



EBEVEYNLERİN BAKIŞ AÇISIYLA WILLIAMS SENDROMLU ÇOCUKLAR

CHILDREN WITH WILLIAMS SYNDROME FROM THEIR PARENTS' PERSPECTIVE

Sera Derya CANSU¹

Prof. Dr. Hakan SARIÇAM²

Öz

Williams Sendromu (WS) 7.500 ile 20.000 canlı doğumda bir görülen nörogelişimsel bozukluklar arasındadır. Nadir rastlanıldığı için ebeveynleri doğumdan hemen sonra fark edememektedir. Ancak ilerleyen zamanlarda belirli sağlık sorunları ile doktora başvurmaktadırlar. Sağlık taramaları sonucunda WS teşhisi almaktadırlar. Bu çalışmanın temel amacı Williams Sendromlu çocukların özelliklerini ebeveynlerinin bakış açısıyla incelemektir. Bu çalışmada nitel araştırma yöntemi benimsenmiş olup, betimleyici durum deseni ile yürütülmüştür. Bu çalışma için yarı yapılandırılmış görüşme formu oluşturularak, WS'li çocuğa sahip 10 tane ebeveyn ile görüşmeler yapılmıştır. Görüşmeler deşifre edilmiş, içerik analizi gerçekleştirilmiş, temalar ve alt temalar oluşturulmuştur. İçerik analizi sonucunda sağlık sorunları, hobi-fobiler, kültürel faaliyetler, öğrenme özellikleri, beslenme ve fiziki özellikler adlı altı tema oluşmuştur. Sağlık sorunlarında, en çok kalp rahatsızlığı görülmüştür. Hobi olarak müzikten hoşlandıkları ancak fobi olarak yüksek sesteki korktukları tespit edilmiştir. Kültürel faaliyetlerde ise müzik etkinliklerine (mini konserler gibi) katıldıklarından bahsedilmiştir. Öğrenme özellikleri arasında sık sık hatırlatmanın gerekli olduğu vurgulanmıştır. Beslenmede hamur ürünlerini sevdiği görülmüştür. Fiziki özelliklerinde ise zayıf olmaları göze çarpmıştır. Sonuç olarak WS'li çocuklar ile eğitim öğretim faaliyetleri sürdürürken hem öğretmenler hem de aileler WS'li çocukların geliştirilebilirliği, öğretilirliği, eğitilebilirliği konusunda umudu yüksek düzeyde olması gerektiği söylenebilir. Ayrıca bu çalışmayla WS'li çocuğa sahip ebeveynler, öğretmenleri ve arkadaşlarına WS'li çocukları daha yakından tanıma olanağı sunulmuştur. Öneriler kısmında ise çalışma bulgularına dayalı olarak gelecek araştırmacılara yeni çalışmalar için öneriler sunulmuştur.

Anahtar kelimeler: *Williams Sendromu, sağlık sorunları, kültürel faaliyetler, öğrenme özellikleri, beslenme, fiziki özellikler, hobi-fobiler.*

Abstract

Williams Syndrome (WS) is among the neurodevelopmental disorders that occur in 1 in 7.500 to 20.000 live births. Parents are unable to discover it right away after birth because it is uncommon. However, later on, they consult a doctor with certain health problems. As a result of health screenings, they are diagnosed with WS. The basic purpose of this study is to examine the characteristics of children with Williams Syndrome from their parents' perspective. Qualitative research method was adopted in this research and was conducted with a descriptive case design. For this study, a semi-structured interview form was created and interviews were conducted with 10 parents of children with WS. Interviews were transcribed, themes and subthemes were created, and content analysis was conducted. As a result of the content analysis, six themes were created: health

¹ Özel Eğitim Öğretmeni, Sivas İl Milli Eğitim Müdürlüğü, deryacansu422@gmail.com ORCID no: 0009-0008-7965-8839

² Sivas Cumhuriyet Üniversitesi, Rehberlik ve Psikolojik Danışmanlık ABD, hakansaricam@gmail.com ORCID no: 0000-0002-8723-1199

problems, hobbies-phobias, cultural activities, learning quality, nutrition and physical features. Among health problems, heart disease was the most common. It has been determined that they enjoy music as a hobby but are afraid of loud noises as a phobia. In cultural activities, it was mentioned that they participated in musical events (such as mini concerts). Frequent reminders have been shown to be necessary for learning. It has been seen that they love dough products in nutrition. Among the most frequently observed physical features, most of them are thin. It follows that both teachers and families should have a great deal of hope while engaging in educational activities with children who have WS because these children are developable, teachable, and trainable. In addition, this study provided parents, teachers and friends of children with WS with the opportunity to get to know children with WS more closely. In the last section of the study, suggestions for future studies are presented to new researchers based on the study findings.

Keywords: *Williams Syndrome, health problems, cultural activities, learning quality, nutrition, physical features, hobby-phobias.*

Giriş

Williams Sendromu (WS) 7q11.23 kromozomunda “talimatların” kendiliğinden silinmesi ile meydana gelen nörogelişimsel bozukluklardan biridir (Mervis & Klein-Tasman, 2000). WS ilk kez 1961 yılında, J.C.P. Williams ve arkadaşları tarafından üçü kız, biri erkek olan 7-12 yaşlarında dört hastada incelenmiştir. Görülme sıklığı 7.500 ile 20.000 canlı doğumda 1’dir (Nur, 2021). Aileler doğumdan sonra, bebeklerin sıklıkla gelişememe, boy kısalığı ve supra-vasküler aort darlığı ile hekime başvururlar (Mervis, Morris, Bertrand, & Robinson, 1999). WS’ye sahip kişilerin özellikleri, doku anormallikleri, kardiyovasküler problemler belirgin kişilik özellikleri ve değişen oranlarda zihinsel yetersizlikler ve öğrenme güçlükleri ile kendini göstermektedir (Baysal, 2023; Miezah vd. 2020; Searcy vd., 2004). Fenotip özellikleri arasında ‘elf’ özelliğine sahip yüz şekilleri bulunmaktadır (Kotzot vd. 1995).

WS’li bireylerde kardiyovasküler problemlerin oldukça sık görülebildiği (Pober & Morris, 2007) bunun yanı sıra küçük yaşlarda diyabet, endokrin bozukluklar, hipermetropluk gibi birçok sağlık sorunlarının olduğu belirtilmektedir (Chen vd., 2023). Ayrıca bağ dokusu anormallikleri ile büyüme eksikliği gibi medikal problemler görülebilmektedir (Morris, Lenhoff, & Wang, 2006). Tüm bunlar WS’li çocuklar ve ailelerinde medikal endekslili yaşam kalitesini olumsuz etkilemektedir (Moraleda Sepúlveda & López Resa, 2021).

WS’ye sahip kişilerin dil alanları, diğer alanlara göre daha az etkilemektedir. Sözel alandaki dil puanları genel zekâ puanlarından yüksek olduğu ve ifade edici dil puanının daha yüksek olduğu görülmüştür. Ancak son zamanlarda yapılan çalışmalarda genel dil becerilerinde ve kısa süreli hafıza yeteneklerinde yaşlarına göre geride olduğu görülmüştür (Miezah vd. 2020). WS’li bireyler karşılaştırıldıkları gruplara göre değişimle birlikte genellikle takıntılar (davranış problemleri) görülmektedir. Bunlar arasında en belirgin olanı yemek seçiciliği (Sarimski, 1997), büyük bölümünde ise uyku problemleri görülebilmektedir. Uyku problemleri arasında uyku zamanına geçişte zorluk, uykuyu reddetme gibi sıkıntılar yer almaktadır (Annaz vd., 2011). Klein-Tasman, Li-Barber ve Lira (2015) WS’li bireylerde tekrarlayıcı ve takıntılı davranışlar ile bunlara bağlı davranışsal sorunların bulunabileceğini belirtmiştir.

Öte yandan WS’li çocukların yüksek düzeyde kaygı gibi psikopatolojik sorunlar yaşadığı (Royston vd., 2021), duygu düzenleyememe ve uyumsuz davranışlar sergilediği (Gross, 2015) aktarılmıştır. Normal gelişim gösterenlere göre, yüksek düzeylerde stres, korku, fobiler ve kaygılar yaşayabilmektedirler (Jarvinen & Bellugi, 2014). Williams Sendromuna sahip bireylerin aileleri ile diğer genetik tanı grupları olan (down sendromu, Fragile X ve Prader Wili Sendromu gibi) ailelerine bakıldığında bu bireylerin daha çok üzüntü yaşadığı ve bunun sonucunda stres duygusu yaşayabilmektedirler.

WS'li çocukların yabancılara karşı yakınlaşmalar görülmektedir (Doyle, Bellugi, Korenberg, & Graham, 2004). Bir başka ifadeyle hipersosyal kabul edilebilirler. Buna karşın ciddi oranlarda sosyal kaygı yaşayanları bulunmaktadır (Ng-Cordell, Hanley, Kelly, & Riby, 2018). WS'li çocukların insan canlısı, sevecen bir şekilde yaklaştıkları ancak bu durum tehlikeli bir hal aldığı görülmüştür. WS'li bireylerde sosyal yaklaşımlarda da değişiklik görülmektedir. Yetişkinlik dönemlerinde ise sosyalleşmeye karşı istekli olsa da rahatsız edici insanları seven bir yaklaşım veya davranış, iletişimi sürdürmede güçlük gibi sebeplerin bu durum üzerinde etkisi olduğu düşünülmektedir (Ng-Järvinen & Bellugi, 2014; Stojanovik, 2006).

WS'li bireyler orta, hafif ve normal zekâ düzeylerine sahip olabilmektedir. İşitsel bellek alanında yüksek performans gösterirken yüksek sese karşı tepki göstermektedirler. (Blomberg vd. 2006). Ayrıca görsel-uzamsal alanda ise diğer alanlara oranla daha düşük performans gösterdikleri ortaya konmuştur (Foti vd., 2013; Mervis & Klein-Tasman, 2000). WS'ye sahip bireylerin yaş ile beraber zekâ bölümü puanlarının yetişkinlikte herhangi bir değişikliğe uğramadığı, normal gelişim gösteren bireylerle benzer hareketlilik sergilediği görülmüştür (Searcy vd. 2004).

WS'ye sahip çocukların tanınması doğumdan kısa sürede olduğu belirtilmiştir (Coşkun vd., 2024). Ancak yapılan başka bir araştırma da WS'li çocuğa sahip ebeveynler, çocuklarına ait tanıyı genellikle, genetik alanında çalışan doktorlar tarafından öğrenilmektedir (Codina-Sola vd., 2019) Bununla birlikte, Down Sendromu bireylerin WS'li çocuklara nazaran sık sık kontrol edilmektedir bundan dolayı WS'li çocuklar ebeveynleri tarafından hemen fark edilememektedir. Bunların dışında yüz hatlarında var olan belirginliklerin kolaylıkla ayırt edilememesi gibi nedenlerle, WS olan bireyler doğumlarından aylar ve hatta yıllar sonra tanınabilmektedirler görüşü ile uyuşmamaktadır (Waxler vd. 2013).

WS hakkında uluslararası alanyazında, yeteri kadar olmasa da belirli çalışmalar bulunmaktadır. Türkiye'de ise oldukça sınırlı sayıda çalışmalar bulunmaktadır (Baykan vd., 2019; Baysal vd., 2023; Cantekin ve Pedük, 2014; Coşkun vd., 2024; Ersan ve Kizir, 2016; Tekin ve Girli, 2011). Bu çalışmada ebeveynlerinin gözüyle WS'li çocukların özelliklerinin incelenmesi amaçlanmaktadır. WS'li çocukları onlara en yakın olan ve onları en fazla gözlemleme fırsatına sahip olan ebeveynlerinin gözü ile incelemek WS'li çocukları daha ayrıntılı tanımamıza yardımcı olabileceği gibi öğretmenlerine, arkadaşlarına ve WS'li çocuğa sahip diğer ailelere farkındalık kazandıracaktır. Bilgi düzeyi ve farkındalık arttıkça durumla nasıl mücadele edileceği, eğitim öğretim sürecinde hangi önlemler alınacağı, hangi politikalar oluşturacağı daha net ortaya çıkacaktır. Nitekim yapılan araştırmalarda ailelerin uzman doktorlarla görüşmeleri ve yazılı bilgi almaları, aileler üzerinde olumlu bir etkisi olduğu görülmüştür ve ailelerin bu süreçte gelecekle ilgili umutlandırılmak istedikleri belirtilmiştir (Waxler vd. 2013). Bu bağlamdan hareketle böylesi çalışmalar ile eğitimcilerin, ailelerin umut düzeylerinin yüksek tutulacağı düşünülmektedir.

Yöntem

Araştırma Modeli

WS'li çocuğa sahip ailelerden çocuklarının özellikleri hakkında derinlemesine bilgi almak amacıyla yapılan bu çalışmada nitel araştırma türlerinden durum çalışması temel alınmıştır. Durum çalışmaları bir ya da daha fazla olayın, ortamın, programın, sosyal grubun ya da diğer birbirine bağlı sistemlerin derinlemesine incelendiği yöntem olarak tanımlanmaktadır (Aytaçlı, 2012; Yıldırım & Şimşek, 2011). Çalışma, durum desenlerinden açıklayıcı/tanımlayıcı durum deseni ile yürütülmüştür. Açıklayıcı/tanımlayıcı durum deseni

kullanılmasının bir sebebi WS'li çocuklar hakkında hem aileler, hem eğitimciler çok az bilgiye sahiptir. Dolayısıyla bu çocuklara nasıl davranılacağı ve nasıl bir eğitim sunulacağını tam olarak bilinmemektedir. Araştırmacılar birden çok vaka ile çalışarak durumun birçok yönünü daha açık ve net bir şekilde gözler önüne sermek istemiştir.

Katılımcılar

Bu çalışmada, WS'ye sahip öğrenci ebeveynlerinin görüşleri alınarak sendrom hakkında bilgi sahibi olunmaya çalışılmıştır. Araştırmanın katılımcıları amaçsal örnekleme türlerin kartopu örnekleme ile seçilmiş 10 tane WS'li öğrencinin ebeveyninden oluşmaktadır ve gönüllülük ilkesine dayanarak ebeveynler çalışmaya dâhil edilmiştir. Araştırmaya katılan ebeveynler ile araştırmacıardan biri tarafından telefon ve WhatsApp web yolu ile görüşmeleri gerçekleştirilmiştir. Katılımcıların çocuklarına ait özellikler ise Tablo 1'de gösterilmektedir. Çocukların yaşları 3 yaş ile 17 yaş arasında değişmektedir. Geneli erkektir.

Tablo 1. Katılımcılara ait betimleyici bilgiler

Katılımcılar	Çocuğun Yaşı	Çocuğun Cinsiyeti	Okulu	Yetenek/Becerileri
K1	17 yaş	Erkek	Kaynaştırma	Müzik
K2	10 yaş	Erkek	Kaynaştırma	Müzik
K3	13 yaş	Erkek	Kaynaştırma	Müzik
K4	10 yaş	Erkek	Kaynaştırma	Müzik
K5	9 yaş	İkiz Kız	Kaynaştırma	Müzik
K6	13 yaş	Erkek	Özel Eğitim Sınıfı	Müzik
K7	4 yaş	Erkek	Kaynaştırma	Müzik
K8	3 yaş	Erkek	Kaynaştırma	Spor
K9	8 yaş	Kız	Kaynaştırma	Spor
K10	4 yaş	Erkek	Kaynaştırma	Spor

Veri Toplama Süreci

Araştırmada nitel araştırmalarda bir veri toplama tekniği olan yarı yapılandırılmış görüşme formu kullanılmıştır. Çalışmanın yapılabilirliği ile ilgili Sivas CÜ Eğitim Bilimleri Araştırma Önerisi Etik Değerlendirme Kurulu'nda 30.04.2023 tarihinde E-50704946-100-290442 nolu karar ile izin alınmıştır. Öncelikle araştırmacı WS'li öğrencisinin velisiyle görüşmüştür. WS'li çocuklara sahip ebeveynle nasıl ulaşılabileceği ile ilgili brifingler alınmıştır. WS'li çocuğa sahip ailelerin bulunduğu sosyal medya platformlarına akademik çalışma yapıldığı ile ilgili çağrılarda bulunulmuştur. Çağrıya olumlu dönüt veren ebeveynlerin iletişim bilgileri alınmıştır. Görüşme yapılan ebeveyne tanıdığı başka WS'li çocuğa sahip ebeveynin olup olmadığı sorulmuş varsa iletişim bilgileri istenmiştir. Görüşmeler telefon veya WhatsApp web aracılığıyla yapılmıştır.

Veri Toplama Aracı

Katılımcılara sorulacak sorular için araştırmacılar öncelikle alan yazın ile ilgili tarama yaparak yarı yapılandırılmış açık uçlu sorulardan oluşan bir görüşme formu oluşturmuştur. Görüşme öncesinde ailelere yönetilecek bu form uzmanların da görüşünü sunularak

hazırlanmıştır. Bu soruların uygunluğu için özel eğitim alanında sekiz uzmandan görüş alınmıştır. Uzmanlar üniversiteden ve MEB'e bağlı okullarda görev yapan kişilerden oluşmaktadır. Uzmanların önerileriyle görüşme soruları pilot uygulama yapılacak duruma getirilmiştir. Yarı yapılandırılmış görüşme formu 14 açık sorudan oluşan "Ailelerine Göre Williams Sendromlu Çocukların Özellikleri Anketi" ile elde edilmiştir. Araştırma verileri toplanmadan önce soruların doğru bir şekilde anlaşılıp anlaşılmadığını belirlemek amacıyla ebeveynlerle pilot çalışma yapılmıştır. Bu çalışmaların sonucu araştırmacılar tarafından dikkate alınmış ve son hali oluşturulmuştur. Görüşme formunda bulunan sorular bulguların içerisinde parça parça veya kısmen yer almaktadır. Ayrıca çalışmada inanırılığı (güvenirliği) arttırmak için yarı yapılandırılmış görüşme soruları bir bütün olarak da paylaşılmıştır: 1-Çocuğunuzun yaşı, kaçınıcı sınıfa gitmektedir?, 2-Tanıdığı ve tanımadığı kişilerle iletişimi nasıldır?, 3-Hobileri ve fobileri varsa nelerdir?, 4-Kültürel, sosyal vb. etkinliklerden hangisinden hoşlanmaktadır?, 5-Akranları ile işbirliğine dayalı çalışmalarda nasıl davranmaktadır?, 6-Bir günlük yaşantısını sıralamanız gerekirse bu nasıl olurdu?, 7-Sendromu yanında hangi sağlık sorunları vardır?, 8-Öğrendikleri şeyi hangi aralıklarla hatırlatmanız gerekmektedir?, 9-Psikomotor becerilerinde (kalem tutma, atlama vb.) hangilerinde zorlanmaktadır?, 10-Kardeşi varsa kardeşinin bir sağlık sorunu var mıdır?, 11-Çocuğunuz hangi besinlerden hoşlanmaktadır?, 12-Sendromu dışında hangi engeli bulunmaktadır?, 13-Fiziksel gelişimi yaşitlarına göre nasıldır?, 14-Kurallara uyumda (sınıf, okul vb.) nasıldır? Sorularıyla ebeveynlerden çocuklarıyla ilgili bilgi edinilmeye çalışılmıştır. Görüşme sonrasında konuşmalar deşifre edilerek yazılı metin haline getirilmiştir.

Verilerin Analizi

Veriler içerik analizi yöntemi ile analiz edilmiştir. İnanılrlık ve aktarılabirliği sağlamak için uzman görüşlerine başvurulmuştur. İçerik analizi metinlerden (veya diğer anlamlı içeriklerden) bunların kullanıldığı bağlamlara ilişkin tekrarlanabilir ve geçerli çıkarımlar yapmaya yönelik bir araştırma tekniğidir (Krippendorff, 2004). Çalışmada sorulara verilen cevaplardan elde edilen veriler titizlikle incelenmiş ve okunmuştur. Her soruya ait cevaplar tema ve kodlara ayrılmıştır. Veri analizinde; her bir temaya ulaştıran kodlar 2 araştırmacı tarafından ayrı ayrı oluşturulmuştur. Daha sonra, bunlara ilişkin yüzdeler (%), frekanslar (f) olarak belirlenmiştir (Tablo 2).

Bu araştırma WS'li çocuğa sahip ebeveynlerin çocuklarının özelliklerini açıklamak sebebiyle yapılmıştır. Bu amaç doğrultusunda yapılan sesli ve mail görüşmelerinde ebeveynlerden (annelerinden) gelişim süreçleri ile ilgili bilgilerine başvurulmuştur. Bunun yanı sıra yaşadıkları sağlık sorunları, hobi-fobileri, kültürel faaliyetler, öğrenme özellikleri, beslenme ve fiziki özellikler ile ilgili görüşlerine başvurulmuştur. Soruların sırasına dikkat edilmiştir. Görüşmeler sırasında ebeveynlerin bir soru hakkında birkaç cevap vermiştir. Bunun sonucunda ebeveyn sayısı fazla görünebilmektedir. Bulguların yazımında katılımcı ebeveynlere veli1, veli2, veli3, veli4, veli5, veli6, veli7, veli8, veli9 ve veli10 kod isimleri verilmiştir. Görüşmelerde kod isimler kullanılmıştır.

Tutarlılık ve Doğrulanabilirlik

Görüşme sonrasında ebeveynlerin sorulara vermiş olduğu sözel ifadeler yazılı metin haline getirilmiştir. Bu metinler iki yazar tarafından ayrı ayrı objektif bir şekilde okunmuştur. Her bir yazar kendi okumasına dayalı tema ve kodlar oluştururken alandan uzmanlarla fikir alış verişinde bulunmuştur. Oluşturulan bu temalar karşılaştırılıp son haline karar verilmiştir. Bu görüşme soruları ve her katılımcının cevapları bütün bir şekilde düzenlenmiştir. Benzer kavramlardan tema ve kodlar oluşturulmuştur. Uzmanlar temalar ve kodlarda çoğunlukla mutabık kalmış olup, karşılaştırmalar Tablo 2'de gösterilmiştir.

Ayrıca, veli açıklamalarında dikkate değer noktalar makale içinde veli numarası verilerek (Veli 1, Velisi 2 gibi)“...” işareti içinde aynen alıntı yapılarak verilmiştir.

Tablo 2. *Uzmanlar arası tema ve kod uyumları*

Temalar	1.Yazarın belirttiği kodlar	2.Yazarın belirttiği kodlar	Uyum oranı
1.Tema-Sağlık sorunları	Otizm, Zihinsel Yetersizlik, Kalp Rahatsızlığı, Kas Problemleri, Apraksi, Diş Ameliyatı, Tendon Kısıtlılığı, Böbrekte Kum, Hareket Kısıtlılığı, Skolyoz	Otizm, Zihinsel Yetersizlik, Kalp Rahatsızlığı, Kas Problemleri, Apraksi, Diş anormallikleri, Tendon Kısıtlılığı, Böbrek sorunları, Hareket Kısıtlılığı, Skolyoz	% 100
2.Tema-Kültürel aktiviteler/faaliyetler	Şarkı Söyleme, Tiyatro/Sinema, Spor aktiviteleri, Parkta oynamak, Sirke gitmek	Karaoke yapmak, Tiyatro/Sinema, Spor aktiviteleri, Parkta oynamak, Sirke gitmek	% 80
3.Tema-Öğrenme Özellikleri	Sık sık hatırlatılır, Tekrar yapar, Çabuk hatırlar	Hatırlatma sıklığı, tekrarlama, çabuk hatırlama	% 100
4.Tema- Beslenme	Kuruyemiş, Şekerleme/Çikolata, Et/süt ve tavuk ürünleri, Ekmek, Hamur ürünleri	Kuruyemiş, Şekerleme/Çikolata, Et ve tavuk ürünleri, Süt ürünleri, Hamur ürünleri	% 80
5.Tema- Fiziki Özellikler	Zayıf, Uzun, Kısa, Kilolu	Zayıf, Uzun, Kısa, Şişman	% 100
6.Tema-Hobiler ve Fobiler	Yüksek sestene korkma, Müzikten hoşlanma, Asansör, Karanlık, Çamaşır makinesi izlemek, Sportif faaliyetler	Mizofoni, Müzikten hoşlanma, Asansör, Karanlık, Dönen şeyleri izlemek, Spor	% 80

Bulgular

Katılımcı annelerle yapılan görüşmelerle beraber altı tane tema oluşturulmuştur. Bunlar; WS’li öğrencilerin sağlık sorunları, WS’li öğrencilerin kültürel faaliyetler, WS’li öğrencilerin öğrenme özellikleri, WS’li öğrencilerin beslenme özellikleri, WS’li öğrencilerin fiziki özellikleri ve WS’li öğrencilerin hobi ve fobilerinden bahsedilmiştir.

Çalışmada velilere “Sendromu yanında hangi sağlık sorunları vardır?” sorusu sorularak “Sağlık sorunu” başlıklı temaya ulaşılmış kalp rahatsızlığı, kas problemleri, apraksi, diş ameliyatı, zihinsel yetersizlik, otizm, skolyoz vb. olup kodlara verilen frekanslar Tablo 3’te gösterilmiştir.

Tablo 3. Tema 1'e ait kodlar ve frekansları

	Kodlar	Frekans	
		Kişi	Oran (%)
1.Tema Sağlık Sorunu	Kalp Rahatsızlığı	8 kişi	%80
	Kas Problemleri	7 kişi	%70
	Zihinsel Yetersizlik	3 kişi	%30
	Apraksi	1 kişi	%10
	Otizm	1 kişi	%10
	Diş problemleri	1 kişi	%10
	Tendom Kısalığı	1 kişi	%10
	Böbrek problemleri	1 kişi	%10
	Hareket Kısıtlılığı	1 kişi	%10
	Skolyoz	1 kişi	%10

Tablo 3'te görüldüğü üzere ebeveynleri çoğunluğu ilk temanın 1. kodu ile ilgili ifadelerde bulunmuşlardır. Bazı ebeveynler çocuklarıyla ilgili aşağıdaki ifadeleri kullanmıştır. Veli 1 kodlu katılımcı "Sağlık sorunları olarak kalp, aort stenozu, kas problemi ve otizm vardır" ifadelerini kullanmıştır. Veli 2 kodlu katılımcı "Sağlık sorunu olarak kalp rahatsızlığı ve kas problemi vardır." ifadelerini kullanmıştır. Veli 3 kodlu katılımcı "Sağlık sorunu olarak zihinsel yetersizliği, kalp rahatsızlığı ve kas problemi vardır." ifadelerini kullanmıştır. Veli 4 kodlu katılımcı "Sağlık sorunu olarak zihinsel yetersizliği, kalp rahatsızlığı, fitik, diş ameliyatı ve skolyozu vardır." ifadelerini kullanmıştır. Veli 5 kodlu katılımcı "Sağlık sorunu olarak kalp rahatsızlığı yoktur, sadece apraksisi vardır." ifadelerini kullanmıştır. Veli 6 kodlu katılımcı "Sağlık sorunu olarak kalp rahatsızlığı ve kas problemi vardır." ifadelerini kullanmıştır. Veli 7 kodlu katılımcı "Sağlık sorunu olarak herhangi bir rahatsızlığı yoktur." Veli 8 "Sağlık sorunu olarak kalp rahatsızlığı, tendom kısalığı, kas problemleri ve zihinsel yetersizliği vardır." ifadelerini kullanmıştır. Veli 9 "Sağlık sorunu olarak böbrekte kum, kas problemleri ve kalp rahatsızlığı vardır." ifadelerini kullanmıştır." Veli 10 "Sağlık sorunu olarak hareket kısıtlılığı ve kas problemi vardır." ifadelerini kullanmıştır. Dolayısıyla bu tablodan anlaşılacağı üzere sağlık sorunu teması altında kalp rahatsızlığı ve kas problemleri çoğunlukla vurgulanmıştır.

Çalışmada velilere "Hangi kültürel faaliyetlerden hoşlanmaktadır?" sorusu sorulmuş ve 2. Temanın başlığı "Kültürel aktiviteler" gitmekten zevk aldıkları etkinlikler olup kodları ve oluşan frekanslar Tablo 4'te gösterilmiştir.

Tablo 4. Tema 2'ye ait kodlar ve frekansları

	Kodlar	Frekans	
		Kişi	Oran (%)
2.Tema Kültürel Aktiviteler	1.kod Şarkı Söyleme	5 kişi	% 50
	2.kod Tiyatro/Sinema	3 kişi	% 30
	3.kod Spor aktiviteleri	3 kişi	% 30
	4. kod Parkta oynamak	2 kişi	% 20
	5.kod Sirke gitmek	1 kişi	% 10

Tablo 4'te görüldüğü üzere katılımcılarından üçü 1. ve 2. kod ile ilgili ifadelerde bulunmuştur. Veli 1 kodlu katılımcı “*Kültürel faaliyetlerde müzik söylemekten ve tiyatroya gitmekten hoşlanır.*” ifadelerini kullanmıştır. Veli 2 kodlu katılımcı “*Kültürel faaliyetlerde şarkı söylemekten (mini konserlere giderek) ve tiyatroya gitmekten hoşlanır.*” ifadelerini kullanmıştır. Veli 3 kodlu katılımcı “*Kültürel faaliyetlerde şarkı söylemekten, sinemaya ve sirke gitmekten hoşlanır.*” ifadelerini kullanmıştır. Veli 4 kodlu katılımcı “*Kültürel faaliyetlerde spor aktivitelerine gitmekten hoşlanır.*” ifadelerini kullanmıştır. Veli 5 kodlu katılımcı “*Kültürel faaliyetlerde spor aktivitelerine gitmekten hoşlanır.*” ifadelerini kullanmıştır. Veli 6 kodlu katılımcı “*Kültürel faaliyetlerde parka gitmekten hoşlanır.*” ifadelerini kullanmıştır. Veli 7 kodlu katılımcı “*Kültürel faaliyetlere katılmakta sıkıntı yaşadığını ve çok kalabalığa girememektedir.*” ifadelerini kullanmıştır. Veli 8 kodlu katılımcı “*Kültürel faaliyetlerden spor ve müzik etkinliklerine katılmayı sevmektedir.*” ifadelerini kullanmıştır. Veli 9 kodlu katılımcı “*Kültürel faaliyetlerden müzik ve sinema etkinliğine katılmayı sevmektedir.*” ifadelerini kullanmıştır. Veli 10 kodlu katılımcı “*Kültürel faaliyetlerden oyun oynamayı ve müziği sevmektedir.*” ifadelerini kullanmıştır.

Çalışmada velilere “Öğrendiği şeyleri hangi aralıklarla aktarmanız gerekmektedir?” sorusu sorulmuş ve 3. Temanın başlığı “Öğrenme özellikleri” bir şeyi öğrenme sıklıkları olup kodları ve oluşan frekanslar Tablo 5’te gösterilmiştir.

Tablo 5. Tema 3’e ait kodlar ve frekansları

	Kodlar	Frekans
3.Tema Öğrenme Özellikleri	1.kod Sık sık hatırlatılır	5 kişi %40
	2.kod Tekrar yapar	2 kişi %20
	3.kod Çabuk hatırlar	3 kişi %30

Tablo 5’te görüldüğü üzere katılımcılarından dördü 1. kod ile ilgili ifadelerde bulunmuştur. Veli 1 kodlu katılımcı “*Öğrenme sürecinde sık sık tekrar eder.*” ifadesini kullanmıştır. Veli 2 kodlu katılımcı “*Sık sık öğrendiklerini tekrar eder.*” ifadelerini kullanmıştır. Veli 3 kodlu katılımcı “*Oldukça sık hatırlatırım.*” ifadesini kullanmıştır. Veli 4 kodlu katılımcı “*Sık sık öğrendiklerini tekrar eder.*” ifadesini kullanmıştır. Veli 5 kodlu katılımcı “*Genellikle 10-15 günde tekrar etmemiz gerekmektedir.*” ifadesini kullanmıştır. Veli 6 kodlu katılımcı “*Öğrendiklerini unutmaz çabuk hatırlar.*” ifadesini kullanmıştır. Veli 7 kodlu katılımcı “*Öğrendikleri sevdiği şeyler ise unutmamaktadır.*” ifadesini kullanmıştır. Veli 8 kodlu katılımcı “*Öğrendiklerini sık sık hatırlatılmaktadır.*” ifadesini kullanmıştır. Veli 9 kodlu katılımcı “*Öğrendiklerini tekrarlanması gerekmektedir.*” ifadesini kullanmıştır. Veli 10 kodlu katılımcı “*Öğrendiklerini çabuk hatırlar.*” ifadesini kullanmıştır.

Çalışmada velilere “Çocuğunuz hangi besinlerden hoşlanmaktadır?” sorusu sorulmuş ve 4. Temanın başlığı “Beslenme” olup kodları ve oluşan frekanslar Tablo 6’da gösterilmiştir.

Tablo 6. Tema 4’e ait kodlar ve frekansları

	Kodlar	Frekans
4.Tema Beslenme	1.kod Hamur ürünleri	8 kişi %80
	2.kod Et, tavuk ve süt ürünleri	5 kişi %50
	3.kod Şekerleme/Çikolata	1 kişi %10
	4.kod Kuruyemiş	1 kişi %10

Tablo 6’da görüldüğü üzere ebeveynlerin çoğu 1. kod olan hamur işleri ile ilgili ifadelerde bulunmuşlardır. Veli 2 kodlu katılımcı “Çikolata yemeyi çok sever.” ifadesini kullanmıştır. Veli 1 kodlu katılımcı “Kuruyemiş tüketmeyi çok sever.” ifadesini kullanmıştır. Veli 3 kodlu katılımcı “Tavuk, yoğurt, balık ve pizza yemekten hoşlanır.” ifadelerini kullanmıştır. Veli 4 kodlu katılımcı “Genellikle pizza ve hamburger yemekten hoşlanır.” ifadelerini kullanmıştır. Veli 5 kodlu katılımcı “Yemek ayırt etmez sadece ekmek vazgeçilmezidir.” ifadelerini kullanmıştır. Veli 6 kodlu katılımcı “Çorba, yoğurt tüketmekten hoşlanmaktadır.” ifadesini kullanmıştır. Veli 7 kodlu katılımcı “Makarna ve tavuk yemeklerini çok sever.” ifadelerini kullanmıştır. Veli 8 kodlu katılımcı “Makarna ve abur cubur sever.” ifadelerini kullanmıştır. Veli 9 kodlu katılımcı “Makarna ve tavuk sever.” ifadelerini kullanmıştır. Veli 10 kodlu katılımcı “Makarna yemeyi çok sever.” ifadesini kullanmıştır.

Çalışmada velilere “Fiziksel gelişimi yaşıtlarına göre nasıldır?” sorusu sorulmuş ve 5. Temanın başlığı “Fiziksel Özellik” olup kodları ve oluşan frekanslar Tablo 7’de gösterilmiştir.

Tablo 7. Tema 5’e ait kodlar ve frekansları

	Kodlar	Frekans	
5.Tema Fiziki Özellik	1.kod Zayıf	8 kişi	% 80
	2.kod Uzun	4 kişi	% 40
	3.kod Kısa	4 kişi	% 40
	4.kod Kilolu	1 kişi	% 10

Tablo 7’de görüldüğü üzere ebeveynlerden biri 4. kod ile ilgili ifadelerde bulunmuştur. Veli 1 kodlu katılımcı “Yaşıtlarına göre biraz kilolu ve uzundur.” ifadelerini kullanmıştır. Veli 2 kodlu katılımcı 2. ve 3. kod ile ilgili “Yaşıtlarına göre biraz zayıftır ve uzundur.” ifadelerini kullanmıştır. Veli 3 kodlu katılımcı “Yaşıtlarına göre biraz zayıftır ve uzundur.” ifadelerini kullanmıştır. Veli 4 kodlu katılımcı “Yaşıtlarına göre biraz zayıftır ve kısadır.” ifadelerini kullanmıştır. Veli 5 kodlu katılımcı “Yaşıtlarına göre biraz zayıftır ve kısadır.” ifadelerini kullanmıştır. Veli 6 kodlu katılımcı “Yaşıtlarına göre biraz zayıftır ve kısadır.” ifadelerini kullanmıştır. Veli 7 kodlu katılımcı “Yaşıtlarına göre biraz zayıftır.” ifadesini kullanmıştır. Veli 8 kodlu katılımcı “Yaşıtlarına göre biraz zayıftır ama boyu uzundur.” ifadelerini kullanmıştır. Veli 9 kodlu katılımcı “Yaşıtlarına göre biraz zayıftır ve kısadır.” ifadelerini kullanmıştır. Veli 10 kodlu katılımcı “Yaşıtlarına göre uzundur.” ifadesini kullanmıştır.

Çalışmada velilere “Çocuğunuzun hobileri ve fobileri varsa nelerdir?” sorusu sorulmuş ve 6. Temanın başlığı “Hobi ve Fobiler” olup kodları ve oluşan frekanslar Tablo 8’de gösterilmiştir.

Tablo 8. Tema 6'ya ait kodlar ve frekansları

	Kodlar	Frekans	
	6.Tema Hobi ve Fobiler	1.kod Müzikten hoşlanma	7 kişi
2. kod Spor yapmak		7 kişi	%70
3.kod Yüksek sestten korkma		3 kişi	%30
4.kod Asansör		1 kişi	%10
5.kod Karanlık		1 kişi	%10
6.kod Çamaşır makinesi izlemek		1 kişi	% 10

Tablo 8'de görüldüğü üzere katılımcılarından Veli 1 kodlu katılımcı "Müzik konusunda ve sportif faaliyetlerden hoşlanmaktadır. Ancak asansör ve karanlıktan korkmaktadır." ifadelerini kullanmıştır. Veli 2 kodlu katılımcı "Org kullanmaktan, çamaşır makinesi izlemekten ve sportif faaliyetlerden hoşlanır." ifadelerini kullanmıştır. Veli 3 kodlu katılımcı "Sportif faaliyetlerden hoşlanmaktadır ve fobisi yoktur." ifadelerini kullanmıştır. Veli 4 kodlu katılımcı "Müzikten hoşlanmaktadır ve yüksek sestten korkmaktadır." ifadelerini kullanmıştır. Veli 5 kodlu katılımcı "Sportif faaliyetlerden hoşlanmaktadır ve fobisi yoktur." ifadelerini kullanmıştır. Veli 6 kodlu katılımcı "Sportif faaliyetlerden ve müzikten hoşlanmaktadır." ifadelerini kullanmıştır. Veli 7 kodlu katılımcı "Müzikten hoşlanmaktadır ama yüksek ses ve tiz çığılıktan korkmaktadır." ifadelerini kullanmıştır. Veli 8 kodlu katılımcı "Müzikten ve sportif faaliyetlerden hoşlanmaktadır." ifadelerini kullanmıştır. Veli 9 kodlu katılımcı "Müzikten ve sportif faaliyetlerden hoşlanmaktadır." ifadelerini kullanmıştır. Veli 10 kodlu katılımcı "Müzikten hoşlanmaktadır." ifadesini kullanmıştır.

Tartışma ve Sonuç

Bu araştırma ile WS'ye sahip öğrencilerin aileleri ile görüşülerek WS hakkında bilgi alınmıştır. Araştırma temaları, sağlık sorunları, kültürel faaliyetler, hobi-fobiler, beslenme, Öğrenme özellikleri ve fiziki özellikler hakkında bilgi alınmıştır. Araştırmada elde edilen sonuçlara göre; katılımcıların tümünün çocuklarının erken yaşta tespit edildiği gözlenmiştir.

Araştırmada WS'li öğrencilerin sağlık sorunları temasına bakıldığında elde edilen bulgulardan en çok kalp ve kas problemleri yaşadıkları görülmüştür. Yapılan araştırmalara bakıldığında WS'li hastaların %53 ile %100'ünde kardiyovasküler bozukluklar (kalp ve kan damarlarını içeren hastalıkların genel ismi) bulunur. Bu bozuklukların da yaklaşık %90'ı supralvalvüler aort stenozu (sol ventrikül (kalbin pompa gücünü sağlayan boşluk) çıkım yolunda darlık), periferik pulmoner stenoz (kalpten akciğerlere kan akımını sağlayan kapakta kan akımını yavaşlatan durum) veya bunların kombinasyonu şeklinde olduğu görüşü ile uyusmaktadır (Samanli vd., 1997). WS'li kızlar ve erkekleri eşit şekilde etkilemektedir. Genellikle bebeklik ve erken çocukluk döneminde doktorlar tarafından tespit edilmektedir. WS'de dismorfik fosiyes (takıntılı duygulara sahip olma) (%100), kardiyovasküler hastalık (dolaşım sistemini etkileyen bir hastalık) (%80 en çok supralvalvüler aort darlığı ((sol ventrikül (kalbin pompa gücünü sağlayan boşluk)), zihinsel yetersizlik (%75), karakteristik kognitif profil (karakteristik kişisel profil) (%90) ve idioyapatik hiperkalsemi (üriner kalsiyum atılımında artış) (%15-45) karakterizedir (Williams vd., 1961). Belirli yüz ifadeleri, kısık ses, kasık fitiği, mesane ve bağırsak divertikülü (bağırsaktaki fitik ile çıkan baloncuk), zihinsel yetersizlik ELN gen delesyonu (kromozom farklılığı) ile açıklanmaktadır. Hiperkalsemi (kalsiyum yükselmesi) en sık ilk 2 yılda görülmektedir ve çocuklukta düzelmektedir (Mervis vd., 1999). Hipertansiyon (yüksek tansiyon) Williams Sendromlu

kişilerin %50'sinde mevcuttur ve bazen renal arter darlığı (böbreklerin kan taşıyan damarların daralması) ile ilişkilidir (Kozel vd., 2014). Tüm yaş gruplarında WS'li bireylerin daha yüksek kalsiyum seviyelerine sahip olduğu görülmüştür (Sindhar vd., 2016).

Araştırmanın ikinci teması olan kültürel faaliyetler temasına bakıldığında elde edilen bulgulardan şarkı söyleme açısından çocukların daha etkin olduğu görülmüştür. Toplu yapılan etkinliklerden sirke gitmek, tiyatroya gitmek gibi toplu etkinliklere katılmayı sevdiğini görülmüştür. Ancak yapılan araştırmada WS'li çocukların tipik olarak düşük ortalama aralıkta prososyal beceri seviyeleri (örneğin, iş birliği, iddia, etkileşim arama) gösterdiklerini, sosyal işlevsellik ve sosyal bilişin çeşitli yönleriyle daha belirgin zorluklarla karşılaştıklarını bildirmektedir (Klein-Tasman vd., 2011) görüşü ile uyuşmamaktadır. Sosyal olarak geride gibi görünse bile WS'li bireylerin etkileşim gerektiren etkinliklere katılabildikleri görülmüştür. Başka bir araştırma da ise 64 WS'li bireylerle yapılan anketlerle down ve normal gelişim gösteren bireylere nazaran daha fazla sosyal olduğu görülmüştür ve çok küçük yaşta ki çocukların daha belirgin olduğu görülmüştür (Doyle vd., 2004).

Araştırmanın üçüncü teması olan öğrenme özellikleri temasına bakıldığında elde edilen bulgulardan ailelerin öğretimden sonra sık sık hatırlatması gerektiği görülmüştür ancak zihinsel gerilik olarak tanılanmadıkları görülmüştür. Yapılan araştırmada görsel uzamsal yeteneklerinde zorlanma mevcutken okumadan daha az etkilenmektedir (Mervis & Greiner de Magalhães, 2022). *Görsel uzamsal bellekten uzun belleğe aktarma da WS'li çocukların zorlandıkları görülmüştür* (Sampaio vd., 2008).

Araştırmanın dördüncü teması olan beslenme elde edilen bulgulardan hamur işlerini daha çok sevdiğini görülmüştür. Yemek yemeyi çok sevdiği ve çiğneme ile ilgili sorunlarının olmadığından bahsedilmiştir. Yapılan araştırmalar da ise WS'ye sahip çocukların kilo alma zorluğuyla ilişkili ikincil nedenler arasında sayılan gastroözofageal reflü, tekrarlayan kolik, kabızlık ve kusma gibi yeme güçlükleri yaşamın ilk yıllarında zayıf bir kalori alımına yol açtığı ifade edilmiştir (Nur, 2021) görüşü ile uyuşmamaktadır. Başka bir araştırma da ise WS'li çocuklar genellikle beslenme de zorluk çektikleri için reflü, kolik veya beklenen kilo alımını sağlayamama olabildiği için tıbbi bakım gereklidir (Mervis vd., 1988). Obezite daha çok yetişkinlerde meydana gelmektedir (Cherniske, 2004).

Araştırmanın beşinci teması olan fiziki özellikler temasına bakıldığında fiziksel olarak yaşlılarına yakın olduğu görülmüştür. Yapılan araştırmalarda WS'ye sahip çocukların doğduğu anda ve 2-4 yıl arasında bile yaşlılarının gerisinde olduğu görülmüştür. Ergenlik ve çocukluk döneminde de bu şekilde devam ettiği fark edilmiştir (Nur, 2021) görüşü ile uyuşmamaktadır. Başka bir araştırma da ise büyüme şekilleri WS'nin büyüme çizelgelerinde çizilmelidir (Saul vd., 1988). WS'li çocukların yağ depoları azaltır (Nogueira vd., 2011) ancak obezite gençlerde ve yetişkinler de sorun haline gelebilir (Cherniske, 2004). Bebekler dolgun yanaklara ve düz bir yüze sahip olabilmekteyken yetişkin ve çocuklarda dar bir yüz ve uzun boyuna sahiptir. Doğum öncesi büyüme eksikliği ve büyüme hızı sürekli gözlenir.

Araştırmanın altıncı teması olan hobi ve fobiler temasına bakıldığında elde edilen bulgulardan müzik ve sportif faaliyetlerden mutlu olduğu ve yüksek sestene korktukları görülmüştür. Yapılan araştırmalarda yaygın anksiyete ile karakterizedir. Elektrik süpürgesi sesi gibi yüksek seslere belirgin fobileri (%50) olduğu sonucu çıkmıştır (Nur, 2021) görüşü ile uyuşmaktadır. Başka bir araştırma da Williams Sendromlu kişiler iş ve ev işleri ile ilgili becerileri açısından en düşük puana sahiptirler. Müzik aleti kullanabilmektedir (Rosner vd. 2004).

Önceden yapılan araştırmalarda otizm, Fragile X ve Down ile karşılaştırılmıştır. WS, Fragile X Sendromu gibi sadece kadın değil erkeklerde de görüldüğü fark edilmiştir. Down ve otizm dalına baktığımızda WS, Down Sendromu gibi tipik yüz şekilleri olmasına rağmen

WS'ye sahip öğrencilerin kaygı ve stres düzeylerinin down ve otizme göre daha fazla olduğu ve etkilendiği görülmüştür. WS'li çocuklarda diğerlerine nazaran daha fazla kalp sağlığı ile ilgili sorunları olduğu tespit edilmiştir. Dışarı oyunlarında ya da doğa aktivitelerinde WS'li çocukları aşırı yorucu etkinliklerden uzak durmak faydalı olacaktır. Korku ve kaygının kalp ritmini olumsuz etkileyeceği göz önüne alındığında WS'li çocuklarda korku veya kaygı oluşturacak durumları iyi tespit etmek gerekecektir. WS'li çocukların öğrenme kapasitelerinin diğerlerine nazaran daha iyi olduğu fark edilmiştir. Sık sık tekrar ve hatırlatma stratejileri ile bu kapasite işlenebilir, geliştirilebilir, ilerletilebilir. Ayrıca şarkı söylemek ve spor yapmak sevdiği aktiviteler arasındadır. Dolayısıyla WS'li çocuklarla yapılacak aktiviteler arasında şarkılı, müzikli veya ritimli eğitsel oyunlar tercih edilebilir. Şimdiki çalışma bulguları ve önceki çalışmalara dayalı olarak WS'li çocuklar ile eğitim öğretim faaliyetleri sürdürürken hem öğretmenler hem de aileler WS'li çocukların geliştirilebilirliği, öğretilbilirliği, eğitilebilirliği konusunda umudu yüksek düzeyde olması gerektiği söylenebilir.

Sınırlılıklar ve Öneriler

Diğer nitel çalışmalarda olduğu gibi bu çalışmada da en büyük sınırlılıklardan biri bulguların genellenemiyor olmasıdır. Aslında nitel çalışmanın doğasında var olan her olgu, durum kendi içinde değerlendiriyor olmasıdır. Çalışmada ebeveynlerle (annelerle) görüşülmüştür ancak çocuklarla bir iletişim sağlanamamıştır. Çocukların da çalışmaya dâhil edilmesi sağlanabilir. Bu çalışma WS'li bireylerin 6 farklı alandaki özellikleri incelenmiştir. Sonraki çalışmalarda bu 6 farklı alandan 1 tanesi (örneğin öğrenme özellikleri) görüşme ve gözlemlerle derinlemesine incelenebilir. WS nörogelişimsel bir bozukluk olduğu için tıp, sağlık gibi alanlarda hastalıkları, fenotipleri, genotipleri sıklıkla incelenmektedir. Fakat öğrenme özellikleri, psikolojik özellikleri az bilindiği için bu alanlarda çalışılması öngörülmektedir. Bu alanda uzmanlaşmış kişilerle disiplinler arası araştırma sürecinde işbirliği yapılabilir. Çalışmada gönüllü olan ebeveynlerinden (anneleri) biri ile görüşülerek çocuğun yetişkinlik sürecinde de bulunan özelliklerin devamı takip edilebilir. Çalışma sadece çocuklar üzerinde yapılmış olup WS'ye sahip yetişkin bireyler ile de benzer bir çalışma yapılabilir.

KAYNAKÇA

- Annaz, D. K.-S., Hill, C. M., Ashworth, A., Holley, S., & Karmiloff-Smith, A. (2011). Characterisation of sleep problems in children with Williams syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 32(1), 164–169. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2010.09.008>
- Aytaçlı, B. (2012). Durum çalışmasına ayrıntılı bir bakış. *Adnan Menderes Üniversitesi Eğitim Fakültesi Eğitim Bilimleri Dergisi*, 3(1), 1-9.
- Baykan, A., Onan, S. H., Sezer, S., Özkırış, A., & Ceyran, H., Üzüm, K., & Narin, N. (2009). Williams-Beuren Sendromlu 31 olgunun retrospektif değerlendirilmesi. *Erciyes Tıp Dergisi*, 31(2), 185-190.
- Baysal, Ş., Arslan, F., Büyükavcı, M., Ekici, C., Yağın, F., Esener, Z., & Doğan, D. (2023). Developmental characteristics of Williams-Beuren syndrome and evaluation of adaptive behavioral skills. *Turkish Journal of Medical Sciences*, 53(5), 1348-1357. <https://doi.org/10.55730/1300-0144.5701>
- Bellugi, U., Klima, E., & Wang, P. (1996). The lifespan development of individuals: Behavioral, neurobiological, and psychosocial perspectives. D. M. (Eds.) içinde, *Cognitive and neural development: Clues from genetically based syndromes* (pp. 223-243). Cambridge: Cambridge Univ. Press.
- Blomberg, S., Rosander, M., & Andersson, G. (2006). Fears, hyperacusis and musicality in Williams Syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 27(6), 668–680.
- Cherniske, E., Carpenter, T., & Klaiman, C. (2004). Multisystem study of 20 older adults with Williams syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 131(3), 255–264.
- Chen, W., Sun, L., He, X., Li, Z., Ji, C., Li, F., Shen, J., Pan, T., Jin, X., Dong, Y., Hu, L., Zou, C., & Bai, G. (2023). Health-related quality of life of children with Williams syndrome and caregivers in China. *Front Public Health*, 11, 1177317. doi: 10.3389/fpubh.2023.1177317
- Codina-Sola, M., Costa-Roger, M., Pérez-García D., Palacios-Verdú, M. G., Cusco, I., & Pérez-Jurado, L. A. (2019). Genetic factors contributing to autism spectrum disorder in Williams- Beuren syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 56, 801–808. doi:10.1136/jmedgenet-2019-106080
- Coşkun, H., Güntay, A., Güleç, Y., Eviz, Ö., Çıvık, Ü., Korkmazıyürek Küçükdemir, A., & Erkul, E. (2024). Williams sendromu tanısı almış çocuğa sahip ebeveynlerin anksiyete düzeylerine ilişkin bir araştırma. *Toplum ve Sosyal Hizmet*, 35(1), 87112. doi: 10.33417/tsh.1268859
- Doyle, T., Bellugi, U., Korenberg, J., & Graham, J. (2004). “Everybody in the world is my friend” hypersociability in young children with Williams syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 124(3), 263–273.
- Ersan, D., & Kizir, M. (2016). Williams sendromu olan bireylerin ailelerinin deneyimlerinin ve karşılaştıkları güçlüklerin belirlenmesi. *Ankara Üniversitesi Eğitim Bilimleri Fakültesi Özel Eğitim Dergisi*, 17(03), 299-316.
- Farran, E., Jarrold, C., & Gathercole, S. (2001). Williams sendromu fenotipinde blok tasarım performansı: Zihinsel imgeleme ile ilgili bir sorun? *Çocuk Psikolojisi ve Psikiyatrisi ve Müttefik Disiplinler Dergisi*, 42(6), 719-728.
- Foti, F., Menghini, D., Mandolesi, L., Federico, F., Vicari, S., & Petrosini, L. (2013). Learning by observation: insights from Williams syndrome. *PLoS One*, 8(1), e53782.
- Klein-Tasman, B., Li-Barber, K., & Lira, E. (2015). Parent and teacher perspectives about problem behavior in children with Williams Syndrome. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 120(1), 72–86.

- Klein-Tasman, B., Li-Barber, K., & Magargee, E. (2011). Honing in on the social phenotype in Williams syndrome using multiple measures and multiple raters. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *41*, 341–351.
- Kotzot, D., Bernasconi, F., Brecevic, L., Robinson, W. P., Kiss, P., Kosztolanyi, ... Schinzel, A. (1995). Phenotype of the Williams-Beuren syndrome associated with hemizygoty at the elastin locus. *European Journal of Pediatrics*, *154*, 477–482. <https://doi.org/10.1007/BF02029360>.
- Kozel, B., Danback, J., & Waxler, J. (2014). Williams syndrome predisposes to vascular stiffness modified by antihypertensive use and copy number changes in NCF1. *Hypertension*, *63*(1), 74–79.
- Krippendorff, K. (2004). *Content analysis: an introduction to its methodology*. Thousand Oaks, California: Sage Publications Inc.
- Mervis, C. B., & Greiner de Magalhães, C. (2022). Williams syndrome. In: MH Beauchamp, RL Peterson, MD Ris, HG Taylor, KO Yeats (Eds), *Pediatric Neuropsychology: Research, Theory and Practice*. 3rd ed. (pp.377-405). New York, NY: Guilford Press.
- Mervis, C., & Klein-Tasman, B. (2000). Williams Syndrome: Cognition, personality, and adaptive behavior. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, *6*, 148–158.
- Mervis, C. B., Morris, C. A., Bertrand, J., & Robinson, B. F. (1999). Williams syndrome: Findings from an integrated program of research. In H. Tager-Flusberg (Ed.), *Neurodevelopmental disorders* (pp. 65–110). The MIT Press.
- Miezah, D., Porter, M., Batchelor, J., Boulton, K., & Campos Veloso, G. (2020). Cognitive abilities in Williams syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, *104*, 103701. doi: 10.1016/j.ridd.2020.103701
- Moraleda Sepúlveda, E., & López Resa, P. (2021). Evaluating quality of life in families with Williams syndrome patients. *Health Qual Life Outcomes*, *19*, 121. doi: 10.1186/s12955-021-01704-0
- Morris, C., Braddock, S. R., & COUNCIL ON GENETICS. (2020). Health care supervision for children with Williams syndrome. *Pediatrics*, *145*(2), e20193761. doi: 10.1542/peds.2019-3761.
- Morris, C., Demsey, S., Leonard, C., Dilts, C., & Blackburn, B. (1988). Natural history of Williams syndrome: physical characteristics. *The Journal of Pediatrics*, *113*(2), 318–326.
- Morris, C. A., Lenhoff, H. M., & Wang, P. P. (2006). *Williams-Beuren syndrome: Research, evaluation, and treatment*. United Kingdom: Johns Hopkins University Press.
- Morris, C., & Mervis, C. (2000). Williams syndrome and related disorders. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, *1*, 461–484. doi: 10.1146/annurev.genom.1.1.461
- Morris, C., & Mervis, C. (2021). Williams syndrome. In: SB Cassidy (Eds.), *Cassidy and Allanson's Management of Genetic Syndromes*. (4th ed.) (pp.1021-1038). John Wiley & Sons, Inc.
- Ng, R., Järvinen, A., & Bellugi, U. (2014). Toward a deeper characterization of the social phenotype of Williams syndrome: The association between personality and social drive. *Research in Developmental Disabilities*, *35*(8), 1838–1849. doi: 10.1016/j.ridd.2014.04.015
- Ng-Cordell, E., Hanley, M., Kelly, A., & Riby, D. M. (2018). Anxiety in Williams Syndrome: The role of social behaviour, executive functions and change over time. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *48*(3), 796–808. doi: 10.1007/s10803-017-3357-0
- Nogueira, R., Zimmerman, L., Moreno, Y., Comparini, C. R., Viana, D. V., Vieira, T. A., Steiner, C. E., & Gil-da-Silva-Lopes, V. L. (2011). Anthropometric and body-mass

- composition suggests an intrinsic feature in Williams-Beuren syndrome. *Revista da Associação Médica Brasileira*, 57(6), 681–685. doi: 10.1590/s0104-42302011000600016
- Nur, B. A. (2021). Williams sendromlu çocuklarda tanı ve tedavi yaklaşımları. E. Mıhçı, (Ed). *Çocuk Genetik Uygulamalarında Sık Görülen Hastalıkların Takip ve Tedavisi* içinde (ss.27-33). Ankara: Türkiye Klinikleri.
- Pober, B. R., & Morris, C. A. (2007). Diagnosis and management of medical problems in adults with Williams–Beuren syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics (AJMG)*, 145C(3), 280–290. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.30139>
- Purser, H., Farran, E., Courbois, Y., Lemahieu, A., Sockeel, P., Mellier, D., & Blades M. (2015). The development of route learning in Down syndrome, Williams syndrome and typical development: Investigations with virtual environments. *Developmental Science*, 18(4), 599–613. doi: 10.1111/desc.12236
- Riby, D., Kirk, H., Hanley, M., & Riby, L. (2014). Stranger danger awareness in Williams syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 58(6), 572–582. doi: 10.1111/jir.12055.
- Rosner, B., Fidler, D., Fidler, D., Sagun, J., & Dykens, E. (2004). Prader-Willi, Williams ve Down Sendromlu kişilerde sosyal yeterlilik. *Zihinsel Engellilerde Uygulamalı Araştırma Dergisi*, 17(3), 209-217.
- Samanli, Ü., Sarioglu, A., Saltık, L., & Ertugrul, A. (1997). Williams Sendromlu Çocuklarda Klinik ve Kardiyovasküler Bulgular. *Türk Kardiyoloji Derneği Arşivi*, 25, 375-81.
- Sampaio, A., Sousa, N., Fernández, M., Henriques, M., & Gonçalves, O. F. (2008). Memory abilities in Williams syndrome: dissociation or developmental delay hypothesis? *Brain and Cognition*, 66(3), 290–297. doi: 10.1016/j.bandc.2007.09.005
- Sarimski, K. (1997). Behavioural phenotypes and family stress in three mental retardation syndromes. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 6(1), 26–31.
- Saul, R. A., Stevenson, R., Rogers, R., Skinner, S., Prouty, L., & Flannery, D. (1988). Williams syndrome. In: *Proceedings of the Greenwood Genetic Center* (pp.204–209). Greenwood, SC: Greenwood Genetic Center.
- Searcy, Y. M., Lincoln, A., Rose, F., Klima, E., Bavar, N., & Korenberg, J. (2004). The relationship between age and IQ in adults with Williams Syndrome. *American Journal of Mental Retardation*, 109(3), 231–236.
- Sindhar S., Lugo, M., Levin, M. D., Danback, J. R., Brink, B. D., Yu, E., Dietzen, D. J., Clark, A. L., Purgert, C. A., Waxler, J. L., Elder, R. W., Pober, B. R., Kozel, B. A. (2016). Hypercalcemia in patients with Williams-Beuren syndrome. *The Journal of Pediatrics*, 178, 254–260.
- Stojanovik, V. (2006). Social interaction deficits and conversational inadequacy in Williams syndrome. *Journal of Neurolinguistics*, 19, 157–173.
- Tekin, D., & Girli, A. (2011). Williams Sendromu ve zihin kuramı arasındaki ilişki. *Batı Anadolu Eğitim Bilimleri Dergisi*, 1(2), 67-75.
- van der Fluit, F., Gaffrey, M., & Klein-Tasman, B. (2012). Social cognition in Williams syndrome: relations between performance on the social attribution task and cognitive and behavioral characteristics. *Frontiers in Psychology*, 3, 197. doi: 10.3389/fpsyg.2012.00197.
- Waxler, J. L., Cherniske, E., Dieter, K., Herd, P., & Pober, B. (2013). Hearing from parents: The impact of receiving the diagnosis of Williams syndrome in their child. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 161(3), 534–541. doi: 10.1002/ajmg.a.35789
- Williams, J., Barratt-Boyes, B., & Lowe, J. (1961). Supravalvular aortic stenosis. *Circulation*, 24, 1311–1318.

Woodruff-Borden, J., Kistler, D., Henderson, D., Crawford, N., & Mervis, C. (2010). Longitudinal course of anxiety in children and adolescents with Williams syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics (AJMG)*, *154C*(2), 277–290. doi: 10.1002/ajmg.c.30259

Creative Commons licensing terms Authors will retain the copyright of their published articles agreeing that a Creative Commons Attribution 4.0 International License (CC BY 4.0) terms will be applied to their work. Under the terms of this license, no permission is required from the author(s) or publisher for members of the community to copy, distribute, transmit or adapt the article content, providing a proper, prominent and unambiguous attribution to the authors in a manner that makes clear that the materials are being reused under permission of a Creative Commons License. Views, opinions and conclusions expressed in this research article are views, opinions and conclusions of the author(s). Atlas Publication and Turkish Special Education Journal: International Research shall not be responsible or answerable for any loss, damage or liability caused in relation to/arising out of conflict of interests, copyright violations and inappropriate or inaccurate use of any kind content related or integrated on the research work. All the published works are meeting the Atlas Publishing requirements and can be freely accessed, shared, modified, distributed and used in educational, commercial and non- commercial purposes under a Creative Commons Attribution 4.0 International License (CC BY 4.0).