleg a „B”-forma) megoldásakor. Szintén a juxtapozíciós szemléletmód érvényesült az *integrációs feladat* (Bellugi et al., 1994. nyomán) megoldásakor, melyben egy apró masnikból álló nagy „A” betű (lásd a 5a. ábrát) lerajzolására kértem, mire ő elkezdett a masnik lemásolásával foglalatoskodni, figyelmen kívül hagyva a teljes formát (5b. ábra).

5a. ábra. Minta (Bellugi et al., 1994. nyomán)



5b. ábra. A. P. rajza



A MAWGYI-Rt két performációs részpróbájának, a „Mozaik” és az „Összeillesztés” feladatoknak a megoldása hibátlan perzepciót, konstruktivitást és jól működő analizáló-szintetizáló készséget igényel, és pontos mutatója az organikus, elsősorban a jobb féltekei károsodásnak (Füredi, 2003). Láttuk, hogy Bellugiék vizsgálatában a WS-s gyermekek éppen a jobb féltekei sérültekhez hasonló, egészlegességet nélkülöző rajzolási megoldásokat alkalmaznak (Bellugi et al., 1994). A. P. e részpróbákban extrém alacsony teljesítményt mutatott.

Olvasás. Az olvasás tekintetében a WS személyek széles spektrumát figyelhetjük meg: vannak olvasni nem tudó és folyékonyan olvasó WS-s betegek is. A szakirodalom hozzávetőlegesen 50%-ra teszi a legalább alapfokon olvasó WS-s személyek számát, akiknek olvasási fejlődési szintje gyakran nem haladja meg a 8-9 évesek teljesítményét (Lukács és mtsai, é.n.). A. P. esetében a téri-vizuális kogníció sérülésének és szembetegségeinek szinte egyenes következménye az olvasás terén tapasztalható hiányosság. A. P. tulajdonképpen csak a nyomtatott nagybetűket képes elolvasni, és összeolvasásra csak nagyon lassan képes. Az olvasás kifárasztja, figyelmét összpontosítani nem tudja, ráadásul a sikerélmény hiánya tovább rombolja motivációját. Az olvasási feladatokat hátrította.

Finommotoros készség

A WS-s gyermekek többsége a finommotoros készség tekintetében mutatja a legsúlyosabb elmaradást. Az alacsony izomtónus, a látási zavarok, valamint a szem-kéz koordináció fejletlensége rendkívül megnehezíti számukra az alapvetően perceptuomotoros készségeken alapuló tevékenységeket, mint írás és rajzolás (Haidegger és mtsai, megjelenés alatt). Bellugi és mtsai. vizsgálatukban rámutatnak arra az óriási szakadékra, amely a WS-s gyermekek nagy részének verbális és rajzolási teljesítménye között figyelhető meg (Bellugi et al., 1994).

A.P.: szintén e területen mutatja a legsúlyosabb elmaradást. Ceruzafogása bizonytalan, nyomatéka erőtlen, emberrajzában a részletek nem differenciáltak, teljesítményét a motiváció teljes hiánya jellemzi. A vonalas ábrákat nagy erőfeszítéssel, állandó verbalizálás kíséretében lemásolja, vonalvezetéséből kiderül, hogy nem látja egészként az ábrákat, csupán a vonalakat próbálta szolgáian követni.

A. P. feladata Bellugi és mtsai. imént említett vizsgálata nyomán egy elefánt lerajzolás és szóban jellemzése volt, azonban helyette vadászgörényének megörökítését ajánlotta fel, ám kis szünet elteltével méltatlankodva megjegyezte, hogy teljesen értelmetlen vállalkozás fehér papírra vetnie a hófehér vadászgörényét, hiszen a papíron semmi nem látszana, legközelebb fekete papírt vigyek. Ez meg is történt, mire a nehéz iskolai nap utáni kimerültségre hivatkozva nem rajzolt semmit. Kérésemre ellenben színes választékosággal mesélt állatkájáról.

A. P. talán az írás terén mutatja a legsúlyosabb elmaradást, ez jelentősen kihat iskolai teljesítményére, valamint mindennapi élettevékenységére.

Tudatelmélet

Korábbi elképzelések szerint az ún. naiv tudatelmélet, vagy mentalizációs képesség deficitje, amely miatt az egyén nem képes mások mentális állapotáról gondolkodni, jellemzően az autizmussal élő személyek elsődleges sérülése (Baron-Cohen et al., 1985), míg WS-ban a tudatelmélet ép, függetlenül a mentális retardáció mértékétől. Mára azonban a tudatelmélettel kapcsolatos kép sokkal árnyaltabb lett, mind az autizmusra (Győri és mtsai, 2002), mind a WS-ra (Tager-Flusberg, Sullivan, 2000) vonatkozóan.

A tudatelmélet számos részfunkciót magába foglaló mechanizmusának esetleges szelektív sérülésének gondolata felmerült a WS-ra vonatkozóan is. Tager-Flusberg és Sullivan (2000) elképzelése szerint a tudatelmélet két komponense, a bonyolult mentalizációkat igénylő szándék- és vélekedés tulajdonításáért felelős ún. *társas-kognitív*, és az érzelmi és perceptuális állapotok attribúcióját végző ún. *szociális-perceptuális* összetevő WS-ban elválik egymástól. Eredményeik alapján valószínűsítik a kognitív komponens szelektív sérülését a társas-perceptuális érzékenység épsége mellett. Kísérleteikben a WS-s személyek szignifikánsan jobban teljesíttek a szociális-perceptuális feladatokban, valamint több érzelmi, mint kognitív magyarázatot adtak a korban, IQ és nyelvi teljesítmény szerint illesztett Prader-

Willi szindrómásokhoz és a nemspecifikus értelmi fogyatékossgal élő gyermekekhez képest (Tager-Flusberg, Sullivan, 2000).

A. P.-vel három tudatelméletet vizsgáló tesztet vettem fel. Az első feladat a *téves vélekedés tulajdonításának* képességét vizsgálta, azaz az egyik szereplőnek lehet-e tudomása egy tárgy áthelyezéséről, ha az nem az ő jelenlétében történt (Wimmer és Perner, 1983; Baron-Cohen et al., 1985). Ezután A. P. az első feladathoz hasonló, de bonyolultabb *másodfokú mentalizációs tesztfeladatot* (Baron-Cohen, 1989 nyomán) oldotta meg. A. P. mindkét történetet világosan értette és minden megerőltetés nélkül, helyesen válaszolt a kérdésekre.

A harmadik vizsgálat a Győri Miklós (2003b) által készített ún. *Iróniamegértési feladatsor* volt, melyben rövid, ironikus mondatokkal végződő történeteket hall a vizsgálati személy, akinek a történetekkel kapcsolatos eldöntendő kérdésekre kell válaszolnia. A. P. helyesen értelmezte a szereplő szándékát és érzelmi állapotát, felismerte a nem szó szerint értendő kifejezéseket, egyszóval értette az iróniát, sőt mulatott rajta. Ez az eredmény nem támogatja a fent bemutatott Tager-Flusberg és Sullivan (2000) javasolta álláspontot. Érdekesség azonban, hogy a gyermek a szereplő érzelmi állapotára vonatkozó kérdésekre mindig gyorsabban és magabiztosabban válaszolt, sokkal nagyobb érdeklődést és érzékenységet tanúsítva a beszélő érzelmei, mint gondolatai iránt. A három vizsgálat egybehangzóan alátámasztja A. P. meglévő mentalizációs képességét, tudatelméletének épségét.

Mennyiségfogalom

Aritmetikai műveletek elvégzése, a mögöttes szabályok megértése, absztrahálása és átvitele a hasonló feladatokra, számos WS gyermek számára megoldhatatlan probléma. Hogy mi állhat e kognitív deficit hátterében, azt, többek között, a *csak* számolási nehézséggel küzdő, ún. fejlődési diszkalkuliásokkal való kísérleti összehasonlításból próbálja a kutatás kideríteni. Valószínűsíthető, hogy a diszkalkulia esetében az ún. "mentális számegegyenes" sérüléséről van szó, miszerint e betegek például két szám nagyságának összehasonlításakor nem helyezik el a számokat egy képzeletbeli számegegyenesen, ehelyett egyesével számolják le a két szám közötti különbséget. Ezzel szemben a WS-s személyek „mentális számegegyenese” épnek tűnik, és esetükben a számolási nehézség inkább egy általános mentális lassúság következménye (Krajcsi, 2003).

A. P. 15-ig számol teljes biztonsággal, 50-ig tévesztésekkel, és a már megoldott műveletek elvét nem alkalmazza a következő, ugyanolyan feladat megoldásakor, gyakorlatilag biztonságos mennyiségfogalma nincs. A mindennapi élettevékenységhez nélkülözhetetlen képességek, mint a pontos idő leolvasása, illetve a pénz kezelése, is teljességgel hiányoznak eszköztárából.

A MAWGYI-R intelligencia-teszt „Számolási gondolkodás” verbális részpróbája, amelyben számokkal való alapműveletek fejbeni megoldása a feladat, a mindennapi élethez szükséges logikus gondolkodási, koncentrációs és rövid idejű számtani emlékezeti képességeket méri. A feladatban A. P. igen gyengén, messze átlag alatt teljesített.

Decentrálási képesség

Konzervációs vizsgálatok. Ami Piaget konzervációs feladatainak megoldását illeti, egyenlő kognitív visszamaradottság mutatható ki a Williams- és a Down-szindróma esetében, azaz mindkét betegségben szenvedők *megbuknak* a piageti tesztekben (Bellugi et al., 1994).

A.P. sem tudta elvégezni a poharak űrtartalmának helyes összehasonlítását. Amikor a különböző vastagságú és szélességű poharakban egyforma magas volt a víz szintje, akkor ítélte csak a folyadékokat azonos mennyiségűeknek.

A másik feladatban korongok mennyiségét kellett megítélnie. Amikor összehúztam az egyik sor korongot, azt kevesebbnek, amikor széthúztam, többnek mondta a mellette lévő

másik sorhoz viszonyítva, annak ellenére, hogy előtte megszámlolta mindkét sort, és megállapította, hogy egyeznek. Piaget azt mondaná erre, hogy nem tud decentralni, tehát egyszerre több szempontot, tulajdonságot is figyelembe venni, valamint nem érti az anyagmegmaradás fogalmát (Piaget – Inhelder, 1999). Piaget vizsgálatait sok ésszerű bírálat érte, tehát nem jelenteném ki csupán e két feladat alapján azt, hogy A.P. képtelen lenne ilyen jellegű mentális műveleteket végrehajtani.

3. táblázat. Kognitív profil a WS-ban és A.P. egyedi esetében

Képességek	A WS-ra az irodalom szerint általában jellemző teljesítmények	A kognitív profil jellemzői A.P. esetében (vizsgálatok, megfigyelések)
Általános intelligencia	Az IQ általában 40 és 90 közötti, 55-ös átlaggal.	A MAWGYI-R eredménye szerint a VQ=53, a PQ<44. Az összesített IQ is 44-nél kisebb, pontos kiszámítása a rendkívül alacsony performációs teljesítmény miatt nem lehetséges.
Nyelvi profil Fonetika	Hangképzési nehézség, hangtévesztés nem jellemző.	Hangképzési nehézségek nincsenek.
Mentális lexikon (szókincs)	Viszonylag gazdag szókincs, némi elmaradás az átlag populációtól. Szokatlan, ritka szavak használata.	A PPVT szerint a szókincsben 2 év elmaradás az átlag populációtól. A MAWGYI-R Szókincs próbájában gyengén teljesített. Ritka szavak használata. A Szófluencia tesztben ritka állatnevek felsorolása.
Morfológia és nyelvtan	Pinker : a WS-s személyek ép nyelvtani szabályrendszerrel, de sérült mentális lexikonnal rendelkeznek. Jellemző a nyelvtanilag helytelen mondatok kijavítása, a gyakori nyelvtani túláltalánosítás. (A hazai kutatások ezt csak részben támasztják alá.)	A Pléh-Palotás-Lőrök féle Nyelvfejlődési Szűrővizsgálat szerint A. P. túláltalánosítást nem alkalmaz. Nyelvtanilag helyes beszédprodukció, de a helytelen vagy rosszul hangzó mondatokat nem javítja ki. A TROG grammatikai megértés tesztben közel hibátlan teljesítményt nyújt.
Szövegkoherencia és narratívumok	Jól megalkotott mondatok és kifejezések használata, koherens beszédprodukció. Jellemző a narratívum megőrződése, a kiváló elbeszélő képesség.	Bonyolult mondat szerkezetek, összefüggő beszéd. A történetmesélési feladatban, viszonylag statikus képek alapján mozgalmasan felépített narratívum, az érzelmek ábrázolása.
Diskurzus és a nyelv társas használata	Időnként felületes csevegés, klisék és közhelyek használata, kontextus nélküli kifejezések, perszeveráció. A külső szemlélő számára gyakran úgy tűnik, a WS-s gyermek szakértőnek érzi magát az adott témában. A nyelv társas szabályainak nem megfelelő ismerete és használata.	Irreleváns, nem a helyzetnek megfelelő kifejezések előfordulása, pl. politikusok szavait ismétli a hétköznapi társalgásban. Közhelyek, klisék használata. Kedvenc témáiban szakértőnek tűnik. Nyelvhasználat a szociális szabályok ismerete nélkül, pl. ismerkedés a járműveken, idegenek meghívása, véleménynyilvánítás, ajándékok megrendelése. A kényes és tabu téma fogalmát nem ismeri.

Prozódia	Erőteljes hangsúlyozás, intonáció, az érzelmek intenzív kommunikálása.	Érzelemtelített előadásmód, sok hangszín és intonációs elem használata. A beszélgetőpartner hanglejtésének időnkénti átvétele.
Az expresszív és a receptív nyelv viszonya	Az általában kiváló expresszív nyelvi teljesítmény mellett a nyelvi megértés alacsonyabb szintű. Következmény: a folyamatos reciprok kommunikáció sérül, eltérés a témától, részletek kiragadása, ismételtetés.	Mondatait nem mindig köti a beszélgetőpartneréhez, gyakran nem érti, vagy szó szerint érti a másik fél által mondottakat. Néha eltér a témától, vagy leragad annak egy jelentéktelenebb részleténél.
Emlékezeti profil Hosszú távú memória	Kiváló hosszú idejű és zenei memória. Rendkívüli arcfelismerési képesség. Idegen nyelvek könnyed elsajátítása.	A Rivermead Viselkedéses Memória Teszt alapján hibátlan emlékezés képekre és arcokra, közepes idő alapú és jó esemény alapú prospektív emlékezet. Név- és történet felidézési teljesítmény gyengébb. Zeneművek felismerése, néhány angol és német kifejezés ismerete.
Munka- memória és végrehajtó funkciók	A verbális munkamemória fejlettségi szintje megközelíti az egészséges személyekét. De: jellemző a téri-vizuális emlékezet és a végrehajtó funkciók zavara.	A számterjedelem viszonylag alacsony: 3 tétel. A Rey Komplex ábra-teszt alapján a perceptuális feldolgozás, a vizuális emlékezés és a végrehajtó funkciók zavara. A Wisconsin Kártyarendezési Teszt megoldása a prefrontális funkciók zavarára utal: kezdeti lassú stratégiaalkotás, perszeverációk, a figyelem és a tudati monitorozás hiánya.
Téri-vizuális kogníció Téri orientációs képesség	A téri orientáció, a távolság- és mélység-észlelés zavara, gyenge téri tájékozódás. A testséma artikulációja alacsony. Alacsony teljesítmény a performációs és téri feladatokban.	A. P. gyenge téri tájékozódása és szembetegségei miatt önálló közlekedésre nem képes. A Rivermead Viselkedéses Memória Tesztben alacsony útvonal felidézési teljesítmény. Rey lokalizációs próbái alapján téri tanulásra (5/25 feladat), és a téri helyzetekhez történő mentális alkalmazkodásra (4/9 feladat) nem képes. A MAWGYI-R két performációs próbájában nyújtott teljesítmény hibás percepcióra utal.
Téri integrációs képesség	A rész-egész megragadásának nehézsége, a perceptuális szerveződés zavara. A jobb féltekei sérültekhez hasonló, egészlegességet nélkülöző, juxtapozíciós szemléletmód.	A Rey Komplex ábra-tesztben a részletekre való összpontosítás, az integrációs feladatban az elemek szétszórása a térben. Rendkívül alacsony teljesítmény a MAWGYI-R „Mozaik” és „Összeillesztés” próbáiban, mely az analízis-szintetizáló készség hiányára, a percepció zavarára utal
Olvasás	Széles spektrum: vannak olvasni alig tudó és folyékonyan olvasó WS-s személyek is	Csak a nyomtatott nagybetűk ismerete, lassú összeolvasás, fluktuáló figyelem.
Finommotoros készség	Gyenge szem-kéz koordináció, alacsony izomtónus, látási zavarok. Az írás és rajzolás nehézsége.	Másolás verbalizálás kíséretében, írás betűnként. Az önálló rajzolási feladatot hárítja. A motiváció hiánya.
Tudatelmélet	Az irodalom általában nem említi a WS-ra vonatkozóan tudatelméleti zavart. De Tager-Flusberg & Sullivan (2000) szerint WS-ban a tudatelmélet szelektíven sérült: a társas-kognitív komponens károsodott, míg a szociális-perceptuális összetevő ép.	A téves vélekedés tulajdonításának képességét vizsgáló feladat, a TOM2 Másodfokú mentalizációs tesztfeladat és az Iróniamegértési feladatsor egybehangzó eredményei szerint A. P. esetében a tudatelmélet ép.

Mennyiség-fogalom	Számolási, absztrahálási nehézség. Általános lassúság, de a „mentális számegyenes” ép.	Biztonságos mennyiségfogalma nincs, a pénz kezelésének és a pontos idő leolvasásának nehézségei. Gyenge teljesítmény a MAWGYI-R „Számolási gondolkodás” részpróbájában.
Decentrálási képesség	A piaget-i tesztek a WS-s személyek nem tudják megoldani.	Több szempont figyelembe vételének nehézsége. Az anyagmegmaradás fogalmát nem érti.

Összegzés

A tanulmányban a Williams-szindrómás A. P. fejlődését követtem nyomon, majd bemutattam a jelenleg rá jellemző kognitív profilt.

A gyermek már születését követően, az első évben mutatott számos, a WS-ra jellemző típusos orvosi és viselkedési tünetet: a hypotóniás izomtónust, az orális-motoros koordináció zavarait, a gyenge szopóreflexet, a hiperkalcémiát, a szünet nélküli sírást, az alvás-ébrenlét ciklus zavarát, valamint a veleszületett szívbillentyű rendellenességet. Hét évesen diagnosztizálták, előtte évekig az „autizmussal élő” címkét viselte, bár a szociális kommunikáció bizonyos aspektusaiban fejlődése, amennyire rekonstruálható, megfelelt a mindenkori biológiai kora alapján elvárható szintnek, sőt hiperszociálisnak volt mondható. Mozgás- és beszédfejlődése jelentős késést mutatott, de kielégítően reagált, a taktilis ingerlés kivételével, a szenzoros ingerlésre. Beszédfejlődése igen késői és lassú kezdet után 4 évesen indult be, majd gyors ütemű fejlődés következett, elsősorban az expresszív nyelvhasználat terén. Mozgásfejlődésben, a téri-vizuális organizáció és finommotoros készségek tekintetében jelenetős elmaradást mutatott. A diszmorfikus arcterendezés 5 éves kora körül vált feltűnőbbé. Az általános iskolát 9 évesen kezdte. Az évenkénti szívultrahang vizsgálat ellentmondó diagnózisokat eredményezett, a gyermek kardiológiai státusza ma sem tisztázott.

Az A. P. képességeiben tapasztalható *egyenetlenségek* a WS-ra általában jellemző kognitív profilt tükrözik: a kiváló expresszív nyelvi teljesítmény súlyos téri-vizuális, motoros, valamint finommotoros zavarokkal társul. Jelenlegi intelligencia-színvonala (IQ < 44) jelentősen átlag alatti, pontosan nem meghatározható, éppen a súlyos téri organizációs – és integrációs zavarok miatti rendkívül alacsony performációs teljesítménynek köszönhetően. Önmagában a gyermek *nyelvi profilja is egyenetlen*: a választékos nyelvi kifejezés mellett az időnkénti inkoherens beszéd és a nyelvi megértés alacsonyabb fejlettségi szintje jellemzi. Szókincse megközelíti a korosztályi szintet. Emlékezeti teljesítményei is *elkülönülnek* az alábbiak szerint: a fejlett hosszú távú és zenei memória, az idegen nyelvekre való fogékonyság, valamint a rendkívüli arcfelismerési képesség, a végrehajtó funkciók és téri-vizuális memória zavarai társul, mely utóbbiak jelentősen kihatnak a gyermek iskolai teljesítményére és mindennapi életminőségére. Mennyiségfogalma néhány szám összeadására korlátozódik.

Hiperszociális és érzelmileg rezponzív személyiség, ugyanakkor érdeklődése beszűkült, tevékenységeiben megfigyelhető a repetitív jelleg, valamint a mindenáron való rugalmatlan ragaszkodás a kialakult napirendhez vagy tárgyakhoz. Önkiszolgálási szintjéből következően állandó gondozásra szorul, és, a szülői vélemény szerint, önálló életre felnőtt korában sem lesz képes.

Köszönetnyilvánítás: Köszönettel tartozom elsősorban a szülőknek, akik megosztották velem tapasztalataikat, és lehetővé tették számomra gyermekük vizsgálatát és megfigyelését. Köszönöm a Magyar Williams Szindróma Társaságnak az információkat és a lehetőséget, hogy rendszeresen találkozhatok a WS-s gyermekekkel. A Rivermead Viselkedési Memória Tesztért és a Rey Komplex ábra-tesztért Kónya Anikót illeti köszönet. Munkám előkészületeiben segítségemre volt, tanulmányomat javaslatokkal látta el tanárom, Győri Miklós, akinek köszönettel tartozom az intelligencia-vizsgálat elvégzéséért, valamint egyes nyelvi és a tudatelméleti tesztekért.

Irodalom

- APA (2001): *A DSM-IV módosított szövege*. Animula, Budapest
- Barna J. (2002) *Ortopédiai problémák a WS-ban*. Előadás a Magyar Williams Szindróma Társaság konferenciáján, 2002. November 16-17., Budapest
- Baron-Cohen, S., Bolton, P. (2000) *Autizmus*. Osiris Kiadó, Budapest
- Baron-Cohen, S., Leslie, A., & Frith, U. (1985): Does the autistic child have a “theory of mind”? *Cognition*, 21, 37-46.
- Bellugi, U., Lichtenberger, L., Jones, W., Lai, Z., St. George, M. (2000) The Neurocognitive Profile of Williams Syndrome: A Complex Pattern of Strengths and Weaknesses. *Journal of Cognitive Neuroscience*, 12, 7-30.
- Bellugi, U., Wang, P., Jernigan, T. (1994) Williams syndrome: An unusual neuropsychological profile. In: Broman, S.H. & Grafman, J. (Eds.), *Atypical cognitive deficits in developmental disorders: Implications for brain function*, 23-83. Hillsdale, NJ: Erlbaum.
- Berkow, R., Beers, M., Fletcher, A., Chir, B. (szerk.) (1998) *MSD Orvosi Kézikönyv a családban*. Melania Kiadó Kft
- Bishop, D. V. M. (1983) *Test For Reception of Grammar*. Manchester, U.K.: Medical Research Council.
- Comer, R. J. (2000) *A lélek betegségei. Pszichopatológia*. Osiris Kiadó, Budapest
- Dawson, G., Osterling, J., Meltzoff, A., Kuhl, P. (2000) Case Study of the Development of an Infant with Autism from Birth to Two Years of Age. *Journal of Applied Developmental Psychology*, 21 (3): 299-313.
- F. Csányi I. (1974): „Peabody” Szókincs Teszt. Bárczi Gusztáv Gyógypedagógiai Tanárképző Főiskola.
- Füredi J., Németh A., Tariska P. (szerk.) (2003): *A pszichiátria Magyar Kézikönyve*. Medicina Könyvkiadó RT, Budapest
- Győri M. (2003a) A neurokognitív fejlődés moduláris zavarai: az autizmus. In: Gulyás B., Pléh Cs., Kovács Gy. (szerk.) *Kognitív idegtudományok*. Osiris Kiadó, Budapest
- Győri M., Gy. Stefanik K., Kanizsai-Nagy I., Balázs A. (2002) Naiv tudatelmélet és nyelvi pragmatika magasan funkcionáló autizmusban: reprezentációs zavar, performancia korlát, vagy kompenzáció? In: Racsmány M., Kéri Sz., Pléh Cs. (szerk.) *Architektúra és patológia a megismerésben*. Osiris Kiadó, Budapest
- Győri Miklós (2003b): *Domain specificity in cognition and language. Understanding irony in high functioning autism*. Ph.D. disszertáció, ELTE, Budapest.
- Győri, M., Lukács, A., Pléh, Cs. (2004) Towards the understanding of the neurogenesis of social cognition evidence from impaired populations. *Journal of Cultural and Evolutionary Psychology in 2004*
- Haidegger K., Kleyer É., Monostori Á., Pogány G. (megjelenés alatt) *Az álmok beteljesülése. Kézikönyv Williams-szindrómás egyének szüleinek*.
- Heaton, R. K., Chelune, G. J., Talley, J.L., Kay, G.G., Curtiss, G. (1993) *Wisconsin Card Sorting Test Manual revised and expanded*. Psychological Assessment Resources, Inc. Odessa, FL, USA
- Jones, W., Bellugi, U., Lai, Z., Chiles, M., Reilly, J., Lincoln, A., Adolphs, R. (2000) Hypersociability in Williams Syndrome. *Journal of Cognitive Neuroscience*, 12, 30-47.
- Kenesei I (szerk.) (2000) *A nyelv és a nyelvek*. Corvina Kiadó
- Kónya A., Pintér G. (1985) Kategória norma a verbális emlékezet vizsgálatához. *Magyar Pszichológiai Szemle*, LV. 2. 93-112.
- Kónya A., Racsmány M., Takó E., Tariska P. (2001) A Rivermead Viselkedéses emlékezeti teszt (RVMT) bemutatása. In: Racsmány M., Pléh Cs. (szerk.) *Az elme sérülései. Kognitív neuropszichológiai tanulmányok*. Akadémia Kiadó, Budapest
- Kónya A., Verseghe A. (1995) *Rey – emlékezeti vizsgálatok, válogatás*. Kézirat.

- Kónya A., Verseghi A., Rey, T. (2000) A Rey-tesztek hazai tapasztalatai. *Magyar Pszichológiai Szemle*, LV. 4. 545-557.
- Krajcsi A. (2003) *Számolási képességek a WS-ban*. Előadás a Magyar Williams Szindróma Társaság konferenciáján, 2003. November 8-9., Budapest
- Kun M., Szegedi M. (1996) *Az intelligencia mérése*. Akadémia kiadó, Budapest
- Lukács, Á., Pléh, Cs., Racsmány, M. (2003) Language in hungarian children with Williams syndrome. <http://www.itm.bme.hu/ktk/NKFP/publikaciok.htm>. Letöltés ideje: 2003. 10. 02.
- Lukács Á., Scheiber D., Pogány G. (é. n.) *Csillagszemű emberkék. Nevelési, gondozási, fejlesztési kalauz Williams szindrómás gyermekek tanárainak*. Magyar Williams Szindróma Társaság
- Meyers, J. E., Meyers, N. R. (1995) *Rey Complex Figure Test and Recognition Trial. Professional Manual*. Psychological Assessment Resources, Inc., USA.
- Morris, C., Pober, B., Wang, P., Levinson, M., Sadler, L., Kaplan, P., Lacro, R., Greenberg, F. Medical guidelines for Williams syndrome. www.williams.ngo.hu Letöltés ideje: 2003. 09.30.
- Piacsik M. (1998) *Egy nehezen felismerhető betegség*. Anyák Lapja, (4), május, 12-13.
- Piaget, J., Inhelder, B. (1999) *Gyermeklélektan*. Osiris kiadó, Budapest
- Pinker, S. (1999) *A nyelvi ösztön*. Typotex kiadó, Budapest
- Pléh Cs., Lukács Á. A szabályok és a kettős disszociációs elv a nyelv agyi reprezentációjában. http://www.itm.bme.hu/ktk/csaba/cikkek_fooldal.htm Letöltés ideje: 2003. 09. 30.
- Pléh Cs., Lukács Á., Racsmány M., Kovács I. (2003) Másféle, fogyatékos vagy csak lassabb: A Williams szindróma és a genetikai eredetű kognitív zavarok értelmezése. In: Györi M.(szerk.) *Az emberi megismerés kibontakoztatása: társas kogníció, emlékezet, nyelv*
- Pléh, Cs., Lukács, Á., Racsmány, M. (2003) Morphological patterns in Hungarian children with Williams syndrome and the rule debates. *Brain and Language*, 86, 377-383.
- Pléh Cs., Palotás G., Lőrík J. (2002) *Nyelvfejlődési Szűrővizsgálat (PPL)*. Akadémia Kiadó, Budapest
- Racsmány M. A munkamemória működése és patológiája <http://www.phil-inst.hu/highlights/agytudat/racs.htm> Letöltés ideje: 2003. 11. 12.
- Racsmány, M., Lukács, Á., Pléh, Cs., Király, I. (2001) Some cognitive tools for word learning: the role of working memory and goal preference. *Behavioral and Brain Sciences*, 24 (6): 115-117.
- Reiss, A., Eliez, S., Schmitt, E., Straus, E., Lai, Z., Jones, W., Bellugi, U. (2000) Neuroanatomy of Williams Syndrome: A High-Resolution MRI Study. *Journal of Cognitive Neuroscience*, 12, 65-74.
- Rey, A. (1945/1959) *Test de copie d'une figure complexe de A. Rey, Manuel*. Centre de Psychologie Appliquée, Paris.
- Szabolcs, J. (2002) *Kardiológiai problémák a WS-ban*. Előadás a Magyar Williams Szindróma Társaság konferenciáján, 2002. November 16-17., Budapest
- Szombathelyi É., Marton B. (2000) A Rivermead Viselkedéses Memóriateszt (RVMT) tapasztalatai neurológiai betegeken. In: Racsmány M., Pléh Cs. (szerk.) (2001) *Az elme sérülései. Kognitív neuropszichológiai tanulmányok*. Akadémia Kiadó, Budapest
- Tager-Flusberg, H., Sullivan, K. (2000) A componential view of theory of mind: evidence from Williams syndrome. *Cognition*, 76, 59-89.
- Varga K., Düll A., Gösiné Gregus A. (2001) *Általános Pszichológia Gyakorlatok I. Percepció és Képzelt, Tanulás és Emlékezés*. Nemzeti Tankönyvkiadó, Budapest
- WHO (2002): *BNO-10 Zsebkönyv DSM-IV-TR Meghatározásokkal*. Animula, Budapest
- Wing, L. (1996): *The autistic spectrum. A guide for parents and professionals*. London: Constable.
- Wimmer, H. & Perner, J. (1983): Beliefs about beliefs: Representation and the constraining function of wrong beliefs in young children's understanding of deception. *Cognition*, 13, 103-128.