

Zespół Williamsa

mgr Magdalena Giers

Przyczyny

Co na to genetyka?

Podstawowe zagadnienia z genetyki

- Komórka jest elementarną jednostką budowy żywego organizmu, zawiera jądro kontrolujące jej aktywność
- W jądrze znajdują się chromosomy- struktury zawierające ważne mechanizmy sterujące aktywnością komórki
- Chromosomy zawierają drobne genetyczne elementy zwane genami, które kontrolują bądź wpływają na niezliczoną liczbę dziedziczonych cech fizycznych i psychicznych.

Trochę liczb:

- Komórka ludzka zawiera 23 pary chromosomów
- chromosom składa się z ok. 20 000 genów
- w rezultacie daje to 460 000 par genów

Mutacje i błędy w kodzie genetycznym

- Mutacja, czyli błąd, nieprawidłowa zmiana na poziomie sekwencji DNA, może pojawić się w każdym momencie życia- u osoby dorosłej, dziecka, płodu, w embrionie, zygocie, gamecie
- Przyczynami mutacji są najczęściej czynniki teratogenne (chemiczne lub fizyczne) lub anomalie chromosomalne

Anomalie chromosomalne

- wpływają na liczbę genów i/lub chromosomów właściwą dla danego gatunku lub też na uszeregowanie genów w chromosomie.
- Brak jednego chromosomu w parze to monosomia np. zespół Turnera
- Obecność dodatkowego chromosomu to trisomia np. zespół Downa
- Brak fragmentu chromosomu to delecja

Przykłady delecji chromosomów

- Zespół „cri-du-chat” czyli zespół kociego miauczenia, kociego krzyku, delecja dotyczy chromosomu 5 i objawia się głębokim upośledzeniem umysłowym, mikrocefalią, niedorozwojem fizycznym, zezem rozbieżnym, zmutowanymi strunami głosowymi
- Zespół Williamsa

Podłoże genetyczne zespołu Williamsa

- W 1993 roku zespół amerykańskich badaczy odkrył, że ZW jest spowodowany mutacją w obrębie pojedynczego genu.
- Utrata genu następuje w plemniku lub komórce jajowej i jest całkowicie przypadkowa
- Genetyka molekularna wskazała na mikrodelecję DNA w jednym z chromosomów pary 7: 7q11.23
- Prawdopodobnie utracony obszar w obrębie chromosomu 7 rozciąga się na około piętnaście genów. Dotychczas odkryto zaledwie kilka z nich, są to: gen elastyny, LIM-kinaza, FZD3 i WSCR1, RFC2

OBJAWY I KONSEKWENCJE ZESPOŁU WILLIAMSA

Rozwój fizyczny

- bardzo niska waga urodzeniowa
- problemy z przyjmowaniem pokarmów (ssaniem, żuciem i przelatykaniem)
- brak łaknienia i częste wymioty
- wolne tempo przybierania na masie
- drobna, filigranowa budowa ciała
- wolniejsze tempo uczenia siadania i chodzenia
- trudnościami z utrzymaniem równowagi oraz zsynchronizowaniem ruchów
- słabsza sprawność manualna i motoryczna

Rozwój społeczny i emocjonalny

- łatwość w nawiązywaniu nowych kontaktów z dorosłymi
- towarzyskość, przyjacielskie usposobienie
- chęć pomocy innym
- empatia, wrażliwość na uczucia innych
- ufność wobec obcych (nadmierna)
- lepkość emocjonalna

Zdolności językowe

- bogaty zasób słownictwa
- umiejętność ekspresyjnego opowiadania
- umiejętność przeprowadzania interesujących konwersacji
- częste używanie wyrafinowanego języka, rzadko spotykanych zwrotów i sformułowań
- znajomość zasad składni i gramatyki oraz prowadzenia dyskursu

Zdolności językowe

Oslabione aspekty językowe:

- wolniejszy rozwój mowy (przeciętnie rok później wypowiadają pierwsze słowa niż rówieśnicy)
- często niepoprawna wymowa (słaba kontrola mięśni ust oraz koordynacja warg i języka) – problemy z artykulacją mijają z wiekiem
- gadatliwość

Uzdolnienia muzyczne

- 90% dzieci z zespołem Williamsa przejawia swoistą miłość do muzyki
- 87% lubi śpiewać
- 86% łatwo zapamiętuje piosenki
- 71% przejawia talent muzyczny

(Semel, Rosner, 2003)

Uzdolnienia muzyczne

Większość osób z zespołem Williamsa przejawia:

- stosunkowo duży zakres uwagi dla czynności muzycznych
- słuch doskonały
- niespotykane poczucie rytmu
- zdolność do szybkiego uczenia się piosenek (co ciekawe, również w obcych językach)
- zdolność do odtworzenia dawno nie słyszanej melodii i słowa piosenki
- umiejętność rozróżniania dźwięków, tonów i rytmów
- łatwość w odczytywaniu nastroju i emocji utworu i dostrojenie się emocjonalne do niego

Uzdolnienia muzyczne

Uzdolnienia muzyczne ujawniają się bardzo wcześnie:

- już u noworodków i bardzo małych dzieci można zaobserwować zainteresowanie muzyką
- dzieci śpiewają kołysanki i inne proste, dziecięce piosenki zanim nauczą się komunikować za pomocą mowy
- wykazują wyjątkowe pragnienie grania na różnych instrumentach już od wieku pięciu lat

Uzdolnienia muzyczne

Korzyści z kształcenia muzycznego:

- granie i śpiewanie w chórze uczy zasad współpracy z rówieśnikami
- występy przed publicznością wpływają na umiejętność radzenia sobie ze stresem, trema, a także zwiększają odwagę i zmniejszają nieśmiałość
- możliwość wyrażenia emocji i nastrojów poprzez improwizowanie na instrumentach
- rozwój sprawności manualnych

Uzdolnienia muzyczne

Trudności w kształceniu muzycznym:

- niski poziom myślenia abstrakcyjnego utrudnia czytanie i rozumienie zapisu nutowego
- ograniczenia w sferze sprawności manualnej przeszkadzają w grze na precyzyjnych instrumentach

Pamięć

Bardzo dobre zdolności pamięciowe

- niemalże bezbłędne, bardzo dokładne i bogate w szczegóły odtwarzanie zapamiętanych opowiadań, słów piosenek, wierszy, dowcipów, twarzy oraz barwy głosu
- stosunkowo dobra pamięć długotrwała

Frank (1983) oraz Udwin (1986)

Pamięć

Problemy z pamięcią:

- 43% dzieci z zespołem Williamsa przejawia pewne trudności w zapamiętywaniu instrukcji, informacji, faktów, położenia obiektu na mapie i w przestrzeni
- słaba pamięć wzrokowo-przestrzenna
- znacznie słabsza pamięć krótkotrwała

Tharp (1986)

Pamięć

Metody wzmacniania pamięci:

- podzielenie informacji do zapamiętania na mniejsze części, połączenia ich w grupy tematyczne (podobieństwa, przeciwieństwa, relacje i inne kategorie) oraz wytłumaczenie i zapoznanie z nią dziecka
- słowne opisanie, nazwanie danych wzrokowo-przestrzennych
- głośne, wielokrotne powtarzanie materiału
- opracowanie materiału poprzez stosowanie metafor, skojarzeń, wierszyków, ciekawych historyjek i połączeń z melodią

Inteligencja

Statystyczne wyniki dzieci z zespołem Williamsa w testach inteligencji:

- około 55% przypadków charakteryzuje się ilorazem inteligencji ogólnej niższym od 50- umiarkowane upośledzenie umysłowe
- około 41%- w granicach 50-70- lekkie upośledzenie umysłowe
- tylko około 4% zbliża się pod względem rozwoju umysłowego do granicy normy

(Udwin, Yule 1989; za : Maurer, Bołtuć, 2002)

Inteligencja

Tradycyjne testy mierzące inteligencję ogólną są niesprawiedliwe w stosunku do dzieci z ZW, gdyż nie w pełni ukazują ich nietypowe zdolności.

Teorią bardziej adekwatną do profilu zdolności dzieci z ZW jest koncepcja H. Gardnera- „inteligencji wielorakich” czyli:

- językowej
- przestrzennej
- matematyczno-logicznej
- muzycznej
- cielesno- kinestetycznej
- personalnej, na którą składają się zdolność samorozumienia i zdolność rozumienia innych ludzi.

Uwaga

- częste problemy ze skupieniem i utrzymaniem uwagi
- łatwo rozpraszanie się
- zwracanie uwagi na zbyt wiele drugorzędnych bodźców
- bardzo szybkie zniechęcanie się do podjętego zadania, często nie kończenie go

Zachowania trudne, problemowe

Do najczęściej wymienianych przez rodziców, nauczycieli, lekarzy i terapeutów typów problemów behawioralnych należą :

- lęk, niepokój
- problemy ze skupieniem uwagi
- impulsywność
- niska adaptacja do nowych sytuacji
- niska tolerancja na frustrację
- nietypowe zachowania np.: stereotypie, nadaktywność

(Semel, Rosner, 2003)