Case Report

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

Marziyeh Poorjavad

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

Received: 12 September 2010, accepted: 11 March 2011

Abstract

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

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

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

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

Corresponding author: Department of Speechtherapy, Faculty of Rehabilitation Sciences, Isfahan University of Medical Sciences, Hezardjarib Ave., 8174673461, Iran. Tel: 0098311-7922021, E-mail: mpoorjavad@yahoo.com
گزارش مورد

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

مرغیه پورجواد
گروه فناوری‌های، دانشکده علوم تولیدی و علوم پزشکی اصفهان، ایران

چکیده
زمینه: سندرم تریچرگولینز یک عارضه جمجمه‌ای، صورتی‌مادرزادی با ناهنجاری‌های متعدد و یپچیده است. بخش‌هایی در کیفیت و تجارت جمجمه‌ای، گوش‌های ناهنجاری و ناهنجاری در تعداد و حجم فک و چهره ناشی از ناهنجاری‌های گوش‌های مادی و خارجی، رایج است. ویژگی‌های این سندرم، خطرات ویژه‌ای را به رشد ارتقاء کودکان می‌باشد. به همراه دارد. در مقابل حاضر، ویژگی‌های زبانی و گفتاری بکه کودک فارسی زبان می‌باشد از این سندرم ارائه می‌گردد.

مورد: بیمار دختری هشت ساله مبتلا به سندرم تریچرگولینز همراه با افت شنوایی اندازه‌گیری متوسط دوطرفه ناشی از آنتازی فشار گوش‌های خارجی، و مبتلا به ناهنجاری‌های گفتار و زبان، پرخشنده متوسط، خطاهای جبایی تولید و تغییرات صربداری. در مقطعی در کف‌لبه، ویژگی‌های بهبود می‌یابد. در کودکان هنگام فارسی‌زبان تا قابل بهبود سالم کنیز می‌رود.

نتیجه‌گیری: افت شنوایی متوسط، اختلال نرمک‌ها، حقایق، ناقص خردپایی، نقص توجه/بیش‌فعالی و همچنین عوامل محیطی منجر به اختلالات شدید زبانی و گفتاری شده بود و بر عزم‌دار تحصیل کودک نیز مؤثر بود. برخی موارد، خطاهای جبایی متعدد و کاربرد بهتری از ویرایشی، غیربه‌ ושیبی و غیربه‌وضعی فارسی‌خوانی واحیک فیلیت گفتار کودک را به تأثیر قرار داده، به‌افزایی هستند که در مباحث مختلف به عوامل ویژه‌ای گفتاری و زبانی رابطه مستقیم با سندرم تریچرگولینز مطرح نشده‌اند.

واژگان کلیدی: سندرم تریچرگولینز، گفتار، زبان، رشد

مقدمه
بیماری‌ای از سندرم‌های مادرزادی، گفتار و زبان، منجر شوند. سندرم تریچرگولینز (Treacher-Collins syndrome) یک عارضه جمجمه‌ای، صورتی‌مادرزادی با ناهنجاری‌های متعدد و یپچیده است. این عارضه، آنتازی‌های شدید و نهایی در ان روی یازده بکه کروموزوم شماره 5 (q33-34) قرار

نویسنده‌سئول اصفهان، خیابان هزار، دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، دانشکده علوم تولیدی و علوم پزشکی اصفهان، گروه فناوری‌های، کد پستی: 81528744671 Email: mpoorjavad@yahoo.com
گزارش‌های زیادی در مورد بدن‌شکل‌های ساختمانی گوش خارجی و میانی استخوان‌های ریه‌دارو کم‌شیوعی در پیش‌داران می‌باشد که نرخ تیزه‌تر کمیکین زوج دارد. وضعیت مجاری شنوایی خارجی از نظریه راه ای که به در میکروشیپ درگره III دوطرفه دارند، در مورد تابوی گاهره‌‌ریه‌های استخوان مادون و پایه‌ترین مجاری استخوانی دوطرفه می‌باشد و ناشی از بدن‌شکل‌های رایج در گوش میانی و خارجی است (101). بدلیل میکروشیپ و یا آتیزی دوطرفه ممکن است این تفاوت از بقیه سمعک انتقال استخوانی را زرمیشکند (13).

میزان بدن‌شکل‌های ساختمانی گوش خارجی و میانی استخوان‌های تیزه‌تر کم‌شیوعی در پیش‌داران می‌باشد که نرخ تیزه‌تر کمیکین زوج دارد. وضعیت مجاری شنوایی خارجی از نظریه راه ای که به در میکروشیپ درگره III دوطرفه دارند، در مورد تابوی گاهره‌‌ریه‌های استخوان مادون و پایه‌ترین مجاری استخوانی دوطرفه ممکن است این تفاوت از بقیه سمعک انتقال استخوانی را زرمیشکند (13).

میزان بدن‌شکل‌های ساختمانی گوش خارجی و میانی استخوان‌های تیزه‌تر کم‌شیوعی در پیش‌داران می‌باشد که نرخ تیزه‌تر کمیکین زوج دارد. وضعیت مجاری شنوایی خارجی از نظریه راه ای که به در میکروشیپ درگره III دوطرفه دارند، در مورد تابوی گاهره‌‌ریه‌های استخوان مادون و پایه‌ترین مجاری استخوانی دوطرفه ممکن است این تفاوت از بقیه سمعک انتقال استخوانی را زرمیشکند (13).

میزان بدن‌شکل‌های ساختمانی گوش خارجی و میانی استخوان‌های تیزه‌تر کم‌شیوعی در پیش‌داران می‌باشد که نرخ تیزه‌تر کمیکین زوج دارد. وضعیت مجاری شنوایی خارجی از نظریه راه ای که به در میکروشیپ درگره III دوطرفه دارند، در مورد تابوی گاهره‌‌ریه‌های استخوان مادون و پایه‌ترین مجاری استخوانی دوطرفه ممکن است این تفاوت از بقیه سمعک انتقال استخوانی را زرمیشکند (13).

میزان بدن‌شکل‌های ساختمانی گوش خارجی و میانی استخوان‌های تیزه‌تر کم‌شیوعی در پیش‌داران می‌باشد که نرخ تیزه‌تر کمیکین زوج دارد. وضعیت مجاری شنوایی خارجی از نظریه راه ای که به در میکروشیپ درگره III دوطرفه دارند، در مورد تابوی گاهره‌‌ریه‌های استخوان مادون و پایه‌ترین مجاری استخوانی دوطرفه ممکن است این تفاوت از بقیه سمعک انتقال استخوانی را زرمیشکند (13).

میزان بدن‌شکل‌های ساختمانی گوش خارجی و میانی استخوان‌های تیزه‌تر کم‌شیوعی در پیش‌داران می‌باشد که نرخ تیزه‌تر کمیکین زوج دارد. وضعیت مجاری شنوایی خارجی از نظریه راه ای که به در میکروشیپ درگره III دوطرفه دارند، در مورد تابوی گاهره‌‌ریه‌های استخوان مادون و پایه‌ترین مجاری استخوانی دوطرفه ممکن است این تفاوت از بقیه سمعک انتقال استخوانی را زرمیشکند (13).

میزان بدن‌شکل‌های ساختمانی گوش خارجی و میانی استخوان‌های تیزه‌تر کم‌شیوعی در پیش‌داران می‌باشد که نرخ تیزه‌تر کمیکین زوج دارد. وضعیت مجاری شنوایی خارجی از نظریه راه ای که به در میکروشیپ درگره III دوطرفه دارند، در مورد تابوی گاهره‌‌ریه‌های استخوان مادون و پایه‌ترین مجاری استخوانی دوطرفه ممکن است این تفاوت از بقیه سمعک انتقال استخوانی را زرمیشکند (13).

میزان بدن‌شکل‌های ساختمانی گوش خارجی و میانی استخوان‌های تیزه‌تر کم‌شیوعی در پیش‌داران می‌باشد که نرخ تیزه‌تر کمیکین زوج دارد. وضعیت مجاری شنوایی خارجی از نظریه راه ای که به در میکروشیپ درگره III دوطرفه دارند، در مورد تابوی گاهره‌‌ریه‌های استخوان مادون و پایه‌ترین مجاری استخوانی دوطرفه ممکن است این تفاوت از بقیه سمعک انتقال استخوانی را زرمیشکند (13).

میزان بدن‌شکل‌های ساختمانی گوش خارجی و میانی استخوان‌های تیزه‌تر کم‌شیوعی در پیش‌داران می‌باشد که نرخ تیزه‌تر کمیکین زوج دارد. وضعیت مجاری شنوایی خارجی از نظریه راه ای که به در میکروشیپ درگره III دوطرفه دارند، در مورد تابوی گاهره‌‌ریه‌های استخوان مادون و پایه‌ترین مجاری استخوانی دوطرفه ممکن است این تفاوت از بقیه سمعک انتقال استخوانی را زرمیشکند (13).
جدول ۱ - نتایج آزمون اولی انجام مختصرات میزه

<table>
<thead>
<tr>
<th>درصد</th>
<th>ویژگی‌های</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>۹۱٪</td>
<td>نوع خطا</td>
</tr>
<tr>
<td>۴۱٪</td>
<td>حرکت</td>
</tr>
<tr>
<td>۴۱٪</td>
<td>خراشی</td>
</tr>
<tr>
<td>مختصر میزه</td>
<td>شیوه تولد</td>
</tr>
<tr>
<td>۴۶/۹%</td>
<td>۴/۱%</td>
</tr>
<tr>
<td>۳۱/۲%</td>
<td>۱/۱%</td>
</tr>
<tr>
<td>واکداری</td>
<td>موقعیت خطا</td>
</tr>
<tr>
<td>۲۷/۲%</td>
<td>اول وارد</td>
</tr>
<tr>
<td>۲۳/۷%</td>
<td>وسط وارد</td>
</tr>
<tr>
<td>۴۴/۴%</td>
<td>آخر وارد</td>
</tr>
</tbody>
</table>

قرار گرفت و مبتلا به این اختلال تشخیص داده شد. 

مداخله‌های زبانی که تا زمان ارزیابی برای این کودک انجام گرفته نبود، شامل موارد زیر بود: 

- یک دوره هشش ماهه گفتاردرمانی، یک جلسه در هفته و یک هفشه آزمایش خواندن و ارگان درکی و بیانی، افزایش مهارت‌های نحو و ساختاری و تصحیح خطاهای تولیدی و واژشی. 
- یک دوره یک ساله گفتاردرمانی، دو جلسه در هفته و با هدف درمان خطاهای تولیدی و واژشایی کودک و آزمایش وضوح گفتار.

به‌منظور ارائه این گزارش، بیمار تحت ارزیابی‌های 

- دهانی، حرکتی، تشدید گفتار، ارزیابی غیررسمی صرف و نحو بینایی، ارزیابی تولید گفتار و بررسی فراپنده‌ای قرار گرفت. یک ارزیابی دهانی-حرکتی، رشد ناکامی فک فوقانی و تحتانی، عدم توانایی فک تحتانی(خیف فک به سمت راست)شید، چرخه‌های openbite شدید، فواصل زیاد بین دندان‌ها، چرخه‌های غیرطبیعی و انحراف‌های دندانی، عرض کم سطح و کوتاهی نرم‌کام مشاهده شد. ساختار زبان و سرعت و دامنه حرکات آن

نظریه سناسی - دوره ۲، شماره ۳، ۱۳۹۰
فرایندهای پسندشگی و سایشی، پدیده‌ی تبدیلی نیز در گفتار کودک مساعد به کرای براساس ماتیار مختلف در زمینه فرایندهای طبیعی قرار نمی‌گیرد (11)، قسیسین و همکاران (1385) این دو فراین را در گفتار کودکان فارسی یا زبان گارد و سن از بین رفتن آنها را قبل از سالگی اعلام کردند.

در گفتار کودک، کلاه کامل، خوش‌های نیز وجود داشت، در حالی که حذف کامل خوش‌های کودکان هنگام فارسی‌زبان گزارش نشده است (8).

فراین واجافزایی در ساختارهای مختلف واردی تکجه‌ها و دوچه‌های تکجه‌ناک و دوچه‌ناک مساعد به مثال کودکان مورد استفاده در مطالعه قسیسین و همکاران (8)، این فراین در آن ساختار CV، مشاهده و شد و سن از بین رفتن آن زیاد یک سالگی بود.

کودک مورد بررسی، گفتار فارسی‌زبان تعیین شده در طبقه‌بندی‌های Bankson و Bernthal در سال 1384 و Dunn و Stoel-Gammon و فرایندهای در سال 1385 و همکاران (1385) در گفتار کودکان فارسی‌زبان طبیعی، هنگام نوع فرایندهای شخصی را به درک کودک نشان داد. این فرایندها شامل موارد زیر بودند:

- حذف همخوانی میانی، و اکدری همخوانی پس‌ویکی.
- اکدری همخوانی پیش واکی، خیشومی سازی روان‌های روان‌سازی سایشی، سپاهی شدنی روان‌ها، کاری‌شدنی غلبه، و اندسی، سایشی شدنی غلبه.
- از این موارد، دو فرایندهای خیشومی سازی روان‌های ما (جنیشی) و /ه به جای /ه و /ه و سایشی شدنی روان‌های (جنیشی) /ه و /ه/ به جای /ه/ را جایگزین از سایر بود.

در شرایطی که دو همخوانی متفاوت در مزر و هجا قرار می‌گرفت، معمولاً همخوانی اول حذف می‌شد. این شرایط با نام حذف همخوانی میانی، جزء فرایندهای شخصی کودک قرار گرفت.

نتیجه‌گیری

نتایج احتمال‌های حاکی از تقابل گسترشده در تولید اجایه‌های مختلف به‌ویژه در موقت‌هایی بازها بود، علاوه بر استفاده شده که در مطالعه قسیسین و همکاران (1385) برای بررسی فرایندهای راچی در کودکان فارسی‌زبان دو تا چهار ساله به کار رفته بود (8)، در این آزمون استخراج فرایندهای واجی براساس مدل Dunn و Stoel-Gammon (1385) و همچنین فرایندهای معرفي شده توسط قسیسین و همکاران (1385) در کودکان دو واقعیت شد (8). به دلیل عدم فرآیندهای سن کودک در محدوده سنی مورد بررسی قسیسین و همکاران (1385)، یک کودک همبسته و همچنین طبیعی که در محلی مشابه کودک مورد بررسی آنها رشد یافت، پا به روش فوک مورد ارزیابی قرار گرفت. ارزیابی فرایندهای واجی کودک، تأثیر زیا به همراه ذکر:

- کودک در نامیمن کلمات تکجه‌ها و دوچه‌ها، ارتفاع 22
- نوع فراین واجی استفاده می‌کرد. در حالی که در گفتار کودک به تدریجا، فرایندهای کودک خوشه و همکاری دوی در برخی از بابات مطالعه با فرایندهای طبیعی مورد استفاده بود. این مشاهده شد. فرایندهای مورد استفاده کودک شمل موارد زیر بود:

- رخ دادن کلاه، کاشش خوشه، همکاری (وکدری)
- حساس به بافت و فیزیولوژی، اندیس‌های شدت، پیش شدی، چسبنده شدنی، جانشینی چکاوی، اندیس‌های شدنی، چسبنده شدنی، خیشومی سازی، کاری‌شدنی، گردشی، چسبنده، چسبنده، چسبنده، چسبنده، چسبنده، چسبنده، چسبنده، چسبنده، چسبنده، چسبنده، چسبنده
- میزان فرمیندهای مورد استفاده کودک

- ترتیب شامل پسندشگی، همکاری (وکدری) حساس به بافت

- همکاری و واجی کودک، مورد استفاده در این سالگی بود.

- نتایج احتمالی این فرد فرایندهای تعریف کودک که شامل میدانی در کودکان هنگام فارسی‌زبان مشاهده شد. یک فرد قرار گرفت. این فرایندهای تعریف شده، آن قبلاً هستند که در منابع مختلف نام یا تعریف از آنها ارائه نشده است و کودکان هنگام فارسی‌زبان تا قبل از سالگی از بین می‌روند. این فرایندهای عبارتند از: جانشینی صداه /د/ و جانشینی /ی/ به جای /ی/ و /ی/
خطاهای مختلفی یافته‌ایم از این جهت، که پیشنهاد می‌دهم که... به‌طور کامل با شویه ارتقاء رو با نیاز به اصلاح گفتار
و یا بهبود جوین اشاره کرد ترمیم نماید. تحقیق گفتار در
مدرسه کودکان استثنایی به شدت پایان این گزارش کمک
می‌کرد. باورهایی درباره‌ای که می‌توانست شکسته‌ای
ارتباطی خود را بیان نداره با مسائل
و ایجادیانه مایل به کنار بودن کودک در
راریتی‌های صرفه، همواره و ایجادیانه مایل به
ودادن نداشت. این شرایط، نتیجه هر چه بیشتر سیستم زبانی
مختل از دید غیر عجیب می‌کرد.

(۱۷۹) پیچ و بی‌پیچ رشته واجی مختل را، که
در تجزیه و تحلیل فرانکن‌های واجی قابل شناسایی است، معرفی
کرد. این وزارتی‌ها شامل پاهای فرانکن‌های صرفه، عدم نتایب
در ترتیب واقع فرانکن‌ها، فرانکن‌های غیرعمول، ترجیح قانونی
صداها و کاربرد متغیر فرانکن‌ها هستند(۱۲۱). در گفتار کودک مورد
بررسی، این پیچ و بی‌پیچ به وضوح دیده می‌شود. فرانکن‌های صرفه
که براساس نتایج مطالعه قسمی و همکاران (۱۳۸۸) حداکثر تأثیر
سن چهار سالگی از بین می‌روند، در گفتار کودک به‌چشم
می‌خورد. همچنین، فرانکن‌های صرفه مراحی ابتدایی درد هژیمان
با تولد محاصره قسمی از وزارتی‌ها متحمل می‌شود. به‌چنین
مهمی‌شانسی و سازماندهی نشان می‌دهند که یکی از شرایط
هاپازی واجی در نظر گرفته شود. در قانونی صداها نیز
در گفتار می‌شود. در مورد وزارتی‌ها مطرح می‌شود که
محدودیت‌ها به‌طور کامل جهانی شده باشد. همچنین،
فرانکن‌های صرفه در صداها هدف، به‌صورت متغیر از چندین فرانکن واجی
استفاده می‌کرد. این امر مربوط به استفاده از فرانکن‌های صرفه
فرانکن تولید می‌شود. مثال‌هایی از کاربرد متغیر فرانکن‌ها عبارت
بودند از:

Kad [tad] háedid [kædfik] gondxej [gongeʃik]
تا حدود زایدی به شدت یافتن اختلالات کمک کرده است.

مطالعه حاضر به توصیف برخی ویژگی‌های زبانی و مقداری کودک فارسی زبان مبتلا به سندروم تریچر کولینز پرداخت. برخی از ویژگی‌های کودک در این کودک مشاهده شد (از جمله برخی از شرایط اختلالات واحدهای بسیار متعدد و اختلالات واحدهای بسیار متعدد). جزئیات اختلالات رایج گزارش شده در سندروم تریچر کولینز نیز در این مطالعه توضیح داده شد. بنابراین، شدت و یکپارچگی تقاضای مشاهده شده در این کودک با نمی‌توان تا با ویژگی‌های این سندروم مرتبط نانست، بلکه همراهی سندروم با اختلال دیگر توجه/بیش فعالی و محدودیت‌های محیط زندگی کودک به شدتی اختلالات زبانی و گفتاری منجر به کودک شده بود. این یافته بر اهمیت توجه به نقص تماسی عوامل مختلف در ایجاد آسیب‌های زبانی و گفتاری می‌باشد و درمان بیماران بیشتر به تقاضای ارتباطی تأکید می‌کند.

دَتْدَسَه [کوده]  
تادَه [تا]  
با توجه به نتایج آزمون‌های انجام گرفته، عدم موفقت توجه کودک در عملکرد تحصیلی قابل توجهی است، زیرا مشکلات صرف‌نظری و وابستگی از یک سو و مشکلات مربوط به نقش توجه/بیش فعالی از سوی دیگر بر موفقیت تحصیلی کودک و یادگیری مهارت‌های خواندن و نوشت می‌باشد.

یکی از محدودیت‌های گزارش حاضر، استفاده از آزمون‌های غیررسمی در بررسی اختلالات گفتار و زبان بود. در صورتی که برای آزمون‌های مهارت‌های گفتار و زبان کودک از آزمون‌های رسمی و هنگام شده استفاده می‌شود، نتایجی از اعتبار بیشتری برخوردار بودن با این وجود، نتایج آزمون‌های غیررسمی نشان داد که کودک مورد بررسی دچار اختلال زبانی شده است. این اختلالات که در جهان‌های زبان بیش فعالی باز هستند، به درجاتی ناشی از نقص شنوایی کودک هستند، ولی محدودیت‌های محیط زندگی و اختلال نقش توجه/بیش فعالی نیز

REFERENCES