

**‘Specialization in ICTs and Special Education: Psychopedagogy of Integration’  
Postgraduate Program  
DEMOCRITUS UNIVERSITY OF THRACE Department of Greek Philology  
in collaboration with  
NCSR DEMOKRITOS Informatics and Telecommunications Institute**

**Language Ability and Definitional Skill at children with Coffin – Siris  
syndrome: case - study**

AIVALIOTI EVAGGELIA

POSTGRADUATE  
THESIS

SUPERVISORY COMMITTEE

1. ΖΩΗ ΓΑΒΡΙΗΛΙΔΟΥ  
ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ Τ.Ε.Φ. Δ.Π.Θ.
2. ΙΦΙΓΕΝΕΙΑ ΔΟΣΗ  
ΜΕΤΑΔΙΔΑΚΤΟΡΙΚΗ ΕΡΕΥΝΗΤΡΙΑ Τ.Ε.Φ. Δ.Π.Θ.
3. ΜΑΡΙΑ ΜΗΤΣΙΑΚΗ  
ΕΠΙΚΟΥΡΗ ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ Τ.Ε.Φ. Δ.Π.Θ.

KOMOTINI/ ATHENS JUNE 2019

## Abstract

The present master's thesis attempted to investigate the clinical profile and characteristics of Coffin – Siris syndrome (CSS), with emphasis in language ability (phonological, phonetic, grammatical, lexical and pragmatological) at preschool age. Coffin – Siris syndrome is characterized by mild to severe intellectual disability, hypotonia, delayed development of speech or motor skills, hypoplasia of fingers and specific facial features described as coarse. The research was based on a case – study of a six-year-old boy with CSS diagnosis. Five different tasks were employed, in order to investigate in a quantitative and qualitative manner the child's linguistic and metalinguistic abilities. The tasks included description of an image and the process of his favorite game, narration of a joke and stories with succession of events, a word definition task, as well as a vocabulary test. The participation of the child in all of the tasks were audio – recorded and then transcribed. The results indicated that the child can describe an image sufficiently, according his age's demands and his diagnosis. He has some difficulties at narration, but with the suitable investigator's questions, he reaches the main aim. His definitional skills are at the typical age – level, using different types of definitions. Results showed a better performance on noun definitions compared with adjectives or verbs. Finally, his lexical knowledge is at a high level, whereas pragmatological skills are not. It would be interesting for future studies to investigate in a multidimensional manner and on the basis of a substantially bigger sample children diagnosed with rare syndromes, specifically with regard to their language ability, because similar references are missing from the current literature.

Key – words: Coffin – Siris syndrome, language development and ability, definitional skill, lexical knowledge

## References

- Αρχάκης, Α. (2005). *Γλωσσική διδασκαλία και σύσταση των κειμένων*. Αθήνα: Πατάκη.
- Βογινδρούκας, Ι. (2008). Πραγματολογική ανάπτυξη και διαταραχές. Στο: Δ. Νικολόπουλος (Επιμ.), *Γλωσσική ανάπτυξη και διαταραχές* (σελ. 315 – 343). Αθήνα: Εκδόσεις Τόπος και Ιδίου.
- Benelli, B., Arcuri, L., & Marchesini, G. (1988). Cognitive and linguistic factors in the development of word definitions. *Child language*, 15, pp. 619 – 635.
- Benelli, B., Belacchi, C., Gini, G., & Lucangeli, D. (2006). To define means to say what you know about things: the development of definitional skills as metalinguistic acquisition. *Cambridge University Press*, 33, pp. 71-97. doi :10.1017/S0305000905007312
- Bogershausen, N., & Wollnik, B. (2018, August 03). Mutational landscapes and phenotypic spectrum of SWI/SNF - Related intellectual disability disorders. *Frontiers in Medical Neuroscience*, Vol.11, article : 252. doi: 10.3389/fnmol.2018.00252
- Borghì, A. M., & Caramelli N. (2003). Situation bounded conceptual organization in children : from action to spatial relations. *Cognitive Development*, vol 18, pp. 49 – 60. doi: 10.1016/S0885-2014(02)00161-2
- Γαβριηλίδου, Ζ. (2003). *Φωνητική συνειδητοποίηση και διόρθωση παιδιών προσχολικής και πρώτης σχολικής ηλικίας*. Αθήνα: Τυπωθήτω.
- Γεωργακοπούλου, Α., & Γούτσος, Δ. (2011). *Κείμενο και επικοινωνία. Ελληνική γλώσσα : θεωρία και διδακτική*. Αθήνα: Πατάκη.
- Γιαλαμάς, Μ. (2018). *Η ικανότητα διάκρισης των κειμενικών ειδών, όπως αυτά αναφέρονται στο Αναλυτικό Πρόγραμμα (αφηγηματικά, περιγραφικά,*

επιχειρηματολογικά, κείμενα που δίνουν οδηγίες) από μαθητές Δ' και ΣΤ' Δημοτικού, σε μονάδες διαφορετικού προφίλ (Διπλωματική εργασία). Ελληνικό Ανοικτό Πανεπιστήμιο / Σχολή Ανθρωπιστικών Σπουδών, Επιστήμες της Αγωγής, Πάτρα.

Caramelli, N., Borghi, A.M., & Setti, A. (2006). The identification of definition strategies in children of different ages. In G. Turrini, & F. Bianchi (Ed.), *Linguistica computazionale. Hypermedia for education and research* (pp.155-178). Roma: Istituti Editoriali e poligrafici internazionali.

Chomsky, N. (1991). *Συντακτικές δομές* (μτφ. Φ. Α. Καβουκόπουλος). Αθήνα: Νεφέλη.

Chomsky, N. (1998). *The minimalist inquiries : the framework*. MIT Occasional Papers in Linguistics, 15.

Coffin-Siris Syndrome. (2013). Genetics Home Reference. Αντλήθηκε από:  
<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/coffin-siris-syndrome>

Coffin – Siris Syndrome. (n.d.). Patient Worthy. Retrieved October 24, 2018, from:  
<https://patientworthy.com/coffin-siris-syndrome>

Coffin Siris Syndrome. (n.d.). National Organization for Rare Disorders. Retrieved November 17, 2018, from: <https://rarediseases.org/rare-diseases/coffin-siris-syndrome>

Cole, M. & Cole, S. R. (2011). *Η ανάπτυξη των παιδιών. Η αρχή της ζωής: εγκυμοσύνη, τοκετός, βρεφική ηλικία. Γνωστική και ψυχοκοινωνική ανάπτυξη κατά τη νηπιακή και μέση παιδική ηλικία* (μτφ. Μ. Σόλμαν). Αθήνα: Τυπωθήτω – ΓΙΩΡΓΟΣ ΔΑΡΔΑΝΟΣ (έτος έκδοσης πρωτότυπου 1989)

Δούρου, Χ. (2019). *Σύγκριση της ικανότητας ορισμού των λέξεων ατόμων διαφορετικών ηλικιακών ομάδων* (Διδακτορική Διατριβή). Δημοκρίτειο Πανεπιστήμιο Θράκης / Τμήμα Ελληνικής Φιλολογίας, Κομοτηνή.

Feldman, R. S. (2009). *Εξελικτική ψυχολογία. Δια βίου ανάπτυξη* (μτφ. Ζ.

Αντωνοπούλου). Αθήνα: Gutenberg.

Gavriilidou, Z. (2015). The development of noun, verb and adjective definitional awareness in Greek preschoolers. *Journal of Applied Linguistics*, 30, pp. 68-81.

Heward, W. L. (2011). *Παιδιά με ειδικές ανάγκες. Μια εισαγωγή στην ειδική εκπαίδευση* (μτφ. Χ. Λυμπεροπούλου). Αθήνα: Τόπος. (έτος έκδοσης πρωτότυπου 2009)

Κατή, Δ. (2009). *Γλώσσα και επικοινωνία στο παιδί (Ζ' έκδ.)*. Αθήνα: Οδυσσέας.

Κοπανούδης, Α. (2012). Βραχυδακτυλία (Απουσία των κεντρικών φαλαγγών & υποπλασία των ονυχοφόρων). Αντλήθηκε από:  
[http://www.radiologyarchives.com/2012/10/blog-post\\_24.html](http://www.radiologyarchives.com/2012/10/blog-post_24.html)

Kosho, T., Miyake, N., & Carey, J.C. (2014, August 28). Coffin – Siri Syndrome and related disorders involving components of the BAF (m SWI/SNF) complex: Historical review and recent advances using next generation sequencing. *American Journal of Medical Genetics, Part C*, 166 : 241 – 251. doi: 10.1002/ajmg.c.31415

Kosho, T., Okamoto, N. and Coffin – Siris Syndrome International Collaborators. (2014, August 28). Genotype – Phenotype Correlation of Coffin – Siris Syndrome caused by mutations in SMARCB1, SMARCA4, SMARCE1, and ARID1A. *American Journal of Medical Genetics Part C*, 166C : 262-275. doi: 10.1002/ajmg.c.31407

Levy, P., & Baraitser, M. (1991). Coffin - Siris syndrome. *Journal of Medical Genetics*. 28, p.338-341. Αντλήθηκε από: <http://jmg.bmj.com/content/28/5/338.long>

Μαρίνης, Θ. (2008). Ανάπτυξη της σύνταξης και της μορφολογίας σε παιδιά με φυσιολογική ανάπτυξη και σε παιδιά με διαταραχές λόγου. Στο: Δ. Νικολόπουλος (Επιμ.), *Γλωσσική ανάπτυξη και διαταραχές* (σελ. 277 – 313). Αθήνα: Εκδόσεις Τόπος και Ιδίου.

Maattanen, L., Hietala, M., Ignatius, J., & Arvio, M. (2018, July 28). A 69-year old

woman with Coffin – Sirris syndrome. *American Journal of medical genetics. Part A*, 2018; 1-4. doi: 10.1002/ajmg.a.38844

Mannino, E. A., Miyawaki, H., Santen, G., & Vergano, S.A.S. (2018). First data from a parent – reported registry of 81 individuals with Coffin – Siris syndrome: Natural history and management recommendations. *American Journal of medical genetics. Part A*, 2018; 1-9. doi: 10.1002/ajmg.a.40471

Matsumoto, N., & Okamoto, N. (2014). Coffin Siris Syndrome. Orphanet: 1465.

Μετάφραση – Επιμέλεια: Κοσμά, Κ. & Μιχελακάκη, Ε. Αντλήθηκε από: <https://www.orpha.net/data/patho/GR/-CoffinSiris-GrgrAbs321.pdf>

Marinellie, S.A., & Johnson, C. J. (2002). Definitional skill in school-age children with specific language impairment. *Journal of communication Disorders*, 35 (3), pp. 241 – 259. doi: 10.1016/S0021-9924(02)00056-4

Marinellie, S. A., & Johnson, C. J. (2004). Nouns and verbs: a comparison of definitional style. *Journal of Psycholinguistic Research*, 33, pp. 217-235. doi: 10.1023/B:JOPR.0000027963.80639.88

Marinellie, S.A. (2009). The content of children’s definitions : The oral - written distinction. *Child language teaching and therapy*, vol 25, 1, pp. 89-102. doi: 10.1177/0265659008098662

Marinellie, S.A. (2010). The understanding of word definition in school – age children. *Journal of Psycholinguistic Research*, 39, pp. 179 – 197. doi: 10.1007/s10936-009-9132-4

Markowitz, J., & Franz, S. K. (1988). The development of defining style. *Oxford University Press, International Journal of Lexicography*, vol 1 (3), pp. 253 - 267.

Nippold, M.A., Hegel, S.L., Sohlberg, M.M., & Schwarz, I.E. (1999). Defining abstract entities : development in pre-adolescents, adolescents, and young adults. *Journal of speech, language, and hearing research*, 42, pp. 473-781. doi:

- Ξυδόπουλος, Γ. Ι. (2008). *Λεξικολογία. Εισαγωγή στην ανάλυση της λέξης και του λεξικού*. Αθήνα: Πατάκη.
- Οικονόμου, Α. (2009). Ανάπτυξη διδακτικού υλικού για την αξιοποίηση της εικόνας στη διδασκαλία της περιγραφής (διπλωματική εργασία). Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας / Παιδαγωγικό Τμήμα Δημοτικής Εκπαίδευσης, Βόλος.
- Παπαηλίου, Χ. Φ. (2005). *Η Ανάπτυξη της Γλώσσας. Θεωρητικές προσεγγίσεις και ερευνητικά δεδομένα από την τυπική και αποκλίνουσα γλωσσική συμπεριφορά*. Αθήνα: Παπαζήση.
- Πολυχρονοπούλου, Σ. (2012). Παιδιά και έφηβοι με ειδικές ανάγκες και δυνατότητες. Αθήνα: Ιδίας.
- Πρώιου, Χ. (2008). Στάδια σημασιολογικής και λεξιλογικής ανάπτυξης. Στο: Δ. Νι - κολόπουλος (Επιμ.), *Γλωσσική ανάπτυξη και διαταραχές* (σελ. 231 – 276). Αθήνα: Εκδόσεις Τόπος και Ιδίου.
- Shprintzen, R. J. (2000). *Syndrome identification for speech – language pathologists: An illustrated pocket guide*. Canada: Delmar.
- Sternberg, R. J. (2007). Γνωστική ψυχολογία (μτφ. Ι. Βραχωρίτου). Αθήνα: Ατραπός. (έτος έκδοσης πρωτότυπου 2003)
- Φιλιππάκη – Warburton, E. (1992). *Εισαγωγή στη θεωρητική γλωσσολογία*. Αθήνα: Νεφέλη.
- Van der Sluijs, E.P.J. et al. (2018, November 08). The ARID1B spectrum in 143 patients: from nonsyndromic intellectual disability to Coffin – Siris syndrome. *Genetics in Medicine*. doi:10.1038/s41436-018-0330-z
- Vergano, S.S., Santen, G., Wiczorek, D., Wollnik, B., Matsumoto, N., Deardorff,

M.A. (2013). Coffin-Siris Syndrome. Synonym: Fifth Digit Syndrome. GeneReviews.  
Αντλήθηκε από: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK131811/>

Vergano, S.S., & Deardorff, M.A. (2014). Clinical features, diagnostic criteria, and management of Coffin – Siris Syndrome. *American Journal of Medical Genetics. Part C*. doi: 10.1002/ajmg.c.31411

Wikipedia, 2018 ανακτημένο από:

[https://en.wikipedia.org/wiki/Coffin%E2%80%93Siris\\_syndrome#cite\\_ref-2](https://en.wikipedia.org/wiki/Coffin%E2%80%93Siris_syndrome#cite_ref-2)

Zied, E. (2016, June 8). *Le syndrome de Coffin-Siris (SCS). Maladies rares*.

Αντλήθηκε από: [http://toutrecent.blogspot.gr/2016/06/le-syndrome-de-coffin-siris-scs.html#.WnYN5Khl\\_IU](http://toutrecent.blogspot.gr/2016/06/le-syndrome-de-coffin-siris-scs.html#.WnYN5Khl_IU)