



# Ankara Üniversitesi Eğitim Bilimleri Fakültesi Özel Eğitim Dergisi

Yıl: 2016, Cilt: 17, Sayı: 3, Sayfa No: 299-316

DOI: 10.21565/ozelegitimdergisi.268557

ARAŞTIRMA

Gönderim Tarihi: 14.04.16

Kabul Tarihi: 11.11.16

Erken Görünüm: 23.11.16

## Williams Sendromu Olan Bireylerin Ailelerinin Deneyimlerinin ve Karşılaştıkları Güçlüklerin Belirlenmesi\*

**Deniz Tekin Ersan\*\***

Muğla Sıtkı Koçman Üniversitesi

**Mine Kızır\*\*\***

Muğla Sıtkı Koçman Üniversitesi

### Öz

Williams Sendromu, belirli bir kromozomda silinme meydana gelmesi ile oluşan nörogelişimsel bir bozukluktur. Görülme sıklığı düşük olan Williams Sendromu ile ilgili yapılmış çalışmalar hem ülkemizde hem de dünyada son derece sınırlıdır. Bu araştırma ile Williams Sendromu olan bireylerin ailelerinin yaşadığı deneyimlerin ve güçlüklerin belirlenmesi amaçlanmaktadır. Araştırmanın modeli nitel araştırma yöntemidir. Araştırmaya beş Williams Sendromu olan bireyin ailesi katılmıştır. Araştırmada veriler, yarı yapılandırılmış görüşme yöntemi ile ve telefon aracılığı ile toplanmıştır. Veriler betimsel analiz ile analiz edilmiştir. Araştırma bulgularına göre; katılımcıların tümünün Williams Sendromu olan bir çocuğa sahip olmayı zor bir deneyim olarak değerlendirdikleri, çocuklarının geleceğine yönelik kaygı taşıdıkları gözlenmiştir. Ailelerin yaşadıkları güçlüklerle bakıldığında özellikle çocuklarının davranış problemlerine dair yaşanan güçlükler öne çıkmaktadır. Bunun yanında eğitim ve sağlık alanında uzmanların konu ile ilgili bilgisinin yetersizliği, sahip oldukları olumsuz tutumlar ve aynı zamanda verilen hizmetlerin yetersizliği ile ilgili görüşler öne çıkmaktadır. Ek olarak, kaynakların azlığı ve bilgiye ulaşmanın zorluğuna ilişkin bulgular da elde edilmiştir.

*Anahtar sözcükler:* Williams Sendromu, Williams-Beuren Sendromu, aile, yaşanan güçlükler.

### Önerilen Atıf Şekli

Tekin Ersan, D., & Kızır, M. (2016). Williams sendromu olan bireylerin ailelerinin deneyimlerinin ve karşılaştıkları güçlüklerin belirlenmesi *Ankara Üniversitesi Eğitim Bilimleri Fakültesi Özel Eğitim Dergisi*, 17(3), 299-316.

\*Bu çalışma 25. Ulusal Özel Eğitim Kongresi'nde sözlü bildiri olarak sunulmuştur.

\*\*Yrd. Doç. Dr., Muğla Sıtkı Koçman Üniversitesi, Eğitim Fakültesi, Muğla, E-posta: deniztekinersan@mu.edu.tr

\*\*\*Öğr. Görevlisi, Muğla Sıtkı Koçman Üniversitesi, Eğitim Fakültesi, Muğla, E-posta: minekizir@mu.edu.tr

Williams Sendromu, 7q11.23 kromozomunda silinme meydana gelmesi nedeni ile oluşan bir nöro-gelişimsel bozukluktur (Mervis, Robinson, Bertrand, Morris, Klein-Tasman ve Armstrong, 2000). Son verilere göre toplumda görülme oranı 7500'de bir olan (Stromme, Bjornstad ve Ramstad, 2002), nadir görülen bir bozukluk olarak bilinen Williams Sendromu ile yapılmış çalışma sayısı son derece azdır.

Williams Sendromu yüz hatlarında belirgin özellikler, doku anormallikleri, kardiyovasküler problemler, belirgin kişilik özellikleri ve değişen oranlarda zihinsel yetersizlikler ve öğrenme güçlükleri ile kendini göstermektedir (Searcy, Lincoln, Rose, Klima, Bavar, Korenberg ve diğ., 2004). Williams Sendromu olan bireylerin beyinlerinin çeşitli bölgelerinde farklılıklar görülebilmektedir (Bellugi, Klima ve Wang, 1996. Bu bireylerin bilişsel özelliklerinin incelendiği çalışmalara bakıldığında genel olarak orta ve hafif düzey zihinsel yetersizlikten normal zeka bölümü aralığına kadar değişen zeka düzeyleri görülebilmektedir (Searcy ve diğ., 2004). Williams Sendromu olan bireylerin dil özelliklerine bakıldığında, genel olarak dilin alanının, diğer alanlara göre sendromdan daha az etkilenmiş olduğu görülmektedir (Mervis ve diğ., 2000; Searcy ve diğ., 2004). Bunun yanında, bu araştırmalar incelendiğinde, bireylerin sözel alandaki zeka bölümü puanlarının genel zeka bölümü puanlarından daha yüksek olduğu görülmektedir (Searcy ve diğ., 2004). Williams Sendromu olan bireylerin, var olan dil düzeyleri göz önünde bulundurulduğunda, özellikle ifade edici dil alanında daha yüksek performans gösterdiği bilinmektedir (Reilly, Losh, Bellugi ve Wulfeck, 2004; Searcy ve diğ., 2004) Bununla birlikte, yapılan çalışmalarda, Down Sendromu olan yaş ve zeka bölümü açısından eşlenmiş kontrol grubu ile karşılaştırıldığında, Williams Sendromu olan bireylerin işitsel bellek alanında daha yüksek performans gösterdiği ortaya konmuştur (Mervis ve diğ., 2000; Wang ve Bellugi, 1994). Bunun aksine, görsel-uzamsal alanda ise, yine yaş ve zeka bölümü açısından eşlenmiş kontrol grubu ile karşılaştırıldığında, Williams Sendromu olan bireylerin belirgin ölçüde daha düşük performans gösterdikleri ortaya konmuştur (Mervis ve diğ., 2000; Wang, Doherty, Rourke ve Bellugi, 1995). Son olarak, diğer nörogelişimsel bozuklukların aksine, Williams Sendromu olan bireylerin zeka bölümü puanlarının yaşla birlikte, yetişkinlik döneminde düşmediği, tipik gelişim gösteren bireyler ile benzer hareketlilik sergilediği görülmüştür (Searcy ve diğ., 2004).

Williams Sendromu olan bireylerin sese karşı aşırı duyarlılık göstermektedirler (Blomberg, Rosander ve Andersson, 2006; Sarimski, 1997). Bunun yanında, müziğe olan yatkınlıkları da bilinmektedir. Williams Sendromu olan bireyler, tipik gelişim gösteren bireyler ile karşılaştırıldığında, yüksek düzeylerde stres, korku, spesifik fobi ve kaygı yaşayabilmektedirler (Blomberg ve diğ., 2006; Dykens, 2003; Ng, Jarvinen ve Bellugi, 2014). Williams Sendromu olan bireylerin sosyal özelliklerine bakıldığında, hipersosyal bir görünüm ön plana çıkmaktadır (Ng ve diğ., 2014). Bu durum zaman zaman yabancılar ile fazlası ile yakınlaşma gibi davranış sorunları şeklinde kendini gösterebilmektedir (Sarimski, 1997). Bu bireylerin yüksek sosyalleşme istekleri ile birlikte sosyal kaygıları da bulunabilmektedir (Ng ve diğ., 2014). Williams Sendromu olan bireyler, insan canlısı, sevecen, duyarlı ve arkadaş canlısı olarak değerlendirilmektedirler (Riby, Kirk, Hanley ve Riby, 2014). Bununla birlikte, sosyal yaklaşımlarda farklılıklar (örn. Yüze uzun süre bakma- Mervis ve diğ., 2003) ve başkalarının duygu ve düşüncelerini anlamada güçlükler ve farklılıklar bulunabilmektedir (Tekin ve Girli, 2011). Bu bireylerin başkalarının niyetlerini anlamada güçlük çektikleri, (Tekin ve Girli, 2011), tanımadıkları insanlara kolaylıkla yaklaşabildikleri ve onlarla yakınlık kurdukları, bu durumun bazı durumlarda bireylere tehlike oluşturabileceği ortaya konmaktadır (Riby ve diğ., 2014). Bununla birlikte, özellikle yetişkin dönemde, bu bireylerin yaşlıları ile olan ilişkileri ve sosyal izolasyon konusunda sıkıntılar yaşayabilecekleri bilinmektedir (Riby ve diğ., 2014). Bireylerin sosyalleşmeye karşı isteği bulunsu da, karşısındaki rahatsız edecek kadar aşırı arkadaş canlısı bir tutum, konuşmaları sürdürmede güçlük, dar sosyal repertuar gibi nedenlerin bu durum üzerinde etkili olduğu düşünülmektedir (Ng ve diğ., 2014).

Bu bireylerin gösterdikleri davranış özelliklerine bakıldığında, karşılaştırıldıkları gruplara göre değişmek ile birlikte, davranış sorunları bulunabilmektedir. Bunlar arasında en belirgin olanlardan biri yeme sorunları, özellikle yemek seçiciliği olarak görülmektedir (Sarimski, 1997). Williams Sendromu olan bireylerin büyük bir çoğunluğunda uyku sorunları da görülebilmektedir. Bu durum, uyku zamanına geçişte zorluk, uykuyu reddetme gibi davranış sorunları ile de kendini gösterebilmektedir (Annaz, Hill, Ashworth, Holley ve Karmiloff-Smith,

2011). Bunun yanında dikkat ve duygu durum sorunları, tekrarlayıcı davranışlar, takıntılı davranışlar ve bunlara bağlı davranış sorunları da bulunabilmektedir (Klein-Tasman, Lira, Li-Barber, Gallo ve Brei, 2015).

Williams Sendromu olan bireylerin aileleri ile gerçekleştirilen çalışmalara bakıldığında, Down Sendromu (Fidler, Hodapp ve Dykens, 2010), Fragile X ve Prader Willi Sendromu (Sarimski, 1997) gibi diğer genetik tanı gruplarının ailelerine göre daha fazla üzüntü ve stres yaşadıkları ortaya konmaktadır. Ailelerin tanıyı duymalarının onlar üzerinde etkisi üzerine olan bir araştırmada, ailelerin genetik danışman ile görüşmeleri ve yazılı bilgi almalarının olumlu etkisi ortaya konmuş, aynı zamanda ailelerin tanı sırasında, özellikle gelecek konusunda umutlandırılmak istedikleri belirtilmiştir (Waxler, Cherniske, Dieter, Herd ve Pober, 2013).

Williams Sendromu üzerine uluslararası alanyazında, yeterli olmasa da çalışmalar bulunmaktadır ancak Türkiye’de yapılan çalışmalar son derece sınırlıdır (Baykan ve diğ., 2009; Cantekin ve Pedük, 2014; Tekin ve Girli, 2011). Ailelerin karşılaştıkları sorunları belirlemeye yönelik ise gerek yurt içi gerekse yurt dışında derinlemesine bir çalışmaya rastlanmamıştır. Bu çalışma ile Williams Sendromu olan bireylerin ailelerinin yaşadığı deneyimlerin ve güçlüklerin belirlenmesi amaçlanmaktadır.

## Yöntem

### Araştırma Modeli

Williams Sendromu olan bireylerin ailelerinin yaşadığı deneyimlerin ve güçlüklerin belirlenmesinin amaçlandığı bu araştırma nitel bir araştırma olup araştırmada amaçlı örnekleme yöntemlerinden biri olan uygun örnekleme kullanılmıştır. Araştırmaya katılım gönüllülük esasına dayanmaktadır.

### Katılımcılar

Araştırma katılımcılarına ulaşmak için öncelikle Williams Sendromu Derneği kanalı ile duyuru yapılmıştır. Araştırmaya katılan aileler ile birinci araştırmacı tarafından birebir telefon görüşmeleri gerçekleştirilmiştir. Araştırma öncesinde, katılımcı ailelere araştırmanın amacı, niteliği hakkında yazılı olarak bilgi verilmiştir. Sonrasında gerçekleştirilen telefon görüşmelerinde aynı bilgilendirmeler sözlü olarak da yapılmış ve alınacak olan ses kaydı için sözlü izinleri alınmıştır. Araştırmaya katılan beş katılımcının tamamı Williams Sendromu olan çocuğa sahip annelerdir. Katılımcıların demografik bilgilerine Tablo 1’de yer verilmiştir.

Tablo 1

*Araştırmaya Katılan Annelere İlişkin Bilgiler*

Katılımcılar	Yakınlık Derecesi	İkamet Edilen Şehir	Aylık Gelir	Mezuniyet Durumu
K1	Annesi	Yalova	5.500	Üniversite
K2	Annesi	Gaziantep	1.450	İlköğretim
K3	Annesi	İstanbul	2.000	Lise
K4	Annesi	İstanbul	2.000	Lise
K5	Annesi	İstanbul	5.000	Üniversite

Katılımcıların çocuklarına ait özellikler ise Tablo 2’de gösterilmektedir. Çocukların yaşları bir yaş ile 13 yaş arasında değişmektedir ve çoğunluğu erkektir.

Tablo 2

*Araştırmaya Katılan Çocuklara İlişkin Bilgiler*

Katılımcılar	Çocuğun yaşı	Çocuğun Cinsiyeti	Özel Eğitim Alma Durumu	Özel Eğitim Süresi
K1	21 ay	E	Evet	1 ay
K2	2 yaş	E	Hayır	-
K3	10 yaş	K	Evet	8 yıl
K4	13 yaş	E	Evet	6 yıl
K5	3.5 yaş	E	Evet	1.5 yıl

**Veri Toplama Süreci**

Araştırmada nitel araştırmalarda sıklıkla kullanılan, yarı yapılandırılmış görüşme tekniği kullanılmıştır. Görüşmeler telefon aracılığıyla yapılmıştır. Verilerin toplanma aşamasında gerçekleştirilen telefon görüşmeleri için Android tabanlı bir akıllı telefon ve görüşmelerin kaydedilmesi için bir Android uygulama kullanılmıştır. Görüşmelerin tamamı birinci yazar tarafından gerçekleştirilmiştir. Görüşmelerin saat ve gününün belirlenmesi için öncelikle katılımcılar aranmış, sonrasında belirtilen gün ve saatlerde katılımcıların aranması ile görüşmeler gerçekleştirilmiştir. Görüşmeler sonrasında, ses kayıtlarının dökümü, kayıt uygulamasından dinlenerek Office Word programı ile yazılı hale getirilmiştir.

Görüşme öncesinde, ailelere yöneltilen sorular hazırlanmıştır. Bu kapsamda, araştırmacılar öncelikle alan yazın taraması yapmış, yarı yapılandırılmış açık uçlu sorulardan oluşan bir görüşme formu oluşturmuştur. Sorular oluşturulduktan sonra açıklık, anlaşılabilirlik, incelenecek konuyu kapsama ve ailelerin düzeylerine uygunluğu açılarından değerlendirilmesi amacıyla, yarı yapılandırılmış görüşmeler konusunda deneyim sahibi ve özel eğitim alanında çalışmaları olan iki alan uzmanı tarafından değerlendirilmiştir. Yapılan değerlendirme sonucu gerekli düzenlemeler gerçekleştirilmiştir. Son olarak bir aile bireyi ile ön görüşme pilot çalışma kapsamında gerçekleştirildikten sonra sorulara son şekli verilmiştir. Yapılan çalışmaların sonucunda oluşturulan görüşme formu, katılımcılara ait demografik bilgilerin belirlenmesinde kullanılan dokuz soruyu ve yaşadıkları deneyimleri ve güçlükleri belirlemeye yönelik görüşlerinin belirlenmesinde kullanılan beş soruyu içermektedir. Tablo 3’de görüşme formunda bulunan sorular yer almaktadır.

Tablo 3

*Görüşme Soruları*

**Demografik Bilgileri Belirlemeye Yönelik Sorular**

- 1-Williams Sendromu olan çocuğa yakınlık dereceniz nedir?
- 2-Hangi şehirde ikamet etmektesiniz?
- 3-Kaç yaşındasınız?
- 4-Evinizin aylık geliri ne kadar?
- 5-En son bitirdiğiniz okul nedir?
- Williams Sendromu bulunan çocuğunuz;
- 6-Kaç yaşında?
- 7-Cinsiyeti nedir?
- 8-Özel eğitim alıyor mu?
- 9-Ne kadar süredir alıyor?

**Yaşanılan Deneyimleri ve Güçlükleri Belirlemeye Yönelik Sorular**

- 1-Çocuğunuzun Williams Sendromu olduğunu nasıl öğrendiniz?
- 2-Çocuğunuzun Williams Sendromu olması size nasıl hissettiriyor? Bu konudaki duygularınızı ve düşüncelerini paylaşabilir misiniz?
- 3-Sizce Williams Sendromu olan bir çocuğa sahip olmanın getirdiği zorluklar nelerdir?
- 4-Çocuğunuza yönelik hizmetlerden faydalanırken yaşadığınız deneyimleri paylaşabilir misiniz?
  - a. Eğitime yönelik deneyimlerinizi paylaşabilir misiniz?
  - b. Sağlık hizmetlerine yönelik deneyimlerinizi paylaşabilir misiniz?
- 5-Bu zorluklarla baş etmek için neler yapıyorsunuz?

**Verilerin Analizi**

Verilerin analizi betimsel analiz yoluyla gerçekleştirilmiştir. Betimsel analizde, elde edilen veriler, temalara göre özetlenir ve yorumlanır. Bu tür analizde amaç; elde edilen bulguları düzenlenmiş ve yorumlanmış bir biçimde okuyucuya sunmaktır (Yıldırım ve Şimşek, 2008). Görüşmeler sonrasında elde edilen ses kayıtları, değişim ve oynama yapılmaksızın yazıya dökülmüştür. Katılımcılarla gerçekleştirilen görüşmelerin dökümleri her katılımcı için ayrı bir görüşme kayıt cetveline işlenmiş ve sayfa numarası verilmiştir. Görüşme dökümlerinin tamamı kümülatif olarak toplandığında 19 sayfa olmuştur. Bulguların yazımında doğrudan alıntılar yapılırken ilk olarak kümülatif sayfa numarası, ardından sıra numarası verilmiştir. Verilerin analizi yapılırken, öncelikle görüşme sorularına dayalı olarak tematik çerçeve oluşturulmuş, ardından görüşmeler yoluyla oluşan verilere göre görüşme kategori anahtarı oluşturulmuştur. Buna göre; Williams Sendromlu bir çocuğa sahip olmanın genel zorlukları, Williams Sendromunun az rastlanmasından kaynaklanan zorluklar, tanılama süreci, Williams Sendromlu bir çocuğa sahip olmanın ailelerine getirdiği zorluklar, Williams Sendromlu bir çocuğa sahip olmanın çevre ile olan ilişkilere etkisi, eğitim ve sağlık hizmetlerine ilişkin yaşanan zorluklar ve annelerin yaşanan zorluklarla baş etme yolları şeklinde sekiz tema oluşturulmuş ve bulgular bu temalara göre sunulmuştur.

**Değerlendiriciler Arası Güvenirlik**

Kategorilerin oluşturulabilmesi için yazıya aktarılmış olan tüm görüşmeler her iki yazar tarafından bağımsız bir şekilde okunmuştur. Her bir yazar annelerin görüşlerine dayalı olarak kategorileri belirlemişlerdir. Daha sonra belirlenen kategoriler karşılaştırılmış ve son hali verilmiştir. Bu anahtar görüşme sorular ve her bir katılımcının sorulara verdiği yanıtlar toplu halde görmeyi sağlayacak şekilde düzenlenmiştir. Kategoriler oluşturulduktan sonra, iki görüşme ve görüşme kategori anahtarı alandan bir uzman tarafından değerlendirilmiştir. Değerlendiriciler arası güvenirliliğin belirlenmesi için daha önceden birer kopyası alınan beş görüşme dökümü içinden yansız atama biçimiyle iki katılımcı ile yapılan görüşmeler seçilmiş ve özel eğitim alanından bir uzmana verilmiştir. Değerlendiriciler arası güvenirlilik yüzdelerini hesaplamak için (Görüş birliği / Görüş birliği + Görüş ayrılığı) x 100 formülü kullanılmıştır. Yapılan hesaplama sonucunda, değerlendiriciler

arası güvenilirlik ortalaması %92.5 olarak belirlenmiştir. Son olarak araştırma bulguları yazıldıktan sonra katılımcılardan birine (%20) okutularak bulguların yaşadıklarını yansıtmayı yansıtmadığını değerlendirmesi istenmiştir. Katılımcı, bulguların tamamen yaşadıklarını yansıttığını ifade etmiştir.

### Bulgular

Bu araştırma az rastlanan Williams Sendromu olan çocuğa sahip ailelerin yaşamış oldukları zorlukları betimlemek amacıyla yapılmıştır. Bu amaç doğrultusunda yapılan görüşmelerde, annelerden tanılama süreciyle ilgili bilgi vermeleri istenmiştir. Bunun yanı sıra aileye, çevreye, eğitim hizmetlerine, sağlık hizmetlerine ilişkin yaşadıkları zorluklar ve karşılaşmış oldukları zorluklarla başa çıkma yollarıyla ilgili görüşlerine başvurulmuştur. Bu görüşlere ilişkin bulgular görüşme esnasında sorulan soruların sırası dikkate alınarak sunulmuştur. Görüşmeler yapılırken katılımcılar, bir soruyu yanıtlarken birden fazla cevap vermişlerdir. Dolayısıyla bazı cevapların frekansları, katılımcıların toplam sayısından fazla olmuştur. Bulguların yazımında katılımcı annelere K1, K2, K3, K4 ve K5 kod isimleri verilmiştir. Görüşmelerden yapılan alıntılarda bu kod isimler kullanılmıştır. Ayrıca her alıntının sonuna, alıntının yapıldığı kümülatif sayfa sırası ile alıntının yapıldığı sıra numarası verilmiştir. Örneğin; 15; 56 gösterimi 15. sayfa ve 56. sırayı ifade etmektedir.

Katılımcı annelerle yapılan görüşmeler sonrasında elde edilen veriler ışığında sekiz tema oluşturulmuştur. Bunlar; Williams Sendromlu bir çocuğa sahip olmanın genel zorlukları, Williams Sendromunun az rastlanır bir durum olması kaynaklı zorluklar, tanılama süreci, Williams Sendromlu bir çocuğa sahip olmanın ailelerine getirdiği zorluklar, Williams Sendromlu bir çocuğa sahip olmanın çevre ile olan ilişkilere etkisi, eğitim ve sağlık hizmetlerine ilişkin yaşanan zorluklar ve annelerin yaşanan zorluklarla baş etme yollarıdır.

### Williams Sendromlu Bir Çocuğa Sahip Olmanın Genel Zorlukları

Yapılan görüşmelerde annelerin tamamının benzer konularda hemfikir oldukları görülmüştür. Araştırma bulgularına göre tüm anneler Williams Sendromlu bir çocuğa sahip olmanın zor olduğunu düşünmektedirler. Buna ek olarak katılımcı tüm anneler çocuklarının geleceğine ilişkin kaygı duyduklarını ifade etmişlerdir. Anneler kendilerini aşağıdaki şekilde yansıtmışlardır:

K3, “...gelecekte günümüz şartlarında çok zor ee yaşam şeklimiz zor, insanlarımız zor hani çocuğumun tek başına yaşayabilecek mi yaşayamayacak mı diye araştırmaya çalışıyorum, onun için yetiştirmeye çalışıyorum.” (10; 161-165).

K1, “Düşünüyorum çünkü araştırdığım zaman mesela daha sonra neler beklediği konusunda hiçbir şey göremiyorum. En fazla gördüğüm yirmi yaşındaki bir insan Williams Sendromu olan. Daha büyük yaşta olup da neler olacağını bilmiyorum. Mesela benim çocuğum üniversiteye gidebilecek mi, okuyabilecek mi, ne kadar gelişebilecek. Bunu bilmek istediğim için yani üzülüyorum hani görmek neler yapabileceğini. Gerçekten zor...” (4; 142-150).

### Williams Sendromunun Az Rastlanmasından Kaynaklanan Zorluklar

Annelerin Williams Sendromunun az rastlanmasından kaynaklı olarak yaşadıkları zorluklara ilişkin görüşleri belirlenmiştir. Konuyla ilgili olarak katılımcı annelerin üçü kaynakların yetersizliği, ikisi bilgiye ulaşma zorluğu, ikisi uzmanların bilgi eksikliği, ikisi olumsuz tutum, biri çevreye açıklama yapmanın zorluğunu yaşadığını söylemiş ve annelerden biri herhangi bir zorluk yaşamadığını düşündüğünü ifade etmiştir. Anneler kendilerini aşağıdaki şekilde yansıtmışlardır:

K1, “Gerçekten zor, mesela Down Sendromluları belli yani nerelere gelebilecekleri neler yapabileceği ya da diğer otistikler belli. Bizimki maalesef çok az yani kaynak. Varsa da yabancı ülkelerde, onları da İngilizce bilmediğim için yani yabancı dilim olmadığı için maalesef ben göremiyorum.” (4; 150-155).

K3, “...özel eğitim konusunda da ee öğretmenler birazcık daha bilinçli vehayutta bu karşılaşmaları hastalığın ne olduğu konusunda biraz araştırma yaparlarsa... Zaten hani Türkiye’de belki yok ama yurt dışında

*hani Kanadada olsun Amerikada olsun bu konuda baya çalışmalar var zaten kitaplar var yayınlar var yayınlanan makaleler var, bunları takip ettikleri takdirde çok daha rahat çözüleceğini düşünüyorum yani.” (11; 213-221).*

K4, *“yani dediğim gibi, herkese anlatma çabası gösteriyorsunuz. Çevrenizdeki herkes anlamıyor u farklı yorumluyor söylemezseniz bahsetmezseniz çocuğunuzun arkasından geri zekalı diye yorum yapıyorlar. E anlatsanız ne olduğunu anlamıyorlar ya da işte aa sizin ailenizde mi var yok eşinin ailesinde mi var. Söylüyorsunuz hani bu çocuğun bireysel genleri ile ilgili aileden geçmiş hani bir öyküsü yok diyorsunuz şey diyorsunuz "nasıl bi şı bu" hani gerçekten evet zorluk yaşıyorum. Hani çok bilinen bir şey olmadığı için sadece çevremizde de değil hani dediğim gibi az önce sağlık çalışanları olsun eğitimciler olsun hani bazı özel eğitimciler bile bilmiyor yani her yerde problem yaşıyoruz. Hani sürekli hep aileler bir şey anlatmak zorunda ve bu da yoruyor bir süre sonra insanı hep aynı şeyi tekrar etmek tekrar etmek artık bir yerde yoruluyorsunuz yani işte yeri geliyor ben şu an birçok kişiye dikkat eksikliği var diyorum hiperaktif diyorum (15; 182-199) geçiyorum mesela. Ha bakıyorum ki karşımdaki kişi anlayabilecek kapasitede bir kişi o zaman anlatıyorum benim çocuğum Williams Sendromlu şu şu özellikleri var şöyle tanı alınıyor böyle yapıyor falan diye anlatıyorum ama bakıyorum ki karşımdaki kişi çok anlayacak bi şey değil mesela işte hiperaktivitesi var dikkat eksikliği var deyip geçiyorum çünkü dediğim gibi hani insanı bir süre sonra çok yıpratmaya başlıyor.” (16; 200-207).*

K5, *“Çok az şey var hani bilgi alabileceğimiz öğrenebileceğimiz. Başka hastalıklar hakkında bir yığın şey var. Mesela otistik çocuklarda şu eğitimi bu eğitimi diyor, Williams Sendromlu çocuklarda hani bu eğitim nasıl olacak çünkü çok farklı biz zaten bilemiyoruz okuyoruz ee ordan seçiyoruz buradan seçiyoruz bak bu olur diyorum hep böyle yani aynı değil bizinkiler çok farklı.” (18; 93-99).*

### **Tanılama Süreci**

Araştırmanın katılımcılarına, tanılama sürecine ilişkin, “Çocuğunuzun William Sendromu olduğunu nasıl öğrendiniz?” sorusu yöneltilmiştir. Bu soruya birden fazla yanıt veren katılımcılar olmuştur. Araştırma bulgularına göre katılımcıların beşi genetik test yoluyla, dördü sağlık sorunları nedeniyle ve üçü gelişim geriliği olması nedeniyle çocuklarının tanısını öğrendiklerini dile getirmişlerdir. Anneler kendilerini aşağıdaki şekilde yansıtmışlardır:

K3, *“Çocuğumun Williams Sendromunun olduğunu fish tahlili yaptırdım hastanede o şekilde öğrendim ama ondan önce ben çocuğumda bir gelişim geriliği olduğunu, her ay takip ettiğim çocuk gelişiminde geri kaldığını fark ettiğim için yaşadığı bazı sağlık problemleri de ortaya çıkınca bir genetik bölümüne getirmeye zorunda hissettim kendimi. Ordaki doktor hanımın bize söylemiş olduğu konuda fish tahlilimizi yaptırdık ve sonucunun Williams Sendromlu olduğu ortaya çıktı.” (7; 34-43).*

K1, *“Bir yaşından beri zaten sürekli hastanelerdeydik, Cerrahpaşa Tıp ve burada hani bir Williams Sendromu tanısı konulmadı. Bir yaşındayken... genetik test sonucu pozitif çıktı o zaman öğrendik, 7 Nisan tarihinde. Yani oturamıyordu, bir yaşına geldiğinde oturamadığı için biz gittik doktora. Doktor işte dedi yani araştırmalar falan (1; 32-39) yaptılar kalbinde de bir sorun olmadığı için hani bu sendromdan da şüphelenmediler. En son tekrar baktıklarında çıktı yani böyle öğrendik.” (2; 40-44).*

### **Williams Sendromlu Bir Çocuğa Sahip Olmanın Ailelerine Getirdiği Zorluklar**

Katılımcıların, Williams Sendromu olan bir çocuğa sahip olmanın aile içerisinde ne tür zorluklar getirdiğine ilişkin görüşleri belirlenmiştir. Annelerin dördü davranış problemlerinden kaynaklı zorluklar yaşadıklarını, biri sürekli ilgi göstermenin getirdiği zorluk ve biri de sağlık sorunlarının aileye getirdiği yük nedeniyle zorluk yaşadığını belirtmiştir. Anneler kendilerini aşağıdaki şekilde yansıtmışlardır:

K1, “Diğer çocuklardan gelişimi baya geriden gidiyor hani sürekli ilgilenmek zorunda kalıyoruz, hani her şeyinde.” (2; 52-54); K2, “Çok dik kafalı mesela. Her şeyi ben yapacağım diyor. Çok zorlukları var yani. Hiçbir işi mesela, kendi kafasına koyduğunu yapıyor. Yani çok sinirli, çok bağılıyor.” (5; 37-40).

K5, “Sürekli geride, hep diğer çocuklardan daha geride yani öğrenme güçlüğü var. Çok hırçın, inatçı yani hiç uyumlu değil. Başka ailelere bakıyorum yani hani biz hep u biz hiç rahatlayamıyoruz hiç bitmiyor bitmeyecekte. Yani eşimle çalışıyoruz bir de çocuğumuzla ilgileniyoruz hani ilerlesin diye ama çok zor yani ikinci çocuk düşünemiyoruz. Bu sefer kardeşi olmayacak büyüdüğünde ne olacak nasıl yaşayacak kendi başına yani hiç bitmiyor.” (17; 39-47).

### **Williams Sendromlu Bir Çocuğa Sahip Olmanın Çevre İlişkilerine Getirdiği Zorluklar**

Annelerin çevre ile ilişkilerinde yaşadıkları zorluklar belirlenmiştir. Annelerin üçü çevreye açıklama yapma, üçü olumsuz tutum sergilenmesi, üçü akran olumsuz tutumu karşısında, biri izolasyon ve çevre kaybı yaşanması durumunda ve biri davranış problemlerinin neden olduğu zorluklar nedeniyle kendilerinin çevre ile ilişkilerinde zorladığını söylemişlerdir. Anneler kendilerini aşağıdaki şekilde yansıtmışlardır:

K2, “Gittiği yerde, toplum içinde çok ağlıyor. Huzursuzluk veriyor. Yani çekmece kurcalama gibi (5; 48-49), dolaplar dikkatini çekiyor. Yani çok bağılıyor. O yüzden huzursuzluk çıkartıyor gittiği ortamda yani. Kalabalık ortamda.” (6; 50-52).

K1, “Çevrede şu an yani pek bilen kimse de yok kendi ailemiz dışında (3; 107-108). Söyleyemiyoruz daha doğrusu (3;110). Annem yani benim kendi annem söylettirmiyor bana. Hani sanki bişii yani başka gözle bakarlar diye çünkü gizliyoruz şu an. Küçük bir yer olduğu için ama ben söylemekten yanayım. Çünkü yani zor oluyor benim için saklama yani saklanması. Yaşadığımız bir şey olmayacak mı sanki ne diyebilirler ki. Bilmiyorum böyle kaldık şu anda, yani şimdi ailemin karışması zor oluyor. Tek kendim karar veremiyorum hiçbir şeye. Kendi yakın arkadaşlarımız ve ailemiz biliyor sadece onlar da söyleme diye baskı yapıyorlar. Sonra kalıyorum ben sıkışıyorum. Sorduklarında şusu var demediğim için ee millet daha çok böyle bakıyor yani ne sıkıntısı var diye (3; 112-125)...Ben işte bir şey yapamıyorum sadece işte kasları gevşek diyoruz bunun dışında bir şey demiyoruz. Zor oluyor offff. Bence söylenmesi daha doğru çünkü bildikleri zaman ona göre hani herkes kabul edecek. Zaten eninde sonunda herkes öğrenecek yani. Utanmıyorum yani sonuçta benim çocuğumun bir rahatsızlığı var herkesin başına da gelebilir diye düşünüyorum (3; 129-136).

K3, “...benim kendi arkadaş çevremde ve benim kendi iletişim kurmak istediğim aileler konusunda hiçbir problem yaşamadık sadece çocuğum arkadaş edinme konusunda anlaşılamama gibi durumları olduğu zaman çocuğumun yaşadığı problemler oluyor ama o da hiçbir zaman bizim o aileyle görüşmemizi engelleyecek bir şekilde olmuyor çünkü biz açıkça çocuğumuzun durumunu anlatıyoruz, açıkça aile de kendi çocuğuna durumu güzel bir şekilde anlattığı takdirde hiçbir problem yaşamıyoruz ama bilmeyenler açısından...Tabii ki biraz sorun oluyor, olmuyor değil (8; 76-87)...Bizim çocuğumuz çok sosyal herkese yaklaşmak istiyor mesela gitmek istiyor her çocukla herkesle konuşmak istiyor, ee herkes de konuşmak istemiyor. Mesela bi gördüğü şeyi o da istiyor mesela gördüğü şeyi istiyor elindeki, o kişi vermek istemezse elindekini... mesela benim kızım sınıftaki her çocuk onunla arkadaş olmak istemiyor. Bu normal bir şey normal çocuklarda da çünkü görülüyor. Herkes herkesle arkadaş olmak istemiyor e bunu anlamıyor. Benim çocuğum bazen yani ağlıyor, üzülüyor. Bunu güzel bir (8; 89-99) şekilde kendisine anlatıyorum, anladığı kadarı ile anlayamadığını da yaşayarak öğrenmesi gerektiğini düşünüyorum.” (9; 100-102).

K4, “Çevremde çocuğumu kabullenmeyen ya da çocuğuma karşı davranışları farklı olan insanları ben kendi çevremden uzaklaştırdım. Onlarla görüşmüyorum, çocuğumu kim kabul ediyorsa o durumda onlarla görüşüyorum (13; 55-59)... Yeri gelirse hani ailem bile olsa bu onu bile silerim yani (13; 61-62)... Eşimin yakın bir akrabası biraz... işte böyle küçümser gibi bir tavır almıştı mesela onları gidip gelmeyi görüşmeyi kestim.” (13; 64-68).



### Eğitim Hizmetlerine İlişkin Yaşanan Zorluklar

Katılımcılar eğitim hizmetleri alma açısından yaşadıkları zorluklarla ilgili olarak, üçü eğitim sürelerinin yetersizliği, üçü öğretmenlerin olumsuz tutumları ve üçü öğretmenlerin bilgi yetersizlikleri konularında zorluk yaşadıklarını dile getirmişlerdir. Anneler kendilerini aşağıdaki şekilde yansıtmışlardır:

K1, “*Şu an yalnızca haftada bir saat alabiliyoruz. Bi saat yürüyemediği için fizik. Bir saatte kendimiz özel alıyoruz... yine üç kere gidiyoruz yani az geliyor bana... hani bunun dışında evde kendim yaptırmaya çalışıyorum ama çok zor çünkü hiçbir bana kulak vermiyor. Hemen ağlamaya başlıyor. Hani keşke eğitim biraz daha fazla olsa ( 2; 74-80)... Biz de daha çok verimini görsek.*” (2; 82).

K3, “*Elimden geldiğince hani hem özel eğitim aldırıyorum hem eee bir öğretmen tutuyorum ee onu yapsın diyorum hem sınıfta öğretmeninden sürekli rica etmek zorunda kalıyorsun. sürekli öğretmene bi şeyleri anlatmak zorunda kalıyorsun. Hani şöyle yapın böyle yapın şöyledir böyledir bu şekilde yönlendirin diye ee kimi öğretmen kabulleniyor kimi öğretmen kabullenmiyor (9; 110-117)...eğitmciler bilmiyor, şu anda gittiğim mesela özel eğitimdeki bir kişi bile Williams Sendromunun ne olduğunu. Çünkü derslerinde işlemediklerini söylüyorlar ee kimisi şu zamana kadar E...’in normal bir çocuk gibi gelip gittiğini söyleyenler bile oldu. Öğretmenler bile oldu hani sadece zihinsel engelli çocuklar gibi eğitilmesini istemiyorum ben sadece (10;178-184)... şimdi zihinsel engelli bir çocuğa bir şeyi zaten algılaması zordur onun anlaması zordur bir şeyi ... Öğretmenler çok daha aşağı basite indirirler ya da hiç önemsemezler, o onu zaten anlamıyor der, böyle geçiyorlar. Çoğunlukla öğretmen yahuatta oyuncaklarla materyallerle bir şeyler yapmaya çalışıyorlar. Ama bizim çocuklarımız eğitilebilir ve öğretilbilir seviyede bi çocuklar, bi şeyi anlayabiliyorlar kendilerini ifade edebiliyorlar...Daha yumuşak davranarak böyle sevecen (10; 186-199) bi de bizim çocuklarımızı böyle öğretmenler mesela özel eğitimcilerde şu var gittiğimiz yerlerde kimisi kızıyor kimisi ceza yöntemine girerek veyahutta kimisi ödül yöntemine girerek anlatmaya çalışıyor. Hani çok fazla bizim çocuklarımıza çok fazla ödül de gerekmiyor, ceza hiç gerekmiyor...*” (11; 200-205).

K4, “*İlkokulda biz biraz şanssızlık başladığımızda devamlı bir öğretmenimiz yoktu birinci sınıftayken 8 tane öğretmen değiştirdik biz. Eee bu gelen sekiz öğretmenin beş tanesi bize gerçekten çok güzel yaklaşımda bulundu, yeni mezun öğretmenlerdi ve çok idealist öğretmenlerdi ee tenefüslerinde bile X...’ya okuma yazma öğretebilmek için yani bir harf öğretebilmek için tenefüslerini bile X...’ya feda ettiler. Ee ikinci sınıfa başladığımızda bir öğretmen geldi, o sınıfta kabul etmeme gibi bir durumu olmadı ama X...’yı sınıfta görmedi. Yani X...’nın sınıfta olup olmadığından bile. yani farkında değildi adam (13; 71-82)... Hani bugün ne yaptınız diye soruyordum çıkışta mesela X... bugün okulda mıydı diye soruyordu bana işte çocuk u Williams Sendromlu çocuklar çok sık idrara gidiyorlar çocuk çok sık tuvalete gidiyor gitmek istiyor ki bu problemini öğretmenine söylediğim halde kalkmış çocuğa mesela "göndermiyorum seni tuvalete yap altına işte arkadaşların da seninlen dalga geçsinler" falan gibisinden laflar etmiş. Gittim tartıştım öğretmenle Milli Eğitim’e şikayetçi oldum. Milli Eğitim bişi yapmadı sonra okul değiştirdim (13; 84-93)... Değiştirdiğim okulda da gerçekten çok idealist bir öğretmendi ee hani X...’ya çok şey kattı. İki yıl o öğretmende okuduk üç ve dördü o öğretmende okuduk ve D...’ya gerçekten hem hayat anlamında hem de eğitim anlamında X...’ya çok şey kattı (13; 95-99)... Şu anda altıncı sınıftayız beşinci sınıftayken ortaokul tabi başlıyor. Beşinci sınıftayken ben okula gidip bütün öğretmenleri ile dersine giren her bir öğretmen ile birebir konuştum. İı hepsine teker teker, tabi bilmiyorlardı, Williams Sendromunu anlattım. Ee şanslıydık okulun rehber öğretmeni özel eğitim öğretmeni idi. İı bu konuda da çok şanslıydım bana çok büyük destekleri oldu. İı Williams Sendromu ile ilgili internetten yazılar çıkartıp öğretmenler odasına astı. İı müdürle konuştu. İı hani öğretmenleri bilinçlendirdi bilgilendirdi bu konuda. Ee onun için hani açıkçası beş ve altıncı sınıfta okulla ilgili bir problem yaşamıyorum yaşadığımız problemler daha çok çocuklarla ilgili. Maalesef o yaşlarda çocuklar çok acımasız oluyorlar.” (14; 101-115).*

K5, “*Özel eğitim alıyoruz yani çok az haftalık saati çok az, yetmiyor. Sürekli bakıyoruz araştırıyoruz yani eğitim diyorlar hani bunun çaresi ama öğretmenler Williams Sendromunu duymamış yani ee sanki daha fazlası*

olabilirmiş gibi ama biz de uğraşıyoruz yani anlatıyoruz da onlara o da olmuyor bazen tepki oluyor. Zaten biz de açıp okuyoruz yani onlar da açabilir bakabilir. Bu yani sorununuz bu.” (18; 60-67).

### **Sağlık Hizmetlerine İlişkin Yaşanan Zorluklar**

Katılımcılar sağlık hizmetleri alma açısından yaşadıkları zorluklarla ilgili olarak, annelerin dördü bilgi yetersizliği, ikisi olumsuz tutum sergilenmesi ve ikisi verilen hizmetin yetersiz olduğuna ilişkin görüşlerini bildirmişlerdir. Anneler kendilerini aşağıdaki şekilde yansıtmışlardır:

K4, “...hastanelerde doktorun Williams Sendromunu bilmemesinden dolayı evet sağlık sorunu o (14; 148-149) konularda yaşıyoruz. Mesela eğitim alabilmek için hastaneden alacağımız o engelli raporu için u işte koskoca bi Haseki hastanesinde mesela, çocuk doktoru ile tartışma yaşadım. Kadının bana dediği "Siz anneler de durduğunuz yerde çocuğunuza bir sendrom uyduruyorsunuz." oldu (15; 150-155)... İı hani ya da herhangi bir sürekli takibinde olmayan farklı bir doktora götürdüğümde işte benim çocuğum Williams Sendromlu diyorum. "Nedir o?" diye soruyor. Ben doktora anlatmak zorunda kalıyorum. Williams Sendromunun ne olduğunu ben doktora anlatmak zorunda kalıyorum. Ee bu konuda evet, sağlık alanında doktorlar bi şey bilmediği için sadece ben değil bütün aileler aynı problemleri yaşıyoruz.” (15; 157-164).

K1, “...biz Yalova'da oturuyoruz. Çok küçük bir yer burası. Ee bizim araştırma yani K...’in takibi ile alakalı hiçbir bölüm yok burada. O yüzden sürekli İstanbul'a gitmek zorundayız ya da Bursa'ya. Baya bu konuda zorlanıyoruz. Hatta bu hafta da yine gideceğiz. Endokrin yok, gastroentoloji yok, hiçbir bölüm yok Yalova'da malesef. Üff. (3; 88-94)... İşi de etkiliyor tabi. Sürekli izin almak zorunda kalıyorum. Bir hafta kalıyorsunuz gittiğinizde en az. Yani her gün bir bölüm bakıyor. Tahlil sonuçları falan. Zorlukları baya var. Her yönden zorlukları var yani bu hastalığın.” (3; 96-100).

### **Annelerin Yaşanan Zorluklarla Baş etme Yolları**

Katılımcı annelerin yaşamış oldukları zorluklarla baş etme yollarına ilişkin görüşleri sorulmuştur. Annelerin üçü sosyal destek, ikisi bilgi edinme, biri organizasyon yapma ve biri savunuculuk yoluyla baş ettiklerini ifade etmişlerdir. Anneler kendilerini aşağıdaki şekilde yansıtmışlardır:

K1, “Yani baş etmek için nasıl yani neler yapıyorum derken ha şey ee planlıyorum yani şunu yapıyım ee sağlıklı bi kere düzene koydum. Artık üç ayda bir kontrol yapılacak.” (3; 104-107).

K2, “Şu anda daha bişi yapamıyorum çünkü ne yapacağımı bilmiyorum kendisine karşı. Sinirleniyorum küsüyorum yani. Bişi yapacam, ne yapmayı bile bilmiyorum yani. O yüzden ben de ailelerle görüşüyorum, görüşmek istiyorum yani. Çünkü benimki daha çok küçük ya, bilmiyorum o yüzden.” (6;74-79).

K3, “...çoğunlukla benim gibi (9; 149) ailelerle iletişim halinde olmayı uı iletişim halinde oluyorum. Onlarla bilgi akışı içinde olmak istiyorum. Özellikle büyük, benden büyük çocuğu olan ailelerle görüşmeyi daha çok tercih ediyorum. Onların yaşamış oldukları zorlukları öğrenmek istiyorum. Kendimi nelerin beklediğini bilmek istiyorum. Hani karşılaşacağım bir problemi sorununu ee ne bilim bi kaç sene önceden çözebilir miyim? Bunu düşünmeye, bunu araştırmaya çalışıyorum.” (10; 150-158).

K4, “Valla ben elimden geldiğince doktorları bilgilendirmeye çalışıyorum. Hani derdimi anlatmaya çalışıyorum. Yeri geliyor en yüksek merciye kadar çıkmaya çalışıyorum. Zaten hani bunlarla baş edemediğimiz için bir dernek kurma yoluna girdik. Belki sesimizi daha iyi duyururuz, bir farkındalık yaratırız, işte sağlık çalışanlarının veya eğitimcilerin bilgisi olur bi şeyler duyurabiliriz diye. Ee o yüzden bir dernek kurmak için yola çıktık. İnşallah amacımıza ulaşırsak o da olacak.” (15;167-176).

K5, “Açıp okuyoruz, bilgilenmeye çalışıyoruz işte insanlarla. Hani daha büyük çocuğu olanlara soruyoruz. Onlarla konuşmaya çalışıyoruz. Yani ileride ne olacak, kendi başına neler yapabilecek diye. Tabi ki birbirinden farklı hepsi yani. Bir de ailemize anlatıyoruz. Onlar çok yardımcı oluyor, çok fedakarlıklar yapıyorlar. Ee yani daha hassas oluyorlar ama onlarla da sürekli konuşuyoruz.” (18; 80-87).

### Tartışma ve Sonuç

Bu araştırma ile Williams Sendromu olan bireylerin ailelerinin yaşadığı deneyimlerin ve güçlüklerin belirlenmesi amaçlanmaktadır. Araştırma temaları, Williams Sendromlu bir çocuğa sahip olmanın genel zorlukları, Williams Sendromunun az rastlanır bir durum olmasından kaynaklı zorluklar, tanılama süreci, Williams Sendromlu bir çocuğa sahip olmanın ailelerine getirdiği zorluklar, Williams Sendromlu bir çocuğa sahip olmanın çevre ile olan ilişkilere etkisi, eğitim ve sağlık hizmetlerine ilişkin yaşanan zorluklar ve annelerin yaşanan zorluklarla baş etme yollarıdır. Araştırmada elde edilen sonuçlara göre; katılımcıların tümünün Williams Sendromu olan bir çocuğa sahip olmayı zor bir deneyim olarak değerlendirdikleri, aynı zamanda yine katılımcıların tümünün çocuklarının geleceğine yönelik kaygı taşıdıkları gözlenmiştir. Aileler özellikle çocuklarının davranış problemlerine dair yaşanan güçlükleri vurgulamışlardır. Bunun yanında eğitim ve sağlık alanında uzmanların konu ile ilgili bilgisinin yetersizliği, sahip oldukları olumsuz tutumlar ve aynı zamanda verilen hizmetlerin yetersizliği ile ilgili görüşler öne çıkmaktadır. Ek olarak, Williams Sendromu ile ilgili ailelere yönelik bilgi, kaynakların azlığı ve bilgiye ulaşmanın zorluğuna ilişkin bulgular da elde edilmiştir.

Araştırmada Williams Sendromlu bir çocuğa sahip olmanın genel zorlukları temasında, elde edilen bulgulardan ilki katılımcıların çocuklarının geleceğine yönelik kaygı yaşamalarıdır. Bu bulgu Türkiye’de, otizm spektrum bozukluğu ve zihinsel yetersizlik gibi farklı tanı gruplarının ebeveynlerinin görüşlerini değerlendiren araştırma sonuçları ile uyumaktadır (Altuğ Özsoy, Özkahraman ve Çallı, 2006; Üstüner-Top, 2009). Bununla birlikte, araştırmaya katılım gösteren anneler, yaşadıklarının zor bir deneyim olduğunu ifade etmişlerdir. Araştırmacılar, Williams Sendromu olan çocuğa sahip ailelerin, Down Sendromu olan çocuğa sahip ailelere göre daha fazla zorluk yaşadığını (Hodapp, Ly, Fidler ve Ricci, 2001) ve aynı zamanda bu ailelerin görece daha karamsar olduklarını ortaya koymaktadır (Fidler ve diğ., 2010).

Araştırmanın ikinci teması olarak, Williams Sendromunun az rastlanır bir durum olmasından kaynaklı zorluklar bulunmaktadır. Williams Sendromunun az rastlanır bir durum olmasının ailelere, bilgi ve kaynak yetersizliği, uzmanların yetersizliği, çevreye açıklama güçlüğü gibi güçlükler getirdiği ortaya konmuştur. Elbette bir durumun az rastlanılır olması, onunla ilgili sunulan hizmetleri ve yapılabilecekleri kısıtlamaktadır. Ancak, yüzdeye vurulduğunda veya rakamlar ile anlatıldığında “az rastlanır” olan durumlar, bu durumu yaşayan bireyler ve ailelerini etkilemeye devam etmekte ve destek hizmetleri gereksinimleri olduğunu değiştirmemektedir. Uluslararası alanyazındaki örneklere bakıldığında, bu konuda kitapçıklar ve broşürlere sahip olunmasının önemi vurgulanmaktadır (Fidler ve diğ., 2010). Benzer uygulamaların ülkemizde de gerçekleşmesi ve bunun yanında, bu bireyler ile çalışan sağlık personeli ve eğitimciler için de kaynaklar hazırlanması gerektiği düşünülmektedir. Bununla birlikte, uzmanların hem konu ile hem de aileler ile çalışma konusunda bilgilendirilmelerinin önemi vurgulanmaktadır (Waxler ve diğ., 2013). Gerçekleştirilen bir araştırmada, az rastlanılan engel türlerinde çocuğu bulunan ailelere yönelik olan müdahale programlarının stres ve yeterlilik gibi pek çok konuda ailelere yardımcı olabileceği ortaya konmuştur (Dellve, Samuelsson, Tallborn, Fasth ve Hallberg, 2006). Özellikle özel eğitim alanında, bireyin genetik etiyolojisini bilmenin, ihtiyacı olan müdahaleyi seçmek, kullanılacak olan teknikleri belirlemek ve davranışlara müdahale etmek konusunda önemi vurgulanmaktadır (Fidler ve diğ., 2010). Williams Sendromu hakkında özel eğitim çalışanlarının farkındalıklarını ve bilgi düzeylerini arttırmak için gerekli çalışmalar yapılmalıdır. Bu konuda var olan ders içeriklerinin gözden geçirilmesi ve arttırılması, hizmet içi eğitimler gerçekleştirilmesi, kaynaklar sağlanması önerilebilir.

Araştırmanın bir başka bulgusu, tanılama süreci ile ilgilidir. Araştırma katılımcılarının tanıyı genetik test yolu ile öğrendiklerini ifade etmiş, çocuğu tanılamaya götürmelerinde ise sağlık sorunları ve gelişim gerilikleri olduğunu ortaya koymuşlardır. Williams Sendromunun genetik temelli bir durum olması nedeni ile tanının genetik alanında ortaya konması beklenen bir durumdur. Williams Sendromu olan çocuğa sahip aileler, çocuklarına ait tanıyı genellikle, ilk defa genetik alanında çalışan doktorlar kanalı ile almaktadırlar. Bununla birlikte, Down Sendromu gibi sıklıkla kontrol edilmemesi, yüz hatlarında var olan belirginliklerin kolaylıkla fark edilmemesi gibi nedenlerle, Williams Sendromu olan bireyler doğumlarından aylar ve hatta yıllar sonra tanılabilmektedirler (Waxler ve diğ., 2013).

Araştırmanın dördüncü ve beşinci temaları Williams Sendromlu bir çocuğa sahip olmanın ailelerine getirdiği zorluklar ve Williams Sendromlu bir çocuğa sahip olmanın çevre ile olan ilişkilere etkisidir. Annelerin davranış problemlerinden kaynaklı zorluklar yaşadıkları, sürekli ilgi göstermenin getirdiği zorluk ve sağlık sorunlarının aileye getirdiği yük nedeniyle zorluk yaşadığı belirtilmiştir. Çevre ile ilgili ise, çevreye açıklama yapma, olumsuz tutum sergilenmesi, akran olumsuz tutumu, izolasyon ve çevre kaybı ile ilgili görüşler yer almıştır.

Çalışmada katılımcıların, çocukların sahip olduğu davranış sorunları nedeni ile güçlük yaşadığı ortaya konmuştur. Bu bulgu Türkiye’de, otizm spektrum bozukluğu gibi farklı tanı gruplarının ebeveynlerinin görüşlerini değerlendiren araştırma sonuçları ile uyumaktadır (Töret, Özdemir, Gürel-Selimoğlu ve Özkubat, 2014). Bununla birlikte Williams Sendromu olan bireylerin özellikle duyarlılıklarından, stres ve kaygı düzeylerinden veya yeme sorunları gibi özelliklerinden kaynaklı davranış sorunları olabileceği bilinmektedir (Sarimski, 1997). Bu çalışma aileler ile gerçekleştirilmiş ve davranış sorunlarının varlığı ortaya konmuştur. Yapılan bir çalışmada ailelerin belirttikleri davranış sorunlarının öğretmenlerin vurguladıklarına göre daha farklı olabileceği, ailelerin daha çok dikkat ve duygu durumu ile ilgili davranış sorunlarına odaklanırken öğretmenlerin daha fazla karşı gelme ve saldırganlık davranışı rapor ettikleri belirtilmektedir (Klein Tasman ve diğ., 2015).

Çalışmanın çevre ile ilgili bulgularına bakıldığında, bu bulguların, genel olarak engeli olan bireylerin ailelerinin yaşadıkları sorunlar ile benzeştiği görülmektedir. Engeli olan bireylere karşı sergilenen olumsuz tutum, ailelerin sorunları arasında yer almaktadır (Leysler ve Kirk, 2004). Genel olarak engeli olan bireylere yönelik olumsuz tutumun yanı sıra, özellikle okul dönemi ve sonrasında Williams Sendromu olan bireylerin, hipersosyalite, başkalarının düşüncelerini anlamada farklılıklar gibi kendilerine has özellikleri (Ng ve diğ., 2014) nedeni ile de olumsuz tutumlara maruz kalabilecekleri ve bu durumun izolasyon ve çevre kaybı üzerinde etkili olabileceği düşünülmektedir.

Araştırmanın altıncı ve yedinci teması eğitim ve sağlık hizmetlerine ilişkin zorluklardır. Araştırmada, eğitim ve sağlık alanında yaşanan güçlükler arasında eğitim ve sağlık çalışanlarının sahip oldukları olumsuz tutum ve bilgi yetersizliği bulguları ön plana çıkmıştır. Türkiye’de gerçekleştirilen bir çalışmada otizmi olan çocuğa sahip aileler ile görüşülerek eğitim hizmetleri ile ilgili görüşleri incelenmiştir. Çalışmada aileler, ders saatlerinin azlığını vurgulamış ve artırılması yönünde beklentilerini dile getirmişlerdir (Yıkılmış ve Özbey, 2009). Benzer bulgular bu çalışmada da bulunmaktadır. Otizmi olan çocuğa sahip annelerin destek hizmetlerine yönelik görüşlerini inceleyen aynı çalışmada, annelerin daha çok personelin tutum ve davranışları üzerine odaklandıkları görülmektedir (Yıkılmış ve Özbey, 2009). Bu çalışmada, olumsuz tutum ve davranışların yanı sıra, eğitimcilerin konu ile ilgili bilgilerinin yetersiz oluşu, annelerin sürekli bunu eğitimcilere açıklamak zorunda kalışı gibi bulgular elde edilmiştir. Yurt dışında gerçekleştirilen bir çalışmada, ailelerin çoğunluğunun tanıyı ilk aldıklarında, sağlık çalışanlarının yeterince bilgi vermediklerini ve bekledikleri kadar duyarlı olmadıklarını ifade ettikleri belirtilmiştir (Waxler ve diğ., 2013). Bizim çalışmamızda, bu durumun tanıdan çok sonraki zamanlarda da devam ettiği ortaya konmuştur.

Son olarak çalışmada annelerin yaşanan zorluklarla baş etme yollarına ilişkin görüşleri yer almaktadır. Araştırmada ailelerin baş etme ile ilgili, annelerin sosyal destek ve bilgi edinme girişimleri ön plana çıkmaktadır. Baş etmede ailenin bilgi edinmesinin önemi vurgulanmaktadır (Kutscher, 2014). Bunun yanında sosyal desteğin var olması ve dereceleri, ailenin engele uyum sürecini ve aile bireylerinin baş etmelerini etkileyebilmektedir (Seligman, 2000). Aile bireyleri, çalışmamızda, birileri ile konuştuklarını ve baş etmelerinin kolaylaştığını ortaya koymuşlardır. Ailelerin en temel düzeyde, durumları ile ilgili konuşacak birilerine ihtiyaç duydukları bilinmektedir (Heaman, 1995).

Bu araştırma, Williams Sendromu olan bireylerin anneleri ile gerçekleştirilmiş ülkemizdeki ilk çalışmalardan biri olması nedeni ile önem taşımaktadır. Ancak araştırmanın katılımcı sayısının az olması, görüşme yöntemi olarak telefon kullanılması gibi sınırlılıkları bulunmaktadır. Bunun yanında araştırma oldukça genelleyici bir yaklaşım ile pek çok alanda zorluklar ve güçlüklerle değinmiştir. İleriki araştırmalarda, ailelerin ve

Williams Sendromu olan bireylerin yaşadıklarının daha derinlemesine araştırılması, daha geniş katılımcı sayılarına ulaşılması ve farklı yöntem ve teknikler ile desteklenmesi önerilmektedir.

## Kaynaklar

- Altuğ Özsoy, S., Özkahraman, A. G. Ş., & Çallı, Y. H. F. (2006). Zihinsel engelli çocuk sahibi ailelerin yaşadıkları güçlüklerin incelenmesi. *Sosyal Politika Çalışmaları Dergisi*, 9(9), 69-78.
- Annaz, D., 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.
- Baykan, A., Onan, S. H., Sezer, S., Akalın, H., Özkırış, A., Ceyran, H. vd. (2009). Williams-Beuren Sendromlu 31 olgunun retrospektif değerlendirilmesi. *Erciyes Tıp Dergisi*, 31(2), 185-190.
- Bellugi, U., Klima, E. S., & Wang, P. P. (1996). Cognitive and neural development: Clues from genetically based syndromes. In D. Magnusson (Eds.), *The lifespan development of individuals: Behavioral, neurobiological, and psychosocial perspectives* (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.
- Cantekin, K., & Pedük, K. (2014). Williams Sendromlu hastada ağız içi bulguları ve tedavi planlaması. *Erciyes Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi*, 23(1), 60-62.
- Dellve, L., Samuelsson, L., Tallborn, A., Fasth, A., & Hallberg, L. R. M. (2006). Stress and well-being among parents of children with rare diseases: A prospective intervention study. *Journal of Advanced Nursing*, 53(4), 392-402.
- Dykens, E. (2003). Anxiety, fears, and phobias in persons with Williams Syndrome. *Developmental Neuropsychology*, 23(1-2), 291-316.
- Fidler, D., Hodapp, R., & Dykens, E. (2010). Stress in families of young children with Down Syndrome, Williams Syndrome, and Smith-Magenis Syndrome. *Early Education & Development*, 11(4), 395-406.
- Heaman, D. J. (1995). Perceived stressors and coping strategies of parents who have children with developmental disabilities: A comparison of mothers with fathers. *Journal of Pediatric Nursing*, 10(5), 311-320.
- Hodapp, R. M., Ly, T. M., Fidler, D. J., & Ricci, L. A. (2001). Less stress, more rewarding: Parenting children with Down syndrome. *Parenting: Science and Practice*, 1(4), 317-337.
- Klein-Tasman, B. P., Lira, E. N., Li-Barber, K. T., Gallo, F. J., & Brei, N. G. (2015). Parent and teacher perspectives about problem behavior in children with Williams Syndrome. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 120(1), 72-86.
- Kutscher, M. L. (2014). *Kids in the syndrome mix of ADHD, LD, Autism Spectrum, Tourette's, anxiety, and more!: The one-stop guide for parents, teachers, and other professionals*. London: Jessica Kingsley Publishers.
- Leyser, Y., & Kirk, R. (2004). Evaluating inclusion: An examination of parent views and factors influencing their perspectives. *International Journal of Disability, Development and Education*, 51(3), 271-285.
- Mervis, C. B., Robinson, B. F., Bertrand, J., Morris, C. A., Klein-Tasman, B. P., & Armstrong, S. C. (2000). The Williams Syndrome cognitive profile. *Brain and Cognition*, 44(3), 604-628.
- Mervis, C. B., Robinson, B. F., Rowe, M. L., Becerra, A. M., & Klein-Tasman, B. P. (2003). Language abilities of individuals with Williams syndrome. *International Review of Research Mental Retardation*, 27(1), 35-81.

- 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.
- Reilly, J., Losh, M., Bellugi, U., & Wulfeck, B. (2004). ‘‘Frog, where are you?’’ Narratives in children with specific language impairment, early focal brain injury, and Williams syndrome. *Brain and Language*, 88(2), 229-247.
- Riby, D. M., Kirk, H., Hanley, M., & Riby, L. M. (2014). Stranger danger awareness in Williams syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 58(6), 572-582. doi: 10.1111/jir.12055
- Sarimski, K. (1997). Behavioural phenotypes and family stress in three mental retardation syndromes. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 6(1), 26-31.
- Searcy, Y. M., Lincoln, A. J., Rose, F. E., Klima, E. S., Bavar, N., Korenberg, J. R., et al. (2004). The relationship between age and IQ in adults with Williams Syndrome. *American Journal of Mental Retardation*, 109(3), 231-236.
- Seligman, M. (2000). *Conducting effective conferences with parents of children with disabilities: A guide for teachers*. New York: Guilford Press.
- Stromme P., Bjornstad P. G., & Ramstad K. (2002). Prevalence estimation of Williams syndrome. *Journal of Child Neurology*, 17(4), 269-271.
- Tekin, D., & Girli, A. (2011). Williams Sendromu ve zihin kuramı arasındaki ilişki. *Batı Anadolu Eğitim Bilimleri Dergisi*, 1(2), 67-75.
- Töret, G., Özdemir, S., Gürel-Selimoğlu, Ö., & Özkubat, U. (2014). Otizmli çocuğa sahip olan ebeveynlerin görüşleri: Otizm tanımlamaları ve otizmin nedenleri. *Ankara Üniversitesi Eğitim Bilimleri Fakültesi Özel Eğitim Dergisi*, 15(1),1-14.
- Üstüner Top, F. (2009). Otistik çocuğa sahip ailelerin yaşadıkları sorunlar ile ruhsal durumlarının değerlendirilmesi: Niteliksel araştırma. *Çocuk Dergisi*, 9(1), 34-42.
- Wang, P. P., & Bellugi, U. (1994). Evidence from two genetic syndromes for a dissociation between verbal and visual-spatial short-term memory. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*, 16(2), 317-322.
- Wang, P. P., Doherty, S., Rourke, S. B., & Bellugi, U. (1995). Unique profile of visuooperceptual skills in a genetic syndrome. *Brain and Cognition*, 29(1), 54-65.
- Waxler, J. L., Cherniske, E. M., Dieter, K., Herd, P., & Pober, B. R. (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.
- Yıkımsı, A., & Özbey, F. Y. (2009). Otistik çocuğa sahip annelerin çocuklarının devam ettiği rehabilitasyon merkezlerinden beklentilerinin ve önerilerinin belirlenmesi. *International Online Journal of Educational Sciences*, 1(1), 124-153.



# Ankara University Faculty of Educational Sciences Journal of Special Education

Year: 2016, Volume: 17, No: 3, Page No: 299-316

DOI: 10.21565/ozelegitimdergisi.268557

RESEARCH

Received: 14.04.16

Accepted: 11.11.16

OnlineFirst: 23.11.16

## Determining Experiences and Difficulties of Parents Who Have Children with Williams Syndrome\*

**Deniz Tekin Ersan\*\***

Muğla Sıtkı Koçman University

**Mine Kizir\*\*\***

Muğla Sıtkı Koçman University

### Summary

Williams Syndrome is a neuro-developmental disorder, which is caused by a deletion in a certain chromosome. Prevalence of Williams Syndrome is low and there is limited number of studies on Williams Syndrome both in our country and abroad. The purpose of this study is to determine experiences and difficulties of parents who have children with Williams Syndrome. It is a qualitative study. Five parents of children with Williams Syndrome were participated in the study. Data collected through semi structured interview via phone calls. Data were analyzed descriptively, with thematic analysis. According to findings of the study, all participants consider having a child with Williams Syndrome as a hard experience and they also have concerns for the future. Especially, problematic behaviors induced as main difficulties. Besides that, educators and health professionals' lack of knowledge and information, negative attitudes and inadequate services that they recieved become prominent difficulties. Additionally, the shortage of written resources and difficulties on accessing to information were obtained as findings.

Keywords: Difficulties, parents, Williams Syndrome, Williams-Bauren Syndrome.

### Recommended Citation

Tekin Ersan, D., & Kizir, M. (2016). Determining experiences and difficulties of parents who have children with Williams Syndrome. *Ankara University Faculty of Educational Sciences Journal of Special Education*, 17(3), 299-316.

\*Paper presented at the 25th National Special Education Congress.

\*\*Asst. Prof. Dr., Mugla Sitki Kocman University, Faculty of Education, Mugla, E-mail: deniztekinersan@mu.edu.tr

\*\*\*Lecturer, Mugla Sitki Kocman University, Faculty of Education, Mugla, E-mail: minekizir@mu.edu.tr



Williams Syndrome is a neuro-developmental disorder which is caused by deletion of 7q11.23 chromosome (Mervis, et al., 2000). Prevalence of Williams Syndrome is 1 in 7500 (Stromme, Bjornstad & Ramstad, 2002), yet there is limited number of studies on Williams Syndrome. Several studies indicated that children with Williams Syndrome have different cognitive and psychological profiles than other groups with learning difficulties (Mervis, et al., 2000; Reilly, Losh, Bellugi & Wulfeck, 2004; Searcy, et al., 2004; Wang & Bellugi, 1994).

People with Williams Syndrome have differences in facial features and cardiovascular problems (Searcy, et al., 2004). Although they have relatively low IQ scores, their language seems to effect less than general IQ (Mervis, et al. 2000; Searcy, et al., 2004). Also they have higher performance of expressive language than receptive language (Searcy, et al., 2004). They have higher levels of stress, anxiety, fear and they have specific phobias compared to general population (Blomberg, et al., 2006; Dykens, 2003; Ng, Jarvinen & Bellugi, 2014). Also their parents have more stress and anxiety than other parents who have children with learning difficulties (Fidler, Hodapp, & Dykens, 2010; Sarimski, 1997). People with Williams Syndrome is generally social especially in childhood (Riby, Kirk, Hanley & Riby, 2014). They also have differences in empathy (Tekin & Girli, 2011). Most of the children with Williams Syndrome have problem behaviors. They also have sleeping and eating problems (Annaz, Hill, Ashworth, Holley, & Karmiloff-Smith, 2011).

Studies on Williams Syndrome is very limited, as mentioned before. Generally, studies on Williams Syndrome tend to investigate children and adults with Williams Syndrome (Searcy, et al., 2004). There are very few number of studies in which parents participated (Fidler, et al., 2010; Sarimski, 1997). Although there are studies which investigate difficulties that parents face with other disorders such as autism spectrum disorders and Down Syndrome, there is no study on Williams Syndrome. The purpose of this study is to determine experiences and difficulties of parents who have children with Williams Syndrome.

### **Method**

It is a qualitative study. Convenience sampling was used. Five parents of children with Williams Syndrome were participated in the study. All participants were mothers. There have either low or middle income, living in different cities in Turkey. Their children's age ranged 1 to 13 and most of them were male. All participants were informed and audio-recording was approved. Data collected through semi structured interview via phone calls. In the interview questions' preparation process, firstly related literature were reviewed. Then semi-structured interview form established. Two professionals who are experienced with qualitative research assessed the draft form. After revisions, a pilot interview was conducted with a mother who have a child with Williams Syndrome. Additional revisions were carried out which need to be done. After revisions, final version of the form was created. Final form includes nine demographic questions and five questions for determining parents' experiences and faced difficulties.

Descriptive analysis was carried in order to analyze data. There were 19 pages of interview transcripts. Categories were created and a categorical system was established. After analysis, interrater reliability was calculated with a professional who is experienced with analysing qualitative data. Interrater reliability is %92,5 for this study.

### **Result and Discussion**

According to findings of the study, all participants consider having a child with Williams Syndrome as a hard experience and they also have concerns for the future. This finding corresponds with other studies in our country which is conducted with parents of children with intellectual disabilities and autism spectrum disorders (Altuğ Özsoy, Özkahraman & Çallı, 2006; Üstüner-Top, 2009). Especially, problematic behaviors revealed as main difficulties. It is known that children with Williams Syndrome have problem behaviors (Sarimski, 1997). Also, in one study, parents report more attention problems and mood related problems whereas teachers report more behavior problems and aggression (Klein Tasman, et al., 2015). Besides that, educators and health

professionals' lack of knowledge and information, negative attitudes and inadequate services that they received become prominent difficulties. In this study, mothers report that they have to explain everything to professionals. In another study conducted with parents of children with autism spectrum disorders, mothers report that special education professionals and staff reveals negative attitude and behaviors (Yıkmiş & Özbey, 2009). Additionally, the shortage of written resources and difficulties on accessing to information were obtained as findings.

It is important to have resources such as books, websites, brochures on Williams Syndrome while dealing with difficulties (Fidler, et al., 2010). More resources in Turkish on Williams Syndrome need to be prepared and published. Also, educators and health professionals should be informed about Williams Syndrome as well as parents. Overall, there should be more studies in every aspects of Williams Syndrome in Turkey.