

## Wstęp

Zespół Williamsa jest zaburzeniem genetycznym spowodowanym mikrodelecją ponad dwudziestu genów w obrębie jednego chromosomu 7 pary (7q11.23). Cechy kliniczne zespołu Williamsa dotyczą zarówno rozwoju fizycznego (niski wzrost, drobna, filigranowa budowa ciała, wolne tempo przybierania na masie, charakterystyczne rysy twarzy), motorycznego (słaba koordynacja wzrokowo-ruchowa, niska sprawność grafomotoryczna), a także psychospołecznego (towarzyskie usposobienie, empatia, nadmierna ufność). Implikacje dotyczą również komplikacji medycznych, między innymi nieprawidłowości układu krążenia (nadzastawkowe zwężenie aorty i tętnicy płucnej), hiperkalcemii, wad wzroku (nadwzroczność, zez zbieżny), problemów stomatologicznych (próchnica, wady zgryzu), zaburzeń dotyczących układu pokarmowego (wymioty, problemy z karmieniem - ssaniem, żuciem, przełykaniem), układu mięśniowo-szkieletowego (wiotkość więzadeł, przykurcze stawów, skrzywienia kręgosłupa). Konsekwencje występowania zespołu Williamsa dotyczą także ilorazu inteligencji, który mieści się w przedziale od 20 do 106, specyficznych trudności w nauce, zachowań agresywnych i lękowych, impulsywności oraz nadpobudliwości. Pomimo tak wielu niekorzystnych aspektów, osoby z zespołem Williamsa przejawiają uzdolnienia w zakresie funkcji językowych (bogaty zasób słownictwa, znajomość zasad składni i gramatyki, umiejętność ekspresyjnego opowiadania) oraz muzycznych (poczucie rytmu, niemalże doskonały słuch muzyczny, duży zasób uwagi dla dźwięków i melodii, zdolność szybkiego uczenia się nowych piosenek oraz komponowania i improwizowania).

Zespół Williamsa po raz pierwszy został zdiagnozowany w roku 1961, jednakże wciąż pozostaje zagadnieniem słabo poznanym, szczególnie w Polsce. Minimalna znajomość omawianej tematyki reprezentowana przez ludzi nauki oraz lekarzy medycyny po części jest uwarunkowana niedostatecznym dostępem do specjalistycznej literatury. Uważam, iż należy poszerzać zakres tej wiedzy poprzez poszukiwanie danych w źródłach zagranicznych, a także organizowanie konferencji naukowych oraz publikację zdobytych informacji. Powyższe cele zgodne są ze statutem nowopowstałego stowarzyszenia na rzecz pomocy osobom z zespołem Williamsa.

W niniejszej pracy skupiłam się na weryfikacji zagadnień uzdolnień muzycznych u osób z zespołem Williamsa. Sprawdzeniu poddałam hipotezy dotyczące

poziomu słuchu muzycznego, słuchu fonemowego, koncentracji uwagi na bodźcach słuchowych, słuchowej pamięci fonologicznej oraz pamięci znanych melodii. Przeprowadzone testy potwierdziły występowanie uzdolnień muzycznych u osób z ZW na poziomie przeciętnym i powyżej przeciętnej, z zastrzeżeniem, iż osiągnięty wynik uzależniony był od płci osób badanych. Ze względu na liczbę osób badanych (N=15) badania miały charakter eksploracyjny, wobec czego w celu dokładniejszej weryfikacji hipotez należałoby je powtórzyć na szerszej populacji.

Mam nadzieję, że niniejsza praca przyczyni się do popularyzacji zagadania uzdolnień muzycznych u osób z zespołem Williamsa oraz pogłębi wiedzę na ten temat.