

## Het Prader-Willi syndroom: spraak en taal

T. Defloor  
J. Van Borsel  
L. Curfs

In 1956 beschreven Prader, Labhart & Willi voor het eerst een syndroom gekenmerkt door infantiele hypotonie, hypogonadisme, obesitas, mentale retardatie en een dysmorfologie met betrekking tot de gestalte en het gelaat. Sinds 1956 werden in de literatuur talrijke gevallen met het Prader-Willi syndroom gerapporteerd en het onderzoek richtte zich hoofdzakelijk tot de medische en genetische aspecten van het syndroom. Tot nog toe spitste weinig empirisch onderzoek zich specifiek toe op de spraak- en taalkarakteristieken bij het syndroom. Uitgebreide en precieze informatie over de spraak en taalontwikkeling bij personen met het Prader-Willi syndroom is dan ook bijna niet voor handen. In dit artikel wordt een overzicht gegeven van de reeds beschikbare gegevens op vlak van spraak en taal. Hieruit blijkt dat zowel de spraak- als de taalontwikkeling vertraagd verloopt. De belangrijkste probleemgebieden op vlak van spraak zijn articulatie, fonatie en vloeiendheid. De diverse spraakmoeilijkheden resulteren ook vaak in een verminderde verstaanbaarheid. Op talig vlak is er sprake van een receptieve en van een expressieve taalstoornis, waarbij de achterstand op expressief niveau vaak ernstiger is dan op receptief niveau. Prader-Willi kinderen hebben een beperkte woordenschat en uitgesproken problemen op het gebied van de morfologie en de morfosyntaxis.

### Inleiding

In 1956 beschreven Prader, Labhart & Willi voor het eerst een syndroom gekenmerkt door infantiele hypotonie, hypogonadisme, obesitas, mentale retardatie en een dysmorfologie met betrekking tot de gestalte en het gelaat. Sinds 1956 werden in de literatuur talrijke gevallen met het Prader-Willi syndroom gerapporteerd en het onderzoek richtte zich hoofdzakelijk tot de medische en genetische aspecten van het syndroom. Slechts incidenteel worden gegevens over de spraak- en taalontwikkeling vermeld. Wel wordt er soms in algemene zin van een vertraagde spraak- en taalontwikkeling melding gemaakt. De precieze inhoud van deze vertraagde spraak- en taal-

---

Correspondentieadres: Defloor Truus, Tarwestraat 35, B-9000 Gent  
tel.: 09 / 233.64.56

ontwikkeling, alsook de uitgebreidheid en de ernst ervan, blijven echter tot op heden onduidelijk. In dit artikel wordt een overzicht gegeven van de reeds beschikbare gegevens op vlak van spraak en taal bij kinderen met het Prader-Willi syndroom. Na een korte algemene beschrijving van het syndroom zelf en van de ontwikkelingskarakteristieken van Prader-Willi kinderen wordt er dieper ingegaan op de spraak- en taalkenmerken bij deze kinderen.

### **Algemene beschrijving**

Het Prader-Willi syndroom (PWS) is een multipele congenitale stoornis ten gevolge van een chromosomaal defect op chromosoom 15 (Ledbetter et al., 1981; Ledbetter & Cassidy, 1990). De geschatte incidentie van het syndroom varieert tussen 1 : 10.000 en 1 : 25.000. Sommige auteurs schatten de incidentie echter tussen 1 : 5000 en 1 : 10.000 (Holm, 1981; Cassidy & Ledbetter, 1989). De belangrijkste kenmerken van het syndroom zijn infantiele hypotonie, hypogonadisme, obesitas, mentale retardatie en een dysmorfologie van de gestalte en het gelaat. De gestalte is, net zoals de handen en de voeten, klein en het gelaat vertoont typische craniofaciale kenmerken. Deze bestaan uit een klein voorhoofd, amandelvormige ogen met licht overhangende oogleden en met vaak strabismus, een naar boven gerichte neus, een kleine mond met een driehoekige vorm en een opvallende vetopstapeling ter hoogte van de wangen en onder de kin. Opstapeling van vet doet zich ook voor ter hoogte van de romp en dit voornamelijk rond de heupen. De klinische kenmerken van het PWS kunnen in aantal en in ernst variëren. Bovendien blijken de karakteristieken ook te verschillen tijdens de vroege kinderperiode en de periode die hierop volgt. Sommige auteurs (Zellweger & Schneider, 1968; Zellweger, 1988) splitsen het syndroom dan ook op in twee klinische fasen: ten eerste de hypotone/atone fase en ten tweede de hyperfagische-obese fase. Kenmerkend voor de eerste fase die optreedt tussen de geboorte en de leeftijd van 2 à 3 jaar is de ernstige hypotonie. Prader-Willi kinderen zijn in deze periode weinig reactief en weinig beweeglijk; ze slapen overwegend. Het huilen van de kinderen is karakteristiek krachteloos en zwak. Tevens zijn de zuig- en slikreflex onderdrukt tot afwezig met als gevolg ernstige voedingsmoeilijkheden. Een en ander verandert rond de leeftijd van 2 à 3 jaar. In deze tweede fase komen hyperfagie samen met obesitas op de voorgrond te staan. De hypotonie neemt af, het kind wordt alerter en ontwikkelt tevens een onverzadigbare eetlust, wat in obesitas resulteert indien onbehandeld.

### **Ontwikkelingskarakteristieken**

De ontwikkeling van individuen met het PWS blijkt algemeen vertraagd te zijn. De ontwikkelingsvertraging manifesteert zich op diverse gebieden, waaronder de motoriek, cognitie, gedrag en persoonlijkheid, alsook spraak en taal (Zellweger & Schneider, 1968; Hall & Smith, 1972; Holm, 1981; Cassidy, 1984; Greenswag & Alexander,

1988; Cassidy & Ledbetter, 1989; Curfs & Fryns, 1992; Dykens & Cassidy, 1996). Aangaande de motoriek zijn er zowel grofmotorische als fijnmotorische moeilijkheden (Dunn et al., 1981; Holm, 1981; Cassidy & Ledbetter, 1989). De motorische ontwikkelingsstoornis resulteert waarschijnlijk uit de hypotonie gedurende de vroege kinderperiode. Op cognitief vlak blijkt het merendeel van personen met het syndroom mentaal geretardeerd te zijn en te vallen in de categorieën borderline tot matige mentale retardatie (Dunn et al., 1981; Holm, 1981; Greenswag & Alexander, 1988; Cassidy & Ledbetter, 1989; Curfs & Fryns, 1992; Dykens & Cassidy, 1996). Niettemin zijn er ook individuen die niet of ook in het omgekeerde geval ernstig tot diep mentaal geretardeerd zijn. Personen met het PWS blijken eveneens geheugen-, aandachts- en concentratieproblemen te hebben (Lupi & Porcella, 1987). Op vlak van het geheugen blijkt er een specifieke uitval voor het korte termijn geheugen te zijn (Warren & Hunt, 1981). De intellectuele beperkingen in combinatie met geheugen-, aandachts- en concentratiestoornissen werken tevens een schoolse ontwikkelingsachterstand in de hand, die zich best als een multiële leerstoornis laat omschrijven (Sulzbacher et al., 1981; Cassidy, 1984; Lupi & Porcella, 1987; Cassidy & Ledbetter, 1989). Het lezen wordt over het algemeen op een gemiddelde leeftijd van 7,5 jaar verworven en vormt eerder een sterkte op schools gebied (Holm, 1981). Het rekenen daarentegen is opvallend zwak: optellen en aftrekken van één- en tweecijferige getallen bereikt men pas op een gemiddelde leeftijd van 8,4 jaar (Holm, 1981). Ook het schrijven is samen met andere fijnmotorische vaardigheden zwak (Cassidy & Ledbetter, 1989). Wat betreft de gedragsmatige ontwikkeling, kan het gedrag van Prader-Willi personen in het algemeen als immatuur omschreven worden (Cassidy, 1984; Cassidy & Ledbetter, 1989; Curfs & Fryns, 1992; Dykens et al. 1992; Dykens & Cassidy, 1996). Prader-Willi kinderen worden in hun eerste levensjaren als gemakkelijke en affectieve kinderen gekarakteriseerd. Tussen de leeftijd van twee - vijf jaar, wanneer het kind in de hyperfagische-obese fase van het syndroom geraakt, komen ook woede-aanvallen en koppigheid voor (Hall & Smith, 1972; Sulzbacher et al., 1981; Cassidy, 1984; Greenswag, 1987; Cassidy & Ledbetter, 1989; Curfs & Fryns, 1992). Dit probleemgedrag hangt voor een deel samen met het zoeken naar voedsel en het dieet dat deze kinderen van jongsaf moeten volgen. Van obsessief en compulsief gedrag wordt eveneens melding gemaakt (Dykens et al., 1992, 1996; Dykens & Cassidy, 1996). Op latere leeftijd blijken Prader-Willi personen ook soms sociaal geïsoleerd te raken. Door hun diverse problematiek vormen zij een risicogroep voor het ontwikkelen van psychosociale problemen en persoonlijkheidsstoornissen (Hall & Smith, 1972; Holm, 1981; Cassidy, 1984; Greenswag, 1987; Greenswag & Alexander, 1988; Curfs & Fryns, 1992; Dykens et al., 1992; Dykens & Cassidy, 1996).

### **Spraak- en taalontwikkeling**

Over het algemeen wordt geconstateerd dat de spraak- en taalontwikkeling bij kinderen met het PWS vertraagd verloopt (Hall & Smith, 1972; Branson, 1981; Edmonston, 1982; Munson-Davis, 1988; Zellweger, 1988; Dyson & Lombardino,

1989; Kleppe et al., 1990; Downey & Knutson, 1995; Akefeldt et al., 1997). Er blijkt evenwel ook dat weinig empirisch onderzoek gedaan is dat zich specifiek toespitst op de spraak- en taalkarakteristieken en dat uitgebreide en precieze informatie op dat vlak ontbreekt. Wel is duidelijk dat personen met het PWS in ieder geval met diverse spraak- en taalmoeilijkheden kampen. In de volgende paragrafen wordt een overzicht geschetst van de spraak- en taalmoeilijkheden bij personen met het PWS. Wat de spraakproblemen betreft, zal hierbij een licht gewijzigde indeling van ASHA (1993) (spraakapparatuur, articulatie, resonantie, stem en vloeiendheid) gevolgd worden.

## *Spraak*

### *Spraakapparatuur*

Vooreerst leverde oraal onderzoek informatie op over de structuur en de functie van het spraakapparaat en over de mondmotorische vaardigheden bij personen met het PWS. Aangaande de bouw en de functie van het spraakorgaan, zou een hoge smalle palatale boog en een smalle overjet typerend zijn voor het syndroom (Branson, 1981; Munson - Davis, 1988; Kleppe et al., 1990). Volgens Munson - Davis (1988) zijn ook micronagnathie, inadequate velopharyngeale bewegingen, en een onvolledige velopharyngeale sluiting eigen aan het PWS. In verband met de mondmotoriek zou vooral de tongmotoriek en in het bijzonder de tongpuntelevatie beperkt zijn (Edmonston, 1982; Munson - Davis, 1988; Kleppe et al., 1990; Akefeldt et al., 1997). Het 5 jaar en 8 maanden oude meisje met het PWS, dat bestudeerd werd door Edmonston (1982), had moeite met alle tongbewegingen, behalve met de voorwaartse beweging. Kleppe et al. (1990) die 18 Prader-Willi kinderen onderzochten, stelden naast de beperkte tongmotoriek eveneens beperkte lipbewegingen en een onvoldoende lipspanning vast. Deze auteurs wezen op de gelijkenis met slappe dysarthrie, waarbij musculaire zwakte een hoofdkenmerk is. Verder bleek uit het onderzoek van Akefeldt et al. (1997) bij 11 Prader-Willi personen de mondmotoriek in het algemeen gereduceerd te zijn. Het opheffen van de tongpunt was opnieuw de meest voorkomende dysfunctie.

### *Articulatie*

Wat betreft de spraak, vormt de articulatie het eerste grote probleemgebied. Verschillende onderzoekers (Branson, 1981; Edmonston, 1982; Munson - Davis, 1988; Dyson & Lombardino, 1989; Kleppe et al., 1990; Akefeldt et al., 1997) toonden aan dat een vertraagde articulatorische ontwikkeling en bijgevolg ook articulatiestoornissen eigen zijn aan kinderen met het PWS. Branson (1981) die de articulatorische vaardigheden onderzocht bij 21 Prader-Willi kinderen vond hoofdzakelijk twee categorieën van articulatiefouten. De ene categorie betreft nasale luchtontsnapping bij fricatieven, affricaten en explosieven; de andere categorie van articulatiefouten gaat om moeilijkheden bij syllable-sequencing taken, waarbij articulatieplaats en -wijze variëren. Daarenboven was er sprake van een vertraagde fonologische ontwikkeling en een foutief fonologisch leren. De fonologische ontwikkelingsvertraging bij het PWS wordt ook duidelijk geïllustreerd in gevalstudies van Edmonston (1982) en Dyson & Lombardino (1989). Edmonston (1982) stelde vast dat de articulatorische vaardighe-

den zich beduidend onder de intellectuele en motorische vaardigheden bevinden. Het foneemrepertoire van het bijna zesjarige meisje bestond uit klinkers in combinatie met de consonanten /g/, /h/, /b/, /p/, /m/, /n/, /d/, /t/, /w/, /j/. Het nabootsen van klanken, waaronder ook van deze uit haar repertorium, was zwak. Dyson & Lombardino (1989) volgden eveneens de fonologische ontwikkeling van een meisje met het syndroom over een periode van 3½ jaar (C.L.: 2;7 - 6;1). Het fonologisch verwervingsproces was algemeen vertraagd. Tevens bleven de fonologische vereenvoudigingsprocessen persisterend aanwezig gedurende de hele observatieperiode. Het meisje hanteerde daarnaast ook eigen vereenvoudigingsstrategieën, zoals het vervangen van een initiële bilabiaal gevolgd door een vocaal en een nasaal, door /m/ en een nasale vocaal (vb. bone→/mou/). Ook bleken bepaalde substitutiefouten typisch te zijn, zoals het vervangen van labialen en stops door respectievelijk bilabiale fricatieven en glottale stops. Verdere aanwijzingen voor het voorkomen van articulatiestoornissen bij het PWS treffen we aan bij Munson-Davis (1988), Kleppe et al. (1990) en Akefeldt et al. (1997). Volgens Munson-Davis (1988) hebben Prader-Willi kinderen vooral moeite met de produktie van tongpuntklanken en dit ten gevolge van de beperkte tongmotoriek. Als verklaring voor de aanwezigheid van articulatiestoornissen opperde deze auteur een verband met de infantiele hypotonie voorkomend bij het PWS. Tevens vermeldde ze de aanwezigheid van ontwikkelingsapraxie bij sommige Prader-Willi kinderen. Belangrijk is ook het onderzoek van Kleppe et al. (1990) die bij 18 Prader-Willi kinderen de articulatiemoeilijkheden geassocieerd met het syndroom verder probeerden uit te diepen. Uit een fonetische analyse bleek het merendeel van hun patiënten moeite te hebben met linguale fricatieven, affricaten en glijders. Distorsies en substituties waren de voornaamste articulatiefouten en dit meer tegen consonanten, dan tegen vocalen. Fouten in articulatie troffen zowel de articulatieplaats, als de -wijze. Met betrekking tot de plaats werden er vooral fouten gemaakt bij de produktie van linguo-alveolair, linguodentale, linguopalatale en linguove-laire; met betrekking tot de articulatiwijze vooral bij fricatieven, glijders, explosieven en affricaten. Het onderzoek van Kleppe et al. toonde tevens aan dat alle onderzochte kinderen moeite hadden met het uitvoeren van snelle alternerende spraakbewegingen. Verder stelden ook Akefeldt et al. (1997) gereduceerde fonologische vaardigheden vast bij de 11 personen die zij onderzochten. Vooral de productie van het foneem /r/ zou volgens deze auteurs moeilijk zijn. Akefeldt et al. relateren de gebrekkige fonologische vaardigheden echter eerder aan de mentale retardatie voorkomend bij het syndroom, dan aan het Prader-Willi syndroom per se.

### *Resonantie*

Het tweede hoofdprobleem bij de spraak situeert zich op het vlak van de resonantie. Het PWS blijkt frequent met hypernasaliteit (Kleppe et al., 1990; Akefeldt et al., 1997) gepaard te gaan. Zo waren er bij de 18 kinderen in het onderzoek van Kleppe et al. (1990) 11 kinderen met een hypernasaliteit. Hyponasaliteit daarentegen kwam slechts bij 3 kinderen voor. Kleppe et al. benadrukten opnieuw de gelijkenis met een slappe dysarthrie. Het voorkomen van hypernasaliteit bij het Prader-Willi syndroom werd verder bevestigd door het onderzoek van Akefeldt et al. (1997) bij 11 personen met

het syndroom. Ook deze auteurs stelden bij het merendeel van hun proefpersonen een hypernasale resonantie vast. De oorzaak van deze overdreven nasale resonantie kan gezocht worden bij de insufficiënte velopharyngeale sluiting, zoals geobserveerd door Munson-Davis (1988).

### *Stem*

Aangaande de stem, leverden de studies van Kleppe et al. (1990) en van Akefeldt et al. (1997) informatie op over de toonhoogte, luidheid en kwaliteit. Kleppe et al. (1990) stelden een sterke variatie in toonhoogte vast, gaande van een normale tot een te hoge of te lage pitch en tot zelfs stembreuken. In tegenstelling tot de toonhoogte was de luidheid bij alle individuen wel adequaat. Wat de kwaliteit van de stem betreft, werden afwijkingen (heesheid, ruwheid, pulsatiestem) vastgesteld bij ongeveer een derde van de proefpersonen. Het onderzoek van Akefeldt et al. (1997) wees in verband met de spreektoonhoogte meer op een tendens naar een te hoge toonhoogte bij het PWS. Deze auteurs stelden namelijk bij 8 van hun 11 proefpersonen een abnormaal hoge toonhoogte vast.

### *Vloeiendheid*

Een ander spraakkenmerk bij het PWS betreft de aanwezigheid van onvloeiendheden in de spraak. Een ritmestoornis kan dan ook als een vierde spraakprobleem bij het syndroom beschouwd worden. Het klinisch beeld van de onvloeiendheden bij het PWS lijkt echter niet met het klinisch beeld van stotteren overeen te stemmen. Van de 18 patiënten van Kleppe et al. (1990) bleken veel van de onderzochte kinderen onvloeiend te zijn. Slechts één van hun 18 patiënten vertoonde echter het typisch beeld van een stotteraar. De meest voorkomende onvloeiendheden waren interjecties en revisies. Herhalingen van woorddelen, woorden en zinnen, evenals het vormen van onvolledige zinnen, kwamen slechts in beperkte mate voor. Sommige onderzoekers brengen de onvloeiendheden in de spraak ook in verband met de taalproblematiek bij Prader-Willi kinderen. Zo schreef Branson (1981) de onvloeiendheden die ze vaststelde bij 1 van haar 21 patiënten toe aan de woordvindingsproblemen waarmee het kind kampte. In de studie van Kleppe et al. bleken interjecties, revisies, herhalingen en onvolledige zinnen ook soms met woordvindingsmoeilijkheden gepaard te gaan.

De diverse problemen die zich bij de spraak op het vlak van articulatie, resonantie, stem en vloeiendheid voordoen, resulteren vaak ook in een afname van de verstaanbaarheid van personen met het PWS. Uit het onderzoek van Kleppe et al. (1990) bleek dat de verstaanbaarheid bij hun 18 proefpersonen globaal verminderd was. Zellweger (1988) maakte zelfs melding van een bijna onverstaanbare spraak bij sommige Prader-Willi personen. Deze auteur stelde vooral de dysarthriekenmerken voorkomend bij het syndroom verantwoordelijk voor de slechte verstaanbaarheid.

### *Taal*

#### *Receptieve en expressieve taalvaardigheid*

Naast problemen op het gebied van de spraak, manifesteren er zich bij het PWS

eveneens problemen op talig gebied (Hall & Smith, 1972; Branson, 1981; Edmonston, 1982; Munson-Davis, 1988; Kleppe et al., 1990; Akefeldt et al., 1997). Over het algemeen zijn zowel de aanvang als de verdere ontwikkeling van de taal vertraagd en dit zowel receptief als expressief. Wat betreft de aanvang van de taalontwikkeling, rapporteerden Hall & Smith (1972) dat Prader-Willi kinderen gemiddeld op een leeftijd van 42 maanden beginnen te spreken. Niettemin zijn er ook kinderen met het syndroom, die op een leeftijd van 24 maanden beginnen te praten (Hall & Smith, 1972). Uit het onderzoek van Branson (1981) bij 21 Prader-Willi kinderen bleek dat de taalontwikkeling slechts bij 3 van de kinderen volgens de chronologische leeftijd verliep. Bij 8 van de 21 kinderen waren de receptieve en expressieve vaardigheden in gelijke mate aangetast met een achterstand van 1 tot 4 jaar ten opzichte van hun chronologische leeftijd. De resterende 10 kinderen van Branson vertoonden een ongelijkmatig taalprofiel, waarbij de receptieve taalvaardigheid vaak aanzienlijk beter was dan de expressieve taalvaardigheid. Ook het eerder door Edmonston (1982) beschreven meisje met het PWS vertoonde een ernstige receptieve en expressieve taalstoornis. Receptief was er een achterstand van 3 jaar en 4 maanden ten opzichte van haar chronologische leeftijd. De expressieve taal van het meisje bestond hoofdzakelijk uit jargon met slechts 13 verstaanbare woorden. Het meisje communiceerde met gebaren, wijzen, hoofdschudden en vocalisaties in combinatie met enkele intonatiepatronen. Verdere informatie over de taal bij het PWS treft men eveneens aan bij het onderzoek van Kleppe et al. (1990). Bij al hun proefpersonen ( $n = 18$ ) stelden ook deze auteurs een receptieve en expressieve taalstoornis vast. Kleppe et al. slaagden er ook in enkele karakteristieken in deze receptieve en expressieve stoornis op te sporen. Op receptief niveau waren twee patronen kenmerkend voor de prestaties van de kinderen. Ten eerste kwam de taalontwikkelingsleeftijd bij geen enkel individu met de chronologische leeftijd overeen. Bovendien werd deze discrepantie groter, naarmate de chronologische leeftijd toenam. Ten tweede vertoonden Prader-Willi kinderen rondom of na hun tiende verjaardag een eerder vlakke performantie. Op expressief niveau deed men dezelfde vaststelling als op receptief niveau, namelijk een taalleeftijd beneden de chronologische leeftijd. Naast een beperkte actieve woordenschat, hadden de patiënten van Kleppe et al. specifieke en uitgesproken moeilijkheden met het hanteren van morfologische vormen. Volgens Kleppe et al. mist de verbale output van Prader-Willi kinderen vaak structurele volledigheid, maar is ze wel verstaanbaar. Typisch zou zijn dat de kinderen wel volledige zinnen uiten (o.a. onderwerp + werkwoord in een onderwerp-gezegde-relatie), maar met morfologische en syntactische gebreken (vb. ik heeft een vader). Soms zijn de uitingen echter ook onvolledig, maar dan wel grammaticaal correct (vb. speelt graag met mij). Ook Akefeldt et al. (1997) stelden bij hun proefgroep een vertraagde grammaticale ontwikkeling vast. Deze auteurs vermeldden de vergelijkende en de overtreffende trap van adjectieven als dominerende grammaticale moeilijkheden. Kaderend in de algemene receptieve taalstoornis, rapporteerden Akefeldt et al. ook specifieke problemen met het begrijpen van voorzetsels en van zinnen met meer dan één variabele.

### *Taalontwikkeling en cognitieve ontwikkeling*

Over het verband tussen de taalontwikkeling en de cognitieve ontwikkeling bij individuen met het Prader-Willi syndroom is slechts weinig gekend. In sommige gevallen lijkt de vertraging op vlak van taal parallel te lopen aan de cognitieve ontwikkeling. Dit was bijvoorbeeld het geval bij 8 van de 21 kinderen uit het onderzoek van Branson (1981). In andere gevallen lijkt de taalvaardigheid beduidend onder de cognitieve mogelijkheden te liggen. Dit was het geval bij het meisje beschreven door Edmonston (1982). De taalvertraging die men vaststelt bij personen met het syndroom van Prader-Willi zou dus zowel primair als secundair (aan de cognitieve ontwikkeling) kunnen zijn.

### **Conclusie**

Concluderend kan men stellen dat individuen met het PWS kampen met verscheidene spraak- en taalmoeilijkheden. De belangrijkste probleemgebieden op vlak van spraak zijn articulatie, stem en vloeiendheid. Deze drie spraakproblemen leiden vaak tot een verminderde verstaanbaarheid. Op het vlak van taal is er zowel sprake van een receptieve als van een expressieve taalstoornis. De achterstand op expressief niveau is vaak ernstiger dan op receptief niveau. Kinderen met het PWS hebben een beperkte woordenschat en vallen nog meer uit op het niveau van de morfologie en de morfosyntaxis. De vertraging op vlak van spraak en taal lijkt bij sommige personen wel en bij anderen niet een weerspiegeling van de cognitieve vertraging.

Wat betreft behandeling en prognose van de spraak- en taalstoornissen bij Prader-Willi kinderen, dient ook hier opgemerkt te worden dat er weinig gegevens voor handen zijn omtrent de inhoud, de aard en het effect van de therapie. Kleppe et al. (1990) vermeldden een relatief gunstige prognose voor de articulatie, vermits uit hun onderzoek bleek dat een groot aantal klanken stimuleerbaar zouden zijn. Volgens deze auteurs kan ook de dysarthrie in de meeste gevallen behandeld worden, wat tot een betere fonatie, resonantie, articulatie en verstaanbaarheid zou leiden. De taaltherapie moet volgens Kleppe et al. gericht zijn op woordenschat, morfologie en syntaxis. Verder rapporteerde Edmonston (1982) dat Prader-Willi kinderen goed op behaviouristische technieken reageren, waarvan gebruik gemaakt kan worden tijdens de taaltraining. Hierbij dient men op te merken dat bij het gebruik van voedsel grote voorzichtigheid geboden is omwille van de problemen rond eetgedrag, zoals de hyperfagie en obesitas.

Het overzicht van de literatuur maakt ook duidelijk dat diepgaand en systematisch onderzoek naar de spraak- en taalkarakteristieken bij het PWS eerder een zeldzaamheid is. Het is nog steeds onduidelijk of er wel een specifiek spraak- en taalprofiel is bij personen met het syndroom. En zo ja, wat dan de precieze inhoud is van dit profiel. Tevens is er nog weinig zicht op de ernst van de spraak- en taalstoornissen bij het syndroom en in verband met de ernst, of er al dan niet sprake is van een sterke interindividuele variatie. Het verband tussen de mogelijkheden qua spraak en taal en de cognitieve ontwikkeling vergt eveneens verder onderzoek.



De onduidelijkheid omtrent de spraak- en taalkenmerken en de ernst ervan heeft tevens consequenties op therapeutisch vlak. Vooreerst is het niet duidelijk welke therapeutische technieken er precies moeten aangewend worden. Verder blijft het vaag of het PWS tot een voor de groep karakteristieke therapie moet leiden of dat de therapie per kind individueel op maat moet gesneden worden. En bovendien is het – zoals reeds eerder vermeld – ook niet duidelijk welke therapeutische strategieën voor de stimulering van spraak en taal het meest effectief zijn. Verdere studies zijn dan ook aangewezen om de spraak- en taalkarakteristieken bij het Prader-Willi syndroom uitgebreid en gedetailleerd te documenteren, teneinde een vollediger zicht op deze kenmerken te krijgen en de logopedische therapie optimaal op de noden van personen met het syndroom af te stemmen.

### Summary

In 1956 Prader, Labhart & Willi were the first to describe a syndrome characterised by infantile hypotonia, hypogonadism, obesity, mental retardation and dysmorphism of the stature and the face. Since 1956 many Prader-Willi syndrome patients have been described in the literature and much research has been done concerning the medical and genetic aspects of the syndrome. Up to now little research has focused on the speech and language characteristics of the syndrome. Consequently, information regarding to the speech and language development of persons with the Prader-Willi syndrome is scarce. This article gives a review of the available data on speech and language. There is evidence that the speech as well as the language development is delayed in Prader-Willi subjects. The major problems regarding speech include articulation, phonation and fluency. These diverse speech problems result frequently in a reduced intelligibility. As to language, both receptive and expressive difficulties have been reported. Expressive abilities are often poorer than receptive abilities. Prader-Willi children have a small vocabulary and pronounced difficulties with morphology and morphosyntaxis.

### Referenties

- American Speech-Language-Hearing Association (1993). Definitions of communication disorders and variations. *Asha*, 35, (Suppl. 10), pp. 40-41.
- Akefeldt A., Akefeldt B. & Gilberg C. (1997). Voice, speech and language characteristics of children with Prader-Willi syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 41 (4), 302-311.
- Branson C. (1981). Speech and language characteristics of children with Prader-Willi syndrome. In V.A. Holm, S. Sulzbacher & P.L. Pipes (Ed.), *The Prader-Willi syndrome* (pp. 179-183). Baltimore, M.D.: University Park Press.
- Cassidy S.B. (1984). Prader-Willi syndrome. *Current Problems of Pediatrics*, 14, 1-55.
- Cassidy S.B. & Ledbetter D.H. (1989). Prader-Willi syndrome. *Neurologic Clinics*, 7 (1), 37-54.
- Curfs L.M.G. & Fryns J.P. (1992). Prader-Willi syndrome: a review with special attention to the cognitive and behavioural profile. *Birth Defects*, 28 (1), 99-104.
- Downey D.A. & Knutson C.L. (1995). Speech and language issues. In Greenswag L.R., Alexander R.C. (Eds.), *Management of Prader-Willi syndrome* (pp. 142-155). New York: Springer-Verlag.

- Dunn H.G., Tze W.J., Alisharan R.M. (1981). Clinical experience with 23 cases of Prader-Willi syndrome. In Holm V.A., Sulzbacher S., Pipes P.L., *The Prader-Willi Syndrome* (pp. 69-88). Baltimore, University Park Press.
- Dykens E.M. & Cassidy S.B. (1996). Prader-Willi syndrome: genetic, behavioural and treatment issues. *Mental Retardation*, 5 (4), 913-927.
- Dykens E.M., Hodapp R.M., Walsh K., Nash L.J. (1992). Adaptive and maladaptive behaviour in Prader-Willi syndrome. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 31, 1131-1136.
- Dykens E.M., Leckman J.F. & Cassidy S.B. (1996). Obsessions and compulsions in Prader-Willi syndrome. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 37 (8), 995-1002.
- Dyson A.T. & Lombardino L.J. (1989). Phonologic abilities of a preschool child with Prader-Willi syndrome. *Journal of Speech and Hearing Disorders*, 54, 44-48.
- Edmonston N.K. (1982). Management of speech and language impairment in a case of Prader-Willi syndrome. *Language, Speech and Hearing Services in Schools*, 13, 241-245.
- Greenswag L.R. (1987). Adults with Prader-Willi syndrome: A survey of 232 cases. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 29, 145-152.
- Greenswag L.R. & Alexander R.C. (1988). *Management of Prader-Willi syndrome*. New York: Springer-Verlag.
- Hall B.D. & Smith D.W. (1972). Prader-Willi syndrome. *The Journal of Pediatrics*, 81, 286-293.
- Holm V.A. (1981). The diagnosis of Prader-Willi syndrome. In Holm V.A., Sulzbacher S., Pipes P.L. (Eds.), *The Prader-Willi Syndrome* (pp. 27-44). Baltimore, University Park Press.
- Kleppe S.A., Katayama K.M., Shipley K.G., Foushee D.R. (1990). The speech and language characteristics of children with Prader-Willi syndrome. *Journal of Speech and Hearing Disorders*, 55, 300-309.
- Ledbetter D.H. & Cassidy S.B. (1990). Etiology of Prader-Willi syndrome. In Caldwell M.L., Taylor R.L. (Eds.), *Prader-Willi Syndrome: Selected Research and Management Issues* (pp. 13-28). New York, Springer-Verlag.
- Ledbetter D.H., Riccardi V.M., Airhart S.D., Strobel R.J., Keenan S.B. & Crawford J.D. (1981). Deletions of chromosome 15 as a cause of Prader-Willi Syndrome. *The New England Journal of Medicine*, 304, 325-329.
- Lupi M.H. & Porcella (1987). Some considerations in the education and management of the child with the Prader-Willi syndrome in the special education classroom. *Techniques* 3 3, 230-235.
- Munson-Davis J.A. (1988). Speech and language development in Prader-Willi syndrome. In L.R. Greenswag & R.C. Alexander (Ed.), *Management of Prader-Willi syndrome* (pp. 124-133). New York: Springer-Verlag.
- Prader A., Labhart A., Willi H. (1956). Ein syndrom von adipositas, kleinwuchs, kryptorchidismus und oligophrenie nach myatonieartigem zustand im neugeborenenalter. *Schweizerische Medizinische Wochenschrift*, 86, 1260-1261.
- Sulzbacher S., Crnic K.A., Snow J. (1981). Behavioural and cognitive disabilities in Prader-Willi syndrome. In Holm V.A., Sulzbacher S., Pipes P.L. (Eds.), *The Prader-Willi Syndrome* (pp. 147-159). Baltimore, University Park Press.
- Warren J.L. & Hunt E. (1981). Cognitive processing in children with Prader-Willi syndrome. In Holm V.A., Sulzbacher S.J. & Pipes P.L. (Ed.), *The Prader-Willi Syndrome* (pp. 161-177). Baltimore, MD: University Park Press.
- Zellweger H. (1988). Differential diagnosis in Prader-Willi syndrome. In L.R. Greenswag, R.C. Alexander (Ed.), *Management of Prader-Willi Syndrome* (pp. 15-22). New York: Springer-

Verlag.

Zellweger H. & Schneider H.J. (1968). Syndrome of hypotonia - hypomentia - hypogonadism - obesity (HHO) or Prader-Willi syndrome. *American Journal of Disorders of Children*, 115, 588-598.