

Československá psychologie 2009 / ročník LIII / číslo 1

## VÝVOJOVÁ DYSFÁZIE A STRUKTURA RANÝCH JAZYKOVÝCH SCHOPNOSTÍ

FILIP SMOLÍK

*Psychologický ústav AV ČR, Praha*

### ABSTRACT

Specific language impairment and the structure of early language abilities

*F. Smolík*

The article reviews some aspects of current research on Specific Language Impairment. In the last decades, research has shown that the etiology of SLI is influenced by phonological deficits, deficits in grammatical processing, as well as further risk factors. The study presents a discussion of the genetic factors in the etiology of SLI and the role of genetic research in the search for diagnostic markers of SLI. The role of diagnostic markers for our understanding of SLI and language development is discussed as well. Special attention is paid to the genetic factors in the etiology of SLI, and the role of genetic research in discovering the

nature of specific learning disorders. The review concludes with a discussion of the relationships between SLI and dyslexia.

### key words:

specific language impairment,  
speech disorders,  
language,  
dyslexia,  
specific learning disorders,  
language genetics

### klíčová slova:

vývojová dysfázie,  
řečové poruchy,  
jazyk,  
dyslexie,  
specifické poruchy učení,  
genetika jazyka

Vývojová dysfázie je vývojová porucha spočívající v opožděném a narušeném osvojení jazyka. Vzhledem k tomu, jak důležitou úlohu hraje lidský jazyk v lidském vývoji i v sociálním a intelektuálním fungování dětí a dospělých, představuje jeho narušení významný rizikový faktor. Povaha vývojové dysfázie je ovšem předmětem diskusí, které souvisejí jednak s problémy při diagnostice poruchy, a jednak úvahami o povaze lidského kognitivního systému obecně. Tato studie analyzuje zejména ty aspekty debaty o vývojové dysfázii, které se týkají definice poruchy a výzkumu jejích příčin.

Na úvod je třeba učinit terminologickou poznámku. V české terminologii se termín řeč často používá k označení všech aspektů individuálních jazykových schopností a znalostí. Například česká verze mezinárodní klasifikace nemocí (MKN10, 2006) zná kategorie „Expresivní porucha řeči“ a „Receptivní porucha řeči“, kterými se označuje obecné opoždění jazykového vývoje. V této studii se termínu řeč používá pouze pro označení motorických a akustických aspektů jazykové komunikace, tedy mluvy. Ostatní aspekty jsou zde označovány jako jazyk a jazykové schopnosti. Toto pojmové rozlišení odpovídá anglickému rozlišování mezi „speech“ a „language“. Autor má za to, že toto pojmové rozlišení je užitečné, poněvadž zdůrazňuje rozdíl

*Došlo:* 27. 5. 2008; F. S., Psychologický ústav AV ČR, Politických vězňů 7, 110 00 Praha 1; e-mail: smolik@praha.psu.cas.cz

Vznik této studie byl částečně podpořen grantem GA AV ČR č. KJB700250801 „Zpracovávání větné shody a pádových tvarů u dětí“ uděleným autorovi.

mezi postižením výslovnosti a hlubším postižením jazykových schopností, jaké nastává například u vývojové dysfázie.

Naši logopedi, foniatri a další kliničtí profesionálové, kteří pracují s dětskými pacienty, termín vývojová dysfázie důvěrně znají (viz např. Škodová, Jedlička, 2003; Mikulajová, Rafajdusová, 1993). Z historických důvodů však u nás existují velké rozdíly znalosti problematiky vývojové dysfázie mezi příslušníky různých profesí, které se zabývají dětmi s vývojovými poruchami. Výzkum vývojové dysfázie se omezil především na obtíže se sluchovým vnímáním a nevěnoval se tolik lingvistickým a kognitivním aspektům poruchy. Tato studie analyzuje současné přístupy k vývojové dysfázii a výzkum této poruchy ve světě.

## DEFINICE, VÝSKYT A POVAHA VÝVOJOVÉ DYSFÁZIE

Vymezení vývojové dysfázie není zcela jednoznačné. Jednak existují terminologické odlišnosti dané různými tradicemi a důrazy. V anglosaském prostředí se používá termín *specific language impairment* (SLI), setkáváme se i s termíny jako vývojová porucha jazyka nebo vývojová porucha řeči. Za druhé pro diagnostiku této poruchy neexistují jednotná kritéria. Míra postižení jazykových schopností se obvykle vyjadřuje výsledky standardizovaných testů, tedy pokud jsou v dané komunitě k dispozici (což bohužel není náš případ). Výsledky standardizovaných testů ovšem mají kvantitativní povahu. Rozhodnutí o tom, zda daný jedinec je v normě nebo je postižen dysfázií, závisí na tom, jakou mezní hodnotu zvolíme jako hranici patologie. To je do značné míry věcí dohody. Často se jako kritérium pro stanovení poruchy používá hodnota 1 nebo 1,5 směrodatné odchylky pod průměrem: tato kritéria jsou ovšem poměrně mírná, jelikož u normálně rozložených skóre vedou ke stanovení poruchy u 15 nebo cca 10 % populace. Jsou ovšem široce přijímána mimo jiné proto, že byla zjištěna dobrá shoda rozhodování na základě kritéria dolních 10 procent a klinického úsudku logopeda (*speech-language pathologist*; Aram, Morris, Hall, 1993).

Za vývojovou dysfázii se obvykle považuje takové narušení očekávaného vývoje jazyka, které není doprovázeno obecnějším narušením intelektových funkcí. Proto se v angličtině používá termín *specific language impairment*, tedy *specifická* porucha jazyka. Existence takto definované dysfázie dokládá, že verbální a nonverbální složky intelektu jsou do určité míry nezávislé a že tedy jazykové schopnosti mohou být narušeny, aniž by byl narušen intelekt obecně. Platí to i naopak: nonverbální intelekt může být narušen, aniž by bylo přítomno výrazné narušení jazyka, přinejmenším jeho gramatické struktury (Rice et al., 2004).

Uvedená definice vývojové dysfázie, tj. porucha jazyka při normální nonverbální inteligenci, ovšem vylučuje komorbiditu vývojové dysfázie s mentálními retardacemi. V případě mentálních retardací, u nichž se vyskytuje porucha jazyka, se vývojová dysfázie nediodagnostikuje a problémy s jazykem se chápou jako součást širšího profilu poruchy kognitivních funkcí. Takový přístup může zakrývat pravou podstatu narušení jazyka u některých vývojových poruch. Stejný patologický mechanismus může způsobovat „čistou“ vývojovou dysfázii i jazykovou poruchu u některé z mentálních retardací. Existují empirické doklady o tom, že u některých mentálních retardací dochází k narušení jazyka podobnými mechanismy jako u vývojové dysfázie. Podobný typ narušení jazyka, jaký známe z vývojové dysfázie, byl nalezen u dětí s Downovým syndromem (Laws, Bishop, 2003; Caselli et al., 2008). Podle některých autorů by se obecná či nonverbální inteligence při diagnóze vývojové dysfázie neměla brát v úvahu, protože vývojová porucha jazyka

může postihovat děti s normálním i sníženým nonverbálním intelektem. Omezení diagnózy na děti s intelektem v pásmu normálu tak vytváří umělé oddělení případů stejné poruchy do různých diagnóz. Je tedy vhodné dívat se na vývojovou dysfázii jako na modelový případ poruchy jazyka s vlastní etiologií. Tato porucha může postihovat jazykové schopnosti, aniž by docházelo k výraznějšímu narušení mimojazykového intelektu, ale může se kombinovat i s poruchami nonverbálního intelektu. Nelze ani vyloučit, že omezení jazykových schopností do jisté míry limituje i rozvoj nonverbálního intelektu a přispívá tak u některých dětí k suboptimálním intelektovým výkonům. Na druhou stranu je ovšem zřejmé, že postižení jazyka není nezbytně doprovázeno snížením nonverbálního IQ.

Někdy se jako synonymum termínu vývojová dysfázie používá kategorie opožděný vývoj řeči nebo jazyka. V anglické literatuře se také objevuje termín „late talkers“, tj. děti, které začínají mluvit pozdě. Děti s vývojovou dysfázií začínají mluvit výrazně později než ostatní děti, ale ne všechny děti s opožděným nástupem řečového vývoje vykazují další znaky typické pro vývojovou dysfázii. Riceová (2006) odhaduje, že jen asi 20 % dětí, které jsou ve věku kolem 2 let označeny za řečově opožděné, má diagnózu vývojové dysfázie ve věku 6 let. Kategorie late talker se ovšem týká vývoje expresivního jazyka: děti zařazené do studií jazykové opožděných dětí měly při identifikaci slabé produktivní schopnosti, ale normální porozumění (viz např. Rescorla, 2002). Mezi dětmi s výraznějším opožděním, např. těmi, které nekombinují slova po 3 roce věku a mají slabé porozumění, bychom patrně našli mnohem více typických případů vývojové dysfázie. Je ale vhodné mít na paměti rozlišení mezi opožděním a narušením vývoje. Podle Riceové (2003) nedochází u dětí s vývojovou dysfázií jen k vývojovému opoždění, ale k narušení vztahů mezi jednotlivými komponentami jazykového systému. Při dysfázii jsou opožděny všechny oblasti jazyka, ale v některých z těchto oblastí je postižení výraznější a celková synchronizace vývoje je tak narušena. Naproti tomu řada dětí, které zpočátku vykazují opoždění expresivní řeči, poměrně rychle dožene své vrstevníky.

## EPIDEMIOLOGIE VÝVOJOVÉ DYSFÁZIE

Odhad výskytu vývojové dysfázie úzce závisí na kritériích, která se použijí pro diagnózu. Čím tvrdší tato kritéria jsou, tím nižší bude přirozeně odhad výskytu poruchy. Proto je třeba údaje o výskytu vývojové dysfázie diskutovat vždy společně s kritérii, která byla použita pro diagnózu. Nejdůkladnější odhad výskytu vývojové dysfázie podali Tomblin et al. (1997), podle jejichž studie má dysfázie u dětí v roce před začátkem školní docházky (tj. pětiletých a mladších šestiletých) prevalenci 7,4 %. V této studii bylo ke stanovení diagnózy použito kombinovaného kritéria (Tomblin, Records, Zhang, 1996). Děti dostaly několik testů, z nichž byly získány výkonové skóry pro pět oblastí jazykových schopností: porozumění slovům, větám a textům a produkci slov a vět. Kritériem pro diagnózu vývojové dysfázie bylo, když dítě mělo alespoň dva z těchto skóre nižší než 1,25 směrodatné odchylky pod průměrem, a zároveň jejich nonverbální intelekt byl v rámci širší normy.

Studie Tomblina et al. (1997) měla oproti předcházejícím odhadům výskytu vývojové dysfázie zásadní přednost v tom, že postupovala epidemiologicky. Výskyt poruchy neodhadovala podle toho, kolik dětí se dostane do péče logopedů a jiných odborníků, ale vyšetřila rozsáhlý reprezentativní vzorek populace. Byly tak identifikovány i děti, které splňovaly diagnostická kritéria vývojové dysfázie, ale tuto diagnózu u nich nikdo nezjistil. Předchozí odhady výskytu dysfázie, založené na

klinických vzorcích, byly nižší (viz Leonard, 1998), protože zahrnovaly pouze děti, u nichž byl problém s jazykovým vývojem rozpoznán. Diagnózy a případné intervence se dostane jen těm dětem, u kterých je vývojová dysfázie zvláště nápadná a komplikovaná dalšími faktory. Běžný klinický vzorek dětí s dysfázií tedy poskytuje poněkud zkreslenou představu o povaze poruchy. Například závažné poruchy výslovnosti jsou téměř stejně časté u dětí s normálním jazykem a u dětí s vývojovou dysfázií (Shriberg, Tomblin, McSweeny, 1999). Protože jsou ale děti s poruchou řeči nápadnější a častěji se jim dostane detailní pozornosti logopedů, je u nich častěji diagnostikována vývojová dysfázie (Bishop, Hayiou-Thomas, 2008; Zhang, Tomblin, 2000). Vzniká tak dojem, že poruchy výslovnosti jsou u dětí s dysfázií častější než u normální populace. Lze tedy shrnout, že odhad výskytu vývojové dysfázie závisí na zvolených kritériích, ale že u více než 5 % dětí se objevují poměrně závažné problémy ve vícero oblastech jazykových schopností. Děti s těmito problémy ale poměrně často uniknou identifikaci a jsou považovány prostě za málomluvné, pomalé, akademicky slabé, případně za dyslektické. Je třeba zvyšovat povědomí pedagogů a klinických pracovníků o tom, že jazykový vývoj může být postižen, aniž by bylo přítomno výraznější narušení mluvené řeči.

### NARUŠENÍ SPECIFICKÝCH OBLASTÍ JAZYKA

V jazykovědě i v psychologii jazyka se rozlišuje řada aspektů jazykových schopností. Rozlišujeme například sémantiku, syntax a pragmatiku, tedy zhruba řečeno významové, strukturní a sociální aspekty jazyka. Specifičtější pak lze rozlišovat lexikon a gramatiku, a v gramatice pak fonologii, morfologii (tvarosloví) nebo větnou syntax (skladbu). Mluvíme-li o narušení jazyka, je nasnadě se ptát, jaké aspekty jazykového systému jsou narušeny více a jaké méně. To nám může prozradit více jak o povaze poruchy, tak o potřebách kompenzace a terapie u postižených dětí. Přitom definice vývojové dysfázie hovoří o poruše řeči nebo jazyka, ale přesnější povahu postižení nespecifikují. Pro charakteristiku poruchy je ale důležité vědět, které z aspektů jazykových schopností a řečového chování jsou nejvíce postiženy. Získané poruchy jazyka u dospělých (afázie) se často vyznačují právě tím, že je u nich výrazný rozdíl mezi více a méně postiženými částmi jazykového systému. U vývojové dysfázie je však situace jiná.

Děti s vývojovou dysfázií obvykle nemají tak jasně ohraničené postižení specifických jazykových funkcí, jako je tomu u afázií. Různé děti se liší v tom, jaké aspekty jejich jazyka jsou více nebo méně postiženy. Existují klasifikace dysfázie, které vyčleňují různé typy, ale klasifikační schémata se setkávají s obtížemi. Statistické klasifikační metody neposkytují spolehlivé výsledky a jejich výsledky neshodují s úsudky kliniků a klinickou zkušeností (Beitchman et al., 1989). Všeobecně přijímaná klasifikační schémata vykazují omezenou stabilitu, tj. řada dětí se přesouvá z jedné kategorie do jiné (viz např. Conti-Ramsden, Botting, 1999). Proto se věnuje pozornost hledání úloh, které by činily problémy všem dětem s vývojovou dysfázií bez ohledu na konkrétní obraz problémů u daného dítěte a zároveň byly snadno zvládnutelné pro děti bez dysfázie. Takové testy by mohly zpřesnit a urychlit diagnostiku vývojové dysfázie a učinit ji méně závislou na konkrétních projevech poruchy u daného dítěte. Proto se označují jako diagnostické markery vývojové dysfázie (Rice, 1997). Následující oddíl se detailně věnuje navrženým diagnostickým markerům.

Hledání diagnostických markerů vývojové dysfázie je motivováno usnadněním a sjednocením diagnostiky a zároveň souvisí s hledáním příčinných mechanismů, které se podílejí na vzniku této poruchy. Jako diagnostický marker jsou vhodné zejména úlohy, které jsou pro dysfatické děti zvláště obtížné. Jde tedy o úlohy, které nějak postihují nejslabší aspekty výkonu dětí. Je-li vývojové opoždění u dysfázie způsobeno selháním určitého konkrétního mechanismu či výkonového systému, lze očekávat, že tento systém bude vykazovat nejvýraznější postižení. Diagnostické markery se tedy obvykle stávají kandidáty na příčinnou úlohu v etiologii vývojové dysfázie.

K nejrozšířenějším domněnkám o původu vývojové dysfázie patří předpoklad o poruše centrálních mechanismů zpracování zvuku (central auditory processing disorder). Řada studií ukázala, že děti trpící vývojovou dysfázií mají problémy se sluchovou percepcí, zejména s diskriminací složitějších zvuků. Následný výzkum ukázal, že dysfatici mají největší problémy s diskriminací a detekcí sledu podnětů v čase, např. s detekcí mezer, tj. krátkých úseků ticha ve zvukovém signálu, a s vnímáním pořadí prezentace u rychle následujících sluchových podnětů (např. Tallal, Piercy, 1973; Tallal, Piercy, 1974; Tallal, Stark, Mellits, 1985). Tzv. test opakování (repetition test) lze považovat za první navržený diagnostický marker vývojové dysfázie. V tomto testu mají děti za úkol určovat, v jakém pořadí byly prezentovány slyšené tóny (např. Tallal, 1980). Hypotéza narušeného zpracování sluchových signálů tedy předpokládá, že u vývojové dysfázie je narušeno sluchové vnímání obecně. Jazyk je pak zřejmě narušen proto, že percepce složitých a rychlých zvukových signálů je důležitá pro rozlišování řečových zvuků. Narušení sluchového vnímání se projevuje i v integračních úlohách, jako například syntéza řeči z dichoticky prezentovaných slov (Dlouhá, Novák, Vokřál, 2007).

Naproti tomu existují přístupy, podle nichž je při vývojové dysfázii specificky narušeno pouze zpracování řečových zvuků, a nikoli rychlých zvukových signálů obecně. Přitom se připisuje větší úloha krátkodobé paměti pro fonologický materiál spíše než vnímání. Hraje zde zvláštní roli úloha opakování pseudoslov (non-word repetition task; viz např. Gathercole et al., 1994). Pseudoslova jsou vyslovitelné řetězce slabik, která odpovídají zvukové struktuře daného jazyka, ale nemají význam a nevykazují nápadnou podobnost s existujícími slovy. Při úloze slyší probandí pseudoslova, buď z nahrávky nebo od examinátora, kterému není vidět na rty, a mají za úkol je ihned opakovat. Úloha je citlivým klinickým markerem vývojové dysfázie, patrně nejobecněji přijímaným (např. Gathercole, Baddeley, 1990; Dollaghan, Campbell, 1998). Zároveň je výkon v úloze dobrým prediktorem velikosti slovní zásoby u dětí obecně (Gathercole, Baddeley, 1989). Narušené opakování pseudoslov u vývojové dysfázie však patrně není důsledkem jejich narušeného vnímání, protože děti s dysfázií, které mají v úloze problémy, dokážou nicméně spolehlivě posuzovat vzájemnou podobnost pseudoslov (Gathercole, Baddeley, 1990). Problémy s opakováním pseudoslov a s rozlišováním řečových zvuků se tedy nezdají být důsledkem narušeného vnímání řeči, jak by to předpokládaly přístupy přisuzující dysfázii poruše zpracování sluchového signálu. Obtíže s opakováním pseudoslov se jeví jako deficit krátkodobé paměti pro materiál fonologické povahy. Jelikož krátkodobá paměť hraje při zpracování komplexních informací velmi důležitou roli (proto se o ní často hovoří také jako o pracovní paměti, viz např. Baddeley, 1986), je možné, že porucha tohoto mecha-

nismu způsobuje obecné problémy se zpracováním a ukládáním řečových zvuků, a tak vede k vývojové dysfázii.

Vedle fonologické krátkodobé paměti byl jako diagnostický marker vývojové dysfázie navržen i test opakování vět. Výzkum normálního osvojování jazyka odhalil, že opakování vět je obtížnější u jazykově komplexnějších vět (Miller, 1973). Conti-Ramsdenová, Bottingová a Faragher (2001) testovali opakování vět u dětí s SLI a zjistili, že úloha opakování vět je citlivým ukazatelem vývojové dysfázie. Ve své studii ji porovnávali se třemi dalšími navrženými markery poruchy (opakováním pseudoslov, používáním morfologického značení minulého času a 3. osoby přítomného času) a úloha imitace vět se prokázala jako nejcitlivější, i když výsledky všech markerů byly podobné.

Další navržený diagnostický marker vývojové dysfázie se mnohem výrazněji opírá o vyšší úroveň jazykové struktury než je úroveň fonologická. Jedná se o úroveň morfologickou, případně morfosyntaktickou. Studie anglofonních dysfatických dětí zaznamenaly, že při dysfázii děti často vynechávají koncovky slovesných tvarů 3. osoby sg. a minulého času, spon, pomocných sloves a modálních sloves (Leonard et al., 1992; Rice, Wexler, Cleave, 1995). Děti například říkají věty jako „He play.“ místo „He plays.“ nebo „He played.“ nebo „She little/running“ místo „She is little/running“. Na základě těchto pozorování vznikla hypotéza, že děti s vývojovou dysfázíí mají zvláštní problémy s některými aspekty gramatiky, zejména s realizací mluvnické shody podmětu s přísudkem, mluvnického času a dalších aspektů tvarosloví a skladby, které se projevují při používání pomocných a plnovýznamových sloves. Úlohy testující různé aspekty zvládnutí slovesné morfologie jsou rovněž používány jako diagnostický marker (Rice, Wexler, 2001).

Z hlediska etiologie existují dva pohledy na narušenou morfologii sloves u dysfatických. Leonard (1989) navrhl hypotézu, podle které si děti s vývojovou dysfázíí osvojí systém časování sloves nedokonale, protože morfémy používané k časování mají „malou fonetickou substanci“, tedy jsou relativně špatně rozpoznatelné v řeči. Děti s dysfázíí mají narušené vnímání řeči, což vede ke špatnému osvojování morfologie a v důsledku k vytvoření atypické reprezentace jazykového systému u postižených dětí. Druhá perspektiva nepovažuje gramatické symptomy u dysfatických za nepřímý důsledek narušeného vnímání, ale za přímý důsledek narušení mozkových mechanismů zodpovědných za reprezentaci a osvojování gramatických kategorií a pravidel. Gopniková (Gopnik, 1990; Gopnik, Crago, 1991) navrhla tzv. hypotézu rysové slepoty (feature blindness), podle níž děti s vývojovou dysfázíí nedokážou reprezentovat aspekty gramatiky jako čas, číslo nebo rod, které zodpovídají za správné použití morfologie. Riceová a Wexler (Rice et al., 1995; Rice, Wexler, 1996) vyslovili předpoklad, že při vývojové dysfázii se nedostatečně vyvine reprezentace systému mluvnického času a gramatický systém dysfatických zůstává na úrovni mladších dětí, u nichž jsou deficity mluvnického času normální. Existují i další hypotézy, které poruchy gramatiky při vývojové dysfázii přisuzují jiným deficitům jazykového systému (Clahsen, 1989). Jako další možný projev specifických poruch gramatického systému u dysfatických se uvádí také vynechávání členů a vypouštění větných podmětů v jazycích, které nevyjádřený podmět neumožňují, např. v angličtině a francouzštině.

Existuje shoda v tom, že zejména v angličtině jsou poruchy slovesné morfologie spolehlivým ukazatelem vývojové dysfázie, ale o příčinných mechanismech těchto poruch se diskutuje. Děti s vývojovou dysfázíí vypouštějí gramatické morfémy častěji než mladší normální děti srovnatelné svou jazykovou úrovní s dysfatickými (Steckol, Leonard, 1979; Rice, Wexler, Hershberger, 1998). Žádné z navržených

teoretických zdůvodnění ovšem není plně konzistentní s existujícími nálezy. Hypotéza nízké fonetické substance nedokáže vysvětlit, proč dysfatické děti v angličtině mají velké problémy s koncovkou -s, když jde o morfém 3. osoby jednotného čísla, ale mají mnohem menší problémy se zvukově shodnými morfémy plurálu nebo přivlastňovacího pádu (Rice, Wexler, Hershberger, 1998). Kdyby byla obtížnost sluchové detekce morfémů hlavní příčinou jejich chybného osvojení, očekávali bychom postižení u všech morfémů se srovnatelnými fonetickými vlastnostmi. Hypotézy počítající se specifickým narušením gramatického systému narážejí na to, že neexistují všeobecně přijímané teorie o struktuře a povaze reprezentace gramatiky. Zároveň se vývojová porucha jazyka projevuje jinak v různých jazycích. Morfémy vyjadřující mluvnický čas a shodu podmětu s přísudkem jsou ve srovnání s angličtinou narušeny podstatně méně u dysfatických dětí v jazycích, kde je morfologie sloves bohatší (Clahsen, Dalalakis, 1999; Bortolini et al., 2002; Bedore, Leonard, 2001).

Koncentrace na projevy vývojové dysfázie na úrovni gramatické struktury jazyka přinesla řadu přínosných pozorování. Víme, že v angličtině jsou především narušeny morfémy vyjadřující mluvnickou shodu a čas, obecně časování sloves. V dalších jazycích se jedná o členy nebo příklonky (Hamann et al., 2003; Paradis, Crago, Genesee, 2003), tj. nepřízvučná zájmena a pomocná slovesa, která se v některých jazycích kladou na zvláštní místo ve větě a platí pro ně specifická pravidla (např. v české větě „Přinesl jsem mu ho včera.“ je zvýrazněná část tvořena příklonkami). Tyto nálezy naznačují, že porucha může selektivně zasáhnout poměrně specifické aspekty gramatické struktury konkrétního jazyka. Podle některých autorů jde spíše než o narušenou reprezentaci gramatiky o důsledek problémů se zpracováním složitějších jazykových struktur, takže děti mají problémy obecně se složitějšími aspekty gramatiky daného jazyka (Hayiou-Thomas, Bishop, Plunkett, 2004; Grela, 2003). Tomu ovšem neodpovídá selektivita postižení, kdy je určitá úzká skupina gramatických jevů postižena výrazněji než jiné jevy. V každém případě ale stojí za to věnovat pozornost specifickým gramatickým příznakům dysfázie v jednotlivých jazycích, protože se ukazují jako citlivé ukazatele poruch jazykového systému. Zároveň mohou naznačit, které oblasti gramatiky jsou nejnáchylnější k poškození a tedy patrně nejkomplicovanější z hlediska biologických systémů zajišťujících jazykové mechanismy.

Poslední skupina hypotéz o původu vývojové dysfázie není spojena s žádným specifickým diagnostickým markerem. Jedná se o přístup, podle kterého je vývojová dysfázie projevem obecného omezení kognitivních schopností. Zastánci tohoto pojetí přikládají velkou roli psychometrickému g-faktoru, tedy zhruba řečeno obecné inteligenci, resp. dimenzi schopností, která ovlivňuje výkon ve všech kognitivních úlohách. Plomin a Kavasová (2005) na základě genetických dokladů prosazují tezi, že specifické poruchy učení (včetně vývojové dysfázie) se ve skutečnosti do značné míry překrývají a jsou způsobovány podobnými genetickými mechanismy. Mechanismy zodpovědné za vznik poruch jsou podle nich navíc shodné s mechanismy, jež zodpovídají za normální variabilitu, tedy za běžné rozdíly mezi lidmi. Podle tohoto modelu neexistuje zásadní rozdíl mezi biologickými předpoklady pro jazyk a nonverbální intelekt. Poruchy učení z tohoto pohledu představují snížení obecné inteligence, které se z nějakých nespecifikovaných důvodů projevuje především v jedné konkrétní oblasti, například u vývojové dysfázie v oblasti jazyka. Protože argumentace pro tento model se opírá o genetický výzkum, zmiňuje se o něm podrobněji následující oddíl.

Jako prototyp organických poruch jazykové komunikace se často chápou afázie. U těch je obvykle možné spolehlivé určení fyzických příčin poruchy a k učebnicovým znalostem patří vztah mezi lézemi na určitých místech mozku a symptomy jazykového poškození. Toho lze využívat i při studiu fungování jazykového systému: pokud se například při narušení určité mozkové struktury vždy objeví dva různé charakteristické projevy v jazyce, svědčí to o funkční spřízněnosti těchto projevů. U dětí s vývojovou dysfázií ovšem takový postup není možný. Existují sice náznaky odchylek ve stavbě mozku u dysfaticů, ale nálezy nejsou jednoznačné (viz např. De Fossé et al., 2004). U vývojové dysfázie je tedy obtížné usuzovat na kauzální spřízněnost různých projevů poruchy na základě neurologických nálezů. Existuje však jiná možnost, jak studovat biologickou spřízněnost mezi různými aspekty narušení kognitivních mechanismů u dysfázie: jedná se o studium genetických faktorů.

Řada studií vývojové dysfázie zaznamenala, že porucha má tendenci hromadit se v rodinách, a existuje řada replikací tohoto nálezu (Rice, Haney, Wexler, 1998; Tallal et al., 2001; Stromswold, 1998). To naznačuje genetické vlivy na etiologii dysfázie. Hromadění v rodinách by ovšem mohlo být také důsledkem sdílených podmínek nebo výchovného vlivu rodičů. Silnější doklady o dědičnosti jazykových poruch proto pocházejí ze studií dvojčat. Dalším důvodem, proč pátrat po genetických faktorech, je příbuznost vývojové dysfázie s dyslexií. Genetické vlivy na vznik dyslexie jsou přitom dobře doložené (např. Gayán, Olson, 2001). Genetice vývojové dysfázie se proto v posledních patnácti letech věnuje stále více pozornosti.

Dědičnost poruch a psychických vlastností lze zkoumat jak studiem rodičů a jejich potomků, tak zejména studiem dvojčat. U studií dvojčat se využívá rozdílů mezi jednovaječnými a dvojevaječnými dvojčaty. Je-li určitý rys dědičný, měla by si být jednovaječná dvojčata v páru v průměru více podobná než dvojevaječná. U jednovaječných dvojčat lze tedy např. očekávat vyšší korelaci mezi skóry v kvantitativních rysech. Analýza párů dvojčat umožňuje i odhadnout vlivy sdíleného prostředí a nesdíleného prostředí. Podrobnější analýzy dále dovolují zjistit, do jaké míry jsou dva různé dědičné rysy ovlivněny stejnými genetickými faktory: tzv. genetickou korelací.

Genetické výzkumy se ukazují jako významné vodítko při studiu etiologie vývojové dysfázie. Genetické studie například přinesly doklady, které vyvracejí hypotézu o narušení sluchové percepce jako kauzálním faktoru při vzniku vývojové dysfázie. Bishopová et al. (1999) zkoumali výkon dysfatických i typických dětí v úloze opakování tónových sekvencí a v úloze opakování pseudoslov, tedy ve dvou potenciálních diagnostických markerech dysfázie. Zjistili vysoký podíl dědičnosti na výkonu v opakování pseudoslov, ale žádný dědičný vliv na výkon ve sluchově-percepční úloze opakování. Výsledky nasvědčovaly tomu, že na kvalitu sluchového vnímání má vliv zejména sdílené prostředí dvojčat. Naopak úloha opakování pseudoslov je zjevně ovlivněna genetickými faktory. Výsledky v opakování pseudoslov a opakování tónových sekvencí navíc neukázaly bližší vztah mezi těmito dvěma měřítky. To je v rozporu s teorií narušeného zpracování sluchového signálu, podle níž by problémy s opakováním pseudoslov měly být důsledkem narušeného sluchového vnímání. Studie ovšem ukázala, že děti s vývojovou dysfázií mívají zhoršený výkon ve sluchově-percepčním testu opakování. Narušené sluchové vnímání se tedy zdá být rizikovým faktorem environmentálního původu, který zvyšuje



pravděpodobnost, že dítě bude trpět jazykovou poruchou. Jelikož ale dysfázie jako taková je dědičná, je k jejímu vzniku zapotřebí dalších, genetických faktorů, které neovlivňují sluchovou percepci, ale mají vliv na fonologickou paměť.

Vysoká míra dědičnosti výkonu v úloze opakování pseudoslov byla zjištěna i v dalších studiích (Bishop, North, Donlan, 1996). Vypadá to tedy, že poruchy fonologické krátkodobé paměti jsou rozhodujícím faktorem v etiologii vývojové dysfázie. Avšak ne jediným. Bishopová et al. (2006) zkoumali, nakolik dědičné faktory ovlivňují výkon v úloze opakování slov a v testu používání morfologie mluvnického času. Zjistili významný vliv dědičných faktorů u obou těchto úloh; ovšem jednalo se o různé faktory, genetická korelace těchto charakteristik byla nízká. Opakování pseudoslov je tedy ovlivňováno jinými genetickými faktory než slovesná morfologie. Oba tyto aspekty jazykových schopností se ovšem významně podílejí na vzniku SLI.

Genetické nálezy tedy svědčí o tom, že na narušení jazykových schopností při vývojové dysfázii a poruchách jazyka obecně se podílí vícero faktorů. To by mohlo vysvětlit i velkou variabilitu projevů jazykových poruch. Newburyová, Bishopová a Monaco (2005) navrhli model, podle něhož se na vzniku vývojové dysfázie v typických případech podílejí tři hlavní faktory, dva genetické a jeden vliv prostředí. Jedná se o dědičné vlivy na fonologickou krátkodobou paměť a morfologii slovesného času a o vlivy prostředí na sluchové diskriminační schopnosti. Model vysvětluje, že u významné části dětí s dysfázií se objevují problémy v těchto třech oblastech. To, že u dětí s dysfázií se často vyskytují poruchy sluchového vnímání, je podle tohoto modelu důsledkem faktu, že samotné dědičné předpoklady vedou jen k mírnějšímu narušení jazykového vývoje, které nemusí dosáhnout klinicky signifikantní závažnosti a není tedy diagnostikováno. Pouze v kombinaci s vlivy prostředí na sluchovou percepci, patrně pre- a perinatálními, dojde k tak závažnému narušení, že se rozvine vývojová dysfázie. Model může zároveň vysvětlit variabilitu v příznacích dysfázie a fakt, že ne všechny děti s poruchou vykazují problémy ve všech uvedených oblastech. Každý ze tří uvedených faktorů představuje riziko a v kombinaci s určitými dalšími, zatím neznámými faktory, může dojít k rozvinutí nápadné a klinicky signifikantní poruchy jazyka.

Jak již bylo zmíněno, Plomin a Kovasová (2005) zastávají názor, že specifické poruchy učení jsou důsledkem omezení obecných kognitivních schopností. Řadu svých argumentů opírají o genetické studie. Například Vidingová et al. (Viding et al., 2003) sledovali vztah mezi poruchou jazyka a nonverbální inteligencí u čtyřletých dvojčat. Zjistili, že dvojčata dětí s nízkými jazykovými schopnostmi měla často snížené nonverbální kognitivní schopnosti, a že tento výsledek byl výrazně častější u jednovaječných dvojčat než u dvojvaječných. To nasvědčuje, že verbální a nonverbální schopnosti u těchto dětí jsou ovlivněny stejnými dědičnými vlivy. Podobně Colledgeová et al. (Colledge et al., 2002) sledovali genetickou korelaci mezi verbálními a nonverbálními schopnostmi u čtyřletých dvojčat, v tomto případě bez ohledu na to, zda se jednalo o normální děti nebo děti s dysfázií. Studie ukázala, že asi polovina dědičných faktorů, které ovlivňují jazykové schopnosti, rovněž ovlivňuje nonverbální inteligenci. Výsledky těchto dvou studií je ovšem třeba interpretovat opatrně. V obou studiích byly jako měřítko jazykových schopností použity souborné skóry z více než deseti velmi různorodých úloh, které sledovaly nejrůznější oblasti jazyka. Takový souborný skór potlačuje specifické aspekty jazykových schopností; pokud jsou různé jazykové úlohy ovlivněny různými genetickými vlivy, v souborném skóru se žádné dědičné vlivy neprojeví. Naopak se v něm projeví dědičné vlivy, které jsou společné široké škále verbálních a nonver-

bálních schopností. Výsledky tedy mohou nadhodnocovat genetickou spřízněnost mezi verbálními a nonverbálními schopnostmi.

Vedle studií dvojčat se ve výzkumu vývojové dysfázie věnuje pozornost také hledání konkrétních genů, které se mohou podílet na etiologii poruchy. Donedávna se nepodařilo identifikovat žádný gen, který by měl vliv na vznik vývojové dysfázie. Některé studie identifikovaly místa na chromozomech, v jejichž okolí se takové geny patrně nacházejí (O'Brien et al., 2003; SLI Consortium, 2002; SLI Consortium, 2004), ale konkrétní geny a jimi kódované bílkoviny nalezeny nebyly.

Velká pozornost byla věnována rodině, která je v literatuře známa pod iniciálami KE. Asi polovina členů této rodiny trpí nápadnou poruchou, při níž jsou postiženy řečová motorika a zároveň jazykové schopnosti. Rozšíření této poruchy v rodině naznačovalo, že jde o poruchu s autozomálním dominantním módem šíření. Podařilo se identifikovat gen, který je u postižených členů rodiny zmutován, a zjistit, jakou kóduje bílkovinu (Lai et al., 2001). Postižený gen je označován jako FOXP2. Studie exprese tohoto genu zjistily, že gen se účastní mimo jiné stavby mozku a je aktivní v embryonálním stádiu při migraci neuronů do mozkové kůry (viz Fisher, 2005). Gen FOXP2 tak představuje případovou studii propojení mezi konkrétním genem, jeho účinkem na nervový aparát a projevy v chování a schopnostech. Nepotvrdilo se však, že by se FOXP2 podílel na vzniku vývojové dysfázie (Meaburn et al., 2002). V listopadu 2008 byl publikován první nález asociace konkrétního genu s vývojovou dysfázií: jedná se o gen CNTNAP2 (Vernes et al., 2008). Je zajímavé, že aktivita tohoto genu je ovlivňována genem FOXP2; vliv FOXP2 na poruchu jazyka tedy zřejmě souvisí s mechanismem zapojeným ve vzniku SLI, i když samotný FOXP2 je při dysfázii v pořádku.

Lze shrnout, že studium genetiky vývojové dysfázie již přineslo významné náhledy do etiologických mechanismů vývojové dysfázie a že představuje slibný směr pro další výzkum. Vývojová dysfázie podle těchto studií ovlivňuje vícero genetických faktorů i vlivů prostředí. Žádný s předpokládaných etiologických mechanismů nelze označit za výlučnou nebo hlavní příčinu vývojové dysfázie, ale hlavní navržené etiologické mechanismy, tedy narušení fonologické paměti, narušené zvládání slovesné flexe a poruchy sluchové diskriminace, patří zřejmě k významným předpokladům vzniku dysfázie. Zřejmě se však nejedná o nezbytné předpoklady, a jen některé z těchto předpokladů jsou dědičné.

## DYSFÁZIE A DYSLEXIE

Pro praxi je důležitá otázka, zda a do jaké míry se překrývají vývojová dysfázie a dyslexie. Existuje řada dokladů o tom, že obě poruchy spolu souvisejí, ale výzkum rovněž nasvědčuje tomu, že u každé z těchto poruch se objevují specifické problémy, které se u druhé z nich nevyskytují. V každém případě lze za překonanou považovat představu, že dyslexie je důsledkem poruch zrakového vnímání a rozlišování (Mikulajová, 2008). Vztah mezi dyslexií a vývojovou dysfázií byl doložen v genetických studiích. Bylo například zjištěno, že mezi rodiči dětí s poruchami jazyka a řeči je zvýšený počet lidí s historií dyslexie (Lewis, 1992; Flax et al., 2003). Na druhou stranu genetické studie zatím nenaznačily vazbu dyslexie a dysfázie na stejná místa na genomu. To sice není silný argument pro jejich nezávislost (Fisher, DeFries, 2002), ale naznačuje to, že etiologicky jsou obě poruchy do určité míry odlišné.

Pro děti s dyslexií jsou typické obtíže s fonologickými procesy (viz např. Stanovich, Siegel, 1996). To je jeden se styčných bodů s vývojovou dysfázií, kde je

obvykle postižena zejména fonologická paměť v úloze opakování pseudoslov. Je ovšem třeba brát v úvahu, že úlohy používané k diagnostice fonologických problémů u dyslexie kladou důraz na jiné aspekty fonologických procesů než fonologické diagnostické markery vývojové dysfázie. Jedná se zejména o úlohy zjišťující schopnost segmentovat slova na jednotlivé hlásky nebo posuzovat podobnost slov na základě shody jednotlivých segmentů. Lze předpokládat, že uvědomělá segmentace slov a manipulace s jejich slovesnou strukturou jsou obtížnější než opakování pseudoslov. Dyslexie by tak mohla představovat mírnější formu postižení fonologických procesů než dysfázie a projevovat se pouze v relativně obtížných úlohách, např. právě segmentačních. Vztah mezi opakováním pseudoslov a čtenářskými obtížemi je ovšem zřejmě komplikovanější. Například mezi opakováním pseudoslov a čtením pseudoslov byla nalezena výraznější korelace jen ve vzorku dysfatických dětí, ale ne mezi normálními dětmi (Bishop, 2001).

V literatuře se již poměrně dávno objevily návrhy chápat dysfázii a dyslexii jako dva různé závažné projevy téže poruchy (Kamhi, Catts, 1986). Novější výzkum ovšem naznačuje, že se jedná o částečně samostatné poruchy (Catts, Adlof, Hogan, Weismer, 2005). Bishopová a Snowlingová předložily komplexnější model vztahu mezi těmito dvěma poruchami (Bishop, Snowling, 2004). Podle tohoto modelu mohou být nezávisle na sobě narušeny fonologické schopnosti a schopnosti sémantické, tj. slovní zásoba a schopnost zpracovávat významovou informaci. Typičtí dyslektici mají narušeny pouze fonologické procesy. Děti s vývojovou dysfázií mají narušeny jak fonologické, tak sémantické procesy. Pokud jsou narušeny pouze sémantické procesy, může být výsledkem profil tzv. opožděných čtenářů, tj. dětí, které špatně rozumějí čtenému textu, i když nemají problémy s dekodováním fonologické struktury (Shankweiler et al., 1999; Stothard, Hulme, 1995). Děti s převahou problémů v sémantické oblasti mohou splnit i diagnostická kritéria pro vývojovou dysfázii, bude se ale spíše jednat o mírnější případy, které často zůstanou neidentifikovány (Nation et al., 2004). Teze o narušení sémantických aspektů jazyka coby jednom z příčinných mechanismů dysfázie ovšem představuje určitý rozpor s nálezy na poli vývojové dysfázie. Dysfatici mají problémy se všemi aspekty jazyka, včetně sémantiky, ale sémantické problémy nebyly u dětí s dysfázií identifikovány jako oblast primárního postižení. Teprve další výzkum ukáže, zda postižení sémantiky (zejména slovní zásoby a verbální paměti) představuje další možné primární postižení při vývojové dysfázii, nebo zda děti s těmito problémy jsou tytéž děti, které se při výzkumu dysfázie vyznačují zejména syntakticko-morfologickými problémy.

Dvoudimenzionální model Bishopové a Snowlingové má podobnou logiku jako zmiňovaný model vývojové dysfázie, který chápe dysfázii jako důsledek kombinace rizikových faktorů (Newbury et al., 2005). Poruchy v této perspektivě nejsou chápány jako důsledky jedné hlavní příčiny, ale kombinace příčin. Příbuzné poruchy přitom mohou sdílet některé z příčinných mechanismů, ale v jiných mechanismech se rozcházet. Tak lze chápat dysfázii a dyslexii jako spřízněné poruchy a přitom mít na vědomí, že jejich mechanismy nejsou shodné a postihují různé oblasti jazykového systému.

## VÝVOJOVÁ DYSFÁZIE A VÝVOJOVÉ PROCESY

Vývojová dysfázie je bezpochyby vývojová porucha, při níž nějaký zatím neznámý organický deficit způsobuje, že jazykové schopnosti postižených dětí se nevyvíjí očekávaným způsobem. Lze považovat za doložené, že významnou úlohu při vzniku

vývojové dysfázie hraje narušení schopnosti zpracovávat fonologickou informaci, zejména krátkodobé fonologické paměti. Zároveň ale tento deficit nelze označit za jedinou nebo hlavní příčinu dysfázie. Podle modelu Newburyové, Bishopové a Monaca (2005) existují u typických případů vývojové dysfázie tři hlavní příčiny: geneticky podmíněné narušení fonologie, geneticky podmíněné narušení morfolo- gických a syntaktických schopností a prostředím podmíněná porucha sluchového vnímání. Z těchto tří oblastí je relativně nejméně prozkoumáno narušení morfo- logie a syntaxe, tedy gramatických schopností. Genetické studie ukazují, že jejich narušení je způsobeno jinými dědičnými faktory než narušení fonologických procesů. Fenotyp gramatické poruchy ovšem ještě není dobře definován, nevíme, co všechno je těmito schopnostmi postiženo. Navíc je třeba zjistit, jakou povahu má narušení gramatiky v jiných jazycích než v angličtině. Pro praxi je důležité brát v úvahu, že čím jsou děti starší, tím častěji se setkávají s gramaticky komplexním jazykem. Závažnost poruchy gramatických schopností tak může s věkem vzrůstat, místo aby se kompenzovala. Jedná se tedy o důležitou oblast výzkumu.

## LITERATURA

- Aram, D. M., Morris, R., Hall, N. E. (1993): Clinical and research congruence in identifying children with specific language impairment. *Journal of Speech and Hearing Research* 36, 580–591.
- Baddeley, A. (1986): *Working memory*. New York, Oxford University Press.
- Bedore, L. M., Leonard, L. B. (2001): Grammatical morphology deficits in Spanish-speaking children with specific language impairment. *Journal of Speech, Language and Hearing Research*, 44, 905–924.
- Beitchman, J. H., Hood, J., Rochon, J., Peterson, M., Mantini, T., Majumdar, S. (1989): Empirical classification of speech/language impairment in children. I. Identification of speech/language categories. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* 28, 112–117.
- Bishop, D. V. M. (2001): Genetic influences on language impairment and literacy problems in children: same or different? *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 42, 189–198.
- Bishop, D. V. M., Adams, C. V., Norbury, C. F. (2006): Distinct genetic influences on grammar and phonological short-term memory deficits: evidence from 6-year-old twins. *Genes, Brain and Behavior* 5, 158–169.
- Bishop, D. V. M., Bishop, S. J., Bright, P., James, C., Delaney, T., Tallal, P. (1999): Different origin of auditory and phonological processing problems in children with language impairment: evidence from a twin study. *Journal of Speech, Language and Hearing Research* 42, 155–168.
- Bishop, D. V. M., Hayiou-Thomas, M. E. (2008): Heritability of specific language impairment depends on diagnostic criteria. *Genes, Brain and Behavior* 7, 365–372.
- Bishop, D. V. M., North, T., Donlan, C. (1996): Nonword repetition as a behavioural marker for inherited language impairment: Evidence from a twin study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 37, 391–403.
- Bishop, D. V. M., Snowling, M. J. (2004): Developmental dyslexia and specific language impairment: same or different? *Psychological Bulletin* 130, 858–886.
- Bortolini, U., Caselli, C. M., Deevy, P., Leonard, L. B. (2002): Specific language impairment in Italian: The first steps in the search for a clinical marker. *International Journal of Language and Communication Disorders* 37, 77–93.
- Caselli, M. C., Monaco, L., Trasciani, M., Vicari, S. (2008): Language in Italian children with Down syndrome and with specific language impairment. *Neuropsychology* 22, 27–35.
- Catts, H. W., Adlof, S. M., Hogan, T. P., Weismer, S. E. (2005): Are specific language impairment and dyslexia distinct disorders? *Journal of Speech, Language and Hearing Research* 48, 1378–1396.
- Clahsen, H. (1989): The grammatical characterization of developmental dysphasia. *Linguistics* 27, 897–920.
- Clahsen, H., Dalalakis, J. (1999): Tense and agreement in Greek SLI: A case study. *Essex Research Reports in Linguistics* 24, 1–25.
- Colledge, E., Bishop, D. V. M., Kooppen-Schomerus, G., Price, T. S., Happé, F. G. E., Eley, T. C., et al. (2002): The structure of language abilities

- at 4 years: A twin study. *Developmental Psychology* 38, 749–757.
- Conti-Ramsden, G., Botting, N. (1999): Classification of children with specific language impairment: longitudinal considerations. *Journal of Speech, Language and Hearing Research* 42, 1195–1204.
- Conti-Ramsden, G., Botting, N., Farragher, B. (2001): Psycholinguistic markers for specific language impairment (SLI). *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 42, 741–748.
- De Fossé, L., Hodge, S. M., Makris, N., Kennedy, D. N., Caviness, V. S., McGrath, L., et al. (2004): Language-association cortex asymmetry in autism and specific language impairment. *Annals of Neurology* 56, 757–766.
- Dlouhá, O., Novák, A., Vokřál, J. (2007): Central auditory processing disorder (capd) in children with specific language impairment (SLI): central auditory tests. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 71, 903–907.
- Dollaghan, C., Campbell, T. F. (1998): Nonword repetition and child language impairment. *Journal of Speech, Language and Hearing Research* 41, 1136–1146.
- Fisher, S. E. (2005): Dissection of molecular mechanisms underlying speech and language disorders. *Applied Psycholinguistics* 26, 111–128.
- Fisher, S. E., DeFries, J. C. (2002): Developmental dyslexia: genetic dissection of a complex cognitive trait. *Nature Reviews Neuroscience* 3, 767–780.
- Flax, J. F., Realpe-Bonilla, T., Hirsch, L. S., Brzustowicz, L. M., Bartlett, C. W., Tallal, P. (2003): Specific language impairment in families: Evidence for co-occurrence with reading impairments. *Journal of Speech, Language and Hearing Research* 46, 530–543.
- Gathercole, S. E., Baddeley, A. D. (1989): Evaluation of the role of phonological stm in the development of vocabulary in children: A longitudinal study. *Journal of Memory and Language* 28, 200–213.
- Gathercole, S. E., Baddeley, A. D. (1990): Phonological memory deficits in language disordered children: Is there a causal connection? *Journal of Memory and Language* 29, 336–360.
- Gathercole, S. E., Willis, C. S., Baddeley, A. D., Emslie, H. (1994): The children's test of nonword repetition: a test of phonological working memory. *Memory* 2, 103–127.
- Gayán, J., Olson, R. K. (2001): Genetic and environmental influences on orthographic and phonological skills in children with reading disabilities. *Developmental Neuropsychology* 20(2), 483–507.
- Gopnik, M. (1990): Genetic basis of grammar defect. *Nature*, 347, 26.
- Gopnik, M., Crago, M. B. (1991): Familial aggregation of a developmental language disorder. *Cognition* 39, 1–50.
- Grela, B. G. (2003): The omission of subject arguments in children with specific language impairment. *Clin Linguist Phon* 17, 153–169.
- Hamann, C., Ohayon, S., Dubé, S., Frauenfelder, U. H., Rizzi, L., Starke, M., et al. (2003): Aspects of grammatical development in young french children with SLI. *Developmental Science* 6, 151–158.
- Hayiou-Thomas, M. E., Bishop, D. V. M., Plunkett, K. (2004): Simulating SLI: General cognitive processing stressors can produce a specific linguistic profile. *Journal of Speech, Language and Hearing Research* 47, 1347–1362.
- Kamhi, A. G., Catts, H. W. (1986): Toward an understanding of developmental language and reading disorders. *J Speech Hear Disord* 51, 337–347.
- Škodová, E., Jedlička, I. (2003): *Klinická logopedie*. Praha, Portál.
- Lai, C. S. L., Fisher, S. E., Hurst, J. A., Vargha-Khadem, F., Monaco, A. P. (2001): A forkhead-domain gene is mutated in a severe speech and language disorder. *Nature*, 413, 519–523.
- Laws, G., Bishop, D. V. M. (2003): A comparison of language abilities in adolescents with down syndrome and children with specific language impairment. *Journal of Speech, Language and Hearing Research* 46, 1324–1339.
- Leonard, L. B. (1989): Language learnability and specific language impairment in children. *Applied Psycholinguistics* 10, 179–202.
- Leonard, L. B. (1998): *Children with specific language impairment*. Cambridge, MA: MIT Press.
- Leonard, L. B., Bortolini, U., Caselli, M. C., McGregor, K. K., Sabbadini, L. (1992): Morphological deficits in children with specific language impairment: The status of features in the underlying grammar. *Language Acquisition* 2, 151–179.
- Lewis, B. A. (1992): Pedigree analysis of children with phonology disorders. *Journal of Learning Disability* 25, 586–597.
- Meaburn, E., Dale, P. S., Craig, I. W.,

- Plomin, R. (2002): Language-impaired children: No sign of the FOXP2 mutation. *Neuroreport* 13, 1075–1077.
- Mikulajová, M. (2008): Možnosti ranej predikcie vývinových porúch písanej reči. *Československá psychologie* 52, 59–69.
- Mikulajová, M., Rafajdusová, I. (1993): Vývinová dysfázia : špecificky narušený vývin reči. Bratislava: Dialog.
- Miller, J. F. (1973): Sentence imitation in pre-school children. *Language and Speech*, 16, 1–14.
- MKN10. (2006): Mezinárodní statistická klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů. Praha, Grada.
- Nation, K., Clarke, P., Marshall, C. M., Durand, M. (2004): Hidden language impairments in children: parallels between poor reading comprehension and specific language impairment? *Journal of Speech, Language and Hearing Research* 47, 199–211.
- Newbury, D. F., Bishop, D. V., Monaco, A. P. (2005): Genetic influences on language impairment and phonological short-term memory. *Trends In Cognitive Sciences* 9, 528–534.
- Newbury, D. F., Bonora, E., Lamb, J. A., Fisher, S. E., La, C. S. L., Baird, G., et al. (2002): FOXP2 is not a major susceptibility gene for autism or specific language impairment. *American Journal of Human Genetics* 70, 1318–1327.
- O'Brien, E. K., Zhang, X., Nishimura, C., Tomblin, J. B., Murray, J. C. (2003): Association of specific language impairment (SLI) to the region of 7q31. *American Journal of Human Genetics* 72, 1536–43.
- Paradis, J., Crago, M., Genesee, F. (2003): Object clitics as a clinical marker of SLI in French: Evidence from French-English bilingual children. In: B. Beachley, A. Brown, F. Conlin (Eds.): *Proceedings of the 27th annual Boston university conference on language development* Somerville, MA: Cascadilla Press, 638–349.
- Plomin, R., Kovas, Y. (2005): Generalist genes and learning disabilities. *Psychological Bulletin* 131, 592–617.
- Rescorla, L. (2002): Language and reading outcomes to age 9 in late-talking toddlers. *J Speech Lang Hear Res* 45, 360–371.
- Rice, M. L. (1997): Specific language impairments: In search of diagnostic markers and genetic contributions. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews* 3, 350–357.
- Rice, M. L. (2003): A unified model of specific and general language delay: Grammatical tense as a clinical marker of unexpected variation. In: Y. Levy, J. Schaeffer (Eds.): *Language competence across populations: Towards a definition of SLI*. Lawrence Erlbaum.
- Rice, M. L. (2006): Children with specific language impairment: Bridging the genetic and developmental perspectives. In Blackwell handbook of language development. Oxford, England: Blackwell, 411–431.
- Rice, M. L., Haney, K. R., Wexler, K. (1998): Family histories of children with SLI who show extended optional infinitives. *Journal of Speech, Language and Hearing Research* 41, 419–432.
- Rice, M. L., Tomblin, J. B., Hoffman, L., Richman, W. A., Marquis, J. (2004): Grammatical tense deficits in children with SLI and nonspecific language impairment: Relationships with nonverbal IQ over time. *Journal of Speech, Language and Hearing Research* 47, 816–834.
- Rice, M. L., Wexler, K. (1996): Toward tense as a clinical marker of specific language impairment in english-speaking children. *Journal of Speech, Language and Hearing Research* 39, 1239–1257.
- Rice, M. L., Wexler, K. (2001): Test of early grammatical impairment. Austin, TX: Psychological Corporation.
- Rice, M. L., Wexler, K., Cleave, P. (1995): Specific language impairment as a period of extended optional infinitive. *Journal of Speech, Language and Hearing Research* 38, 850–863.
- Rice, M. L., Wexler, K., Hershberger, S. (1998): Tense over time: The longitudinal course of tense acquisition in children with specific language impairment. *Journal of Speech, Language and Hearing Research* 41, 1412–1431.
- Shankweiler, D., Lundquist, E., Katz, L., Stuebing, K. K., Fletcher, J. M., Brady, S., et al. (1999): Comprehension and decoding: Patterns of association in children with reading difficulties. *Scientific Studies of Reading* 3, 69–94.
- Shriberg, L. D., Tomblin, J. B., McSweeney, J. L. (1999): Prevalence of speech delay in 6-year-old children and comorbidity with language impairment. *Journal of Speech, Language and Hearing Research* 42, 1461–1481.
- SLI Consortium. (2002): A genomewide scan identifies two novel loci involved in specific language impairment. *American Journal of Human Genetics* 70, 384–398.
- SLI Consortium. (2004): Highly significant

- linkage to the SLI1 locus in an expanded sample of individuals affected by specific language impairment. *American Journal of Human Genetics* 74, 1225–1238.
- Stanovich, K. E., Siegel, L. S. (1996): Phenotypic performance profile of children with reading disabilities: a regression-based test of the phonological-core variable-difference model. *Journal of Educational Psychology* 86, 24–53.
- Steckol, K. F., Leonard, L. B. (1979): The use of grammatical morphemes by normal and language-impaired children. *Journal of Communication Disorders* 12, 291–301.
- Stothard, S. E., Hulme, C. (1995): A comparison of phonological skills in children with reading comprehension difficulties and children with decoding difficulties. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 36, 399–408.
- Stromswold, K. (1998): Genetics of spoken language disorders. *Human Biology*, 70, 297–324.
- Tallal, P. (1980): Auditory temporal perception, phonics, and reading disabilities in children. *Brain and Language* 9, 182–198.
- Tallal, P., Hirsch, L. S., Realpe-Bonnilla, T., Miller, S., Brzustowicz, L. M. (2001): Familial aggregation in specific language impairment. *Journal of Speech, Language and Hearing Research* 44, 1172–1182.
- Tallal, P., Piercy, M. (1973): Developmental aphasia: impaired rate of non-verbal processing as a function of sensory modality. *Neuropsychologia* 11, 389–398.
- Tallal, P., Piercy, M. (1974): Developmental aphasia: rate of auditory processing and selective impairment of consonant perception. *Neuropsychologia* 12, 83–93.
- Tallal, P., Stark, R. E., Mellits, D. (1985): The relationship between auditory temporal analysis and receptive language development: evidence from studies of developmental language disorder. *Neuropsychologia* 23, 527–534.
- Tomblin, J. B., Records, N. L., Buckwalter, P., Zhang, X., Smith, E., O'Brien, M. (1997): Prevalence of specific language impairment in kindergarten children. *Journal of Speech, Language and Hearing Research* 40, 1245–1260.
- Tomblin, J. B., Records, N. L., Zhang, X. Y. (1996): A system for the diagnosis of specific language impairment in kindergarten children. *Journal of Speech, Language and Hearing Research* 39, 1284–1294.
- Vernes, S. C., Newbury, D. F., Abrahams, B. S., Winchester, L., Nicod, J., Groszer, M., Alarcon, M., Oliver, P. L., Davies, K. E., Geschwind, D. H., Monaco, A. P., Fisher, S. E. (2008): A Functional Genetic Link between Distinct Developmental Language Disorders. *New England Journal of Medicine* 359, 2337–2345.
- Viding, E., Price, T. S., Spinath, F. M., Bishop, D. V. M., Dale, P. S., Plomin, R. (2003): Genetic and environmental mediation of the relationship between language and nonverbal impairment in 4-year-old twins. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research* 46, 1271–1282.
- Zhang, X. Y., Tomblin, J. B. (2000): The association of intervention receipt with speech-language profiles and social-demographic variables. *American Journal of Speech-Language Pathology* 9, 345–357.

#### SOUHRN

Studie analyzuje současný výzkum na poli vývojové dysfázie. Výzkum v posledních desetiletích ukázal, že vedle poruchy fonologických procesů se na vzniku dysfázie podílejí i specificky gramatické deficity a patrně i další rizikové faktory. Studie rozebírá navržené diagnostické markery vývojové dysfázie a jejich úlohu při odhalování etiologie poruchy. Dále rozebírá výzkum genetických vlivů na vznik vývojové dysfázie a úlohu tohoto výzkumu při odhalování funkčních mechanismů vývojových poruch učení. Studie rovněž věnuje pozornost současným pohledům na vztah mezi vývojovou dysfázií a dyslexií.