國立臺北護理健康大學　聽語障礙科學研究所
碩士論文

嬰兒型龐貝氏症兒童的構音及語音清晰度
The Articulation and Speech Inteligibility in Children with Infantile Pompe Disease

指導教授：童寶娟　博士
Advisor：Dr. Pao-Chuan Torng

研究生：曾尹霆
Name：Yin-Ting Zeng

中華民國一〇四年一月
January, 2015

致謝

能夠完成此篇論文並非我一人單薄的力量能夠做到的，感謝在我人生旅途中遇到的貴人相助。

首先要感謝的是在我這十三年來語言治療職業生涯中所有的患者及家屬。治療的過程中，有太多的疑問及有待解決的問題，激發我繼續進修的念頭。

很幸運地，我有機會能就讀專業度非常高的聽語障礙科學研究所。這幾年來，我在學校重新洗滌心靈，聽老師們不僅授業更經常傳道。在這裡，我獲得更多正面的能量繼續望前行。

非常感謝龐貝氏症患者及家屬們，他們開啟了我人生中的另一扇門，引領我走向次專業言語科學的學術研究，讓我看到這裡還有許多未開發的領域等待發掘。多年相處以來，雖然我可以百分之九十聽懂他們的說話內容，但是我覺得應該讓更多人聽懂他們。他們堅強、勇敢且樂觀的態度深深影響我，默默地使我繼續往對的道路堅持走下去，雖然這是一條新的路，沒有前人畫的地圖可以對照，但是路上發現一些小小的新事物也會讓我非常開心。

感謝臺大醫院基因醫學部的簡穎秀醫師。一開始我們只是很簡單的跨專業合作，但是多次與她合作的過程中，發現她的起心動念都是善心出發，隨之而來的是更多相同理念的專業人士共同激發的熱情，所以我的人生旅途就跟著她拐了個彎，看到全然不同的風景。

感謝指導教授童寶娟老師，於指導論文時總是開心剖腹、天南地北地談論時事和講很多笑話，我們每一場討論都是在很開心的情況下結束，我實在太幸運了。這篇論文主題結合了兩個完全不同專業的領域，非常困難，沒有童老師，就沒有這篇論文。

感謝埔里基督教醫院院長趙文崇老師，不辭辛勞地遠從南投埔里來指導我的論文，每個意見都是我從沒想到過卻非常重要的概念。

感謝臺大醫院、臺大醫院復健部、臺大醫院復健部王顏和主任及王亭貴主任，以提供公假的方式支持我在職進修。感謝復健部的語言治療師們，這群姊妹們在非常忙碌的狀況下，仍經常關心我的論文進度並且幫我加油打氣，然後一起咒罵這個研究所有夠難畢業的，相當地抒壓。感謝她們在我公假期間分擔了工作量。

感謝罕病基金會。基金會的宣傳短片、書籍、家族活動、臉書討論以及學術演講都非常精彩，讓我不用看文獻就可以很快深入地了解各種罕見疾病，使我在臨床上遇到罕見疾病個案時，能快速的抓到問題幫忙解決。感謝基金會所提供的獎學金，讓我能夠狠下心坐上昂貴的高鐵，到台南、嘉義、新竹收集語音樣本，大大地縮短了畢業時間。

感謝台南奇美醫院提供安靜的錄音環境。感謝嘉義基督教醫院林廷安語言治療師提供我許多資訊及協助。美好的星期六早上，我抱著玩樂的心情到台灣中南部一遊，雖然他們是上班的心情，卻非常熱情招待我，真的非常開心。

感謝我的另一位地下指導教授姚若綺同學。寫論文一定要有同伴，雖然我們的題目全然不同，但是彼此分享心得、激發動力是非常重要的。最後衝刺的這段時間，我們一起吃吃喝喝的十足有菸酒生的樣子。即使到了最後一刻，綺姊仍不忘提醒我有關辦離校的細節。沒有她，我肯定無法在這個學期畢業。

最後，一定要感謝我的家人，勇哥、苣苣和 Miya。無論我在外面遇到多麼艱難困苦的問題，回到家總能倍感溫暖及寬容。謝謝他們在我繁忙的時候，幫我泡茶泡咖啡泡澡，也能夠體諒地盡量不打擾我而自己想辦法自得其樂。我終於畢業了，完成人生中的一大挑戰，彷彿攻下了高山的一個三角點，人生中還有更多的百岳和三角點等著我去挑戰。希望未來的旅途中，我們仍繼續攜手前行，有時候往上爬，有時候往下走，有時候走到谷底，有時候爬到頂峰，有時候遇到風雨，有時候豔陽高照，無論如何，讓我們一起分享這旅途中的美景和喜怒哀樂。

嬰兒型龐貝氏症兒童的構音及語音清晰度

研究所別：聽語障礙科學研究所 語言病理組

指導教授：童寶娟 博士

研究生：曾尹霆

時間：104 年 1 月

中文摘要

本研究主要為探討持續接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症兒童隨著疾病進程以及酵素補充療法的交互作用下，其構音及語音清晰度的發展，進一步了解酵素補充療法是否有助於口腔肌肉構音功能的表現。共收錄 7 位持續接受酵素治療的嬰兒型龐貝氏症兒童，3 位男性以及 4 位女性，年齡分布範圍為 36~52 月，平均年齡 43.29 月 (SD=5.18)。採取追蹤研究，每一年收集一次每位受試者的語音樣本，持續長達四年的時間。使用語音聽知覺方式評量每份語音樣本的鼻音過度、構音異常及語音清晰度。

研究結果顯示:所有受試者皆有鼻音過度的問題,並未隨著時間明顯進步或退步。大部分受試者構音異常為重度並且進步非常緩慢,少數受試者的構音發展符合同年齡兒童發展水準，與其即早接受酵素補充療法有關。鼻音過度以及構音正確性皆影響語音清晰度。因此建議嬰兒型龐貝氏症患者盡早接受酵素補充療法有助於口腔肌肉構音功能的維持或提升，並且需要長期持續追蹤其構音功能及語音清晰度。

本研究使用語音聽知覺方式評量，缺乏客觀性，建議未來研究可加入聲學分析等儀器加以客觀地評量。

關鍵字：嬰兒型龐貝氏症、酵素補充療法、鼻音過度、構音異常、語音清晰度。

英文摘要

ABSTRACT

This study investigated the development of articulation and speech intelligibility of the children with infantile Pompe disease, who was accepted enzyme therapy. In total, seven children with infantile Pompe disease and accepted enzyme therapy, were recruited in this study. The subjects were 3 males and 4 females. Age distribution in the range of 36 to 52 months, with an average age of 43.29 months (SD = 5.18). For panel study, the speech samples were collected once per year for each subject, and it was last up to four years. Hypernasality, articulation disorders, and speech intelligibility were evaluated by auditory perception.

Results show that all subjects were suffered from hypernasality. It did not significantly improve or regress over time. Most of the subjects were suffered from severe articulation disoeder and the progress was very slow. In some of the subjects, articulation development was with normal range, and it was related to early acception of enzyme replacement thery. Speech intelligibility was affected by hypernasality and articulation disorder. Therefore, it was recommended to early accept of enzyme replacement thery and long-term fallow up of the children with infantile Pompe disease.

In this study, using auditory perception assessment methods was not objectivily. It was suggested for future research instruments such as acoustic analysis for objection.

Key words: infantile Pompe disease (IPD), enzyme replacement thery (ERT), hypernasality, articulation disorder, speech intelligibility

目錄

致謝 ..... **i**

論文摘要 ..... **iii**

目錄 v

圖目錄 ..... **v**ii

表目錄 ..... **ix**

第一章 緒論 **1**

第二章 文獻探討 **5**

第一節、嬰兒型龐貝氏症 5

第二節、龐貝氏症與弛緩型吶語症 8

第三節、弛緩型吶語症的言語特徵 10

第四節、構音異常嚴重度與語音清晰度 16

第五節、嬰兒型龐貝氏症的言語發展 19

第六節、語音知覺分析 21

第三章 研究方法 **31**

第一節、研究對象 32

第二節、研究工具 35

第三節、研究程序 39

第四節、信度分析 43

第五節、統計分析 44

第四章 研究結果 **46**

第一節、 每位受試者言語表現 46

第二節、受試者間的語音表現 83

第五章 研究討論與結論 **90**

第一節、鼻音過度 90

第二節、構音嚴重度以及構音錯誤類型 91

第三節、語音清晰度 95

第四節、酵素補充療法與口腔肌肉構音能力 97
第五節、結論 98
第六節、研究限制與建議 99
參考書目 103
附錄
附錄一　受試者基本資料表
附錄二　語詞子音構音型態紀錄表
附錄三　鼻音過度 7 分量表
附錄四　語詞子音正確率(PCC)計分表
附錄五　語音清晰度量表
附錄六　龐貝氏症長期追蹤計畫
附錄七　受試者同意書

圖目錄

圖 3-1　研究架構 31
圖 3-2　研究流程圖 40
圖 4-1　受試者 A 的鼻音過度、PCC 及語音清晰度 48
圖 4-2　受試者 A 於 4 歲時的構音方式及比例 49
圖 4-3　受試者 A 於 4 歲時的構音方式 49
圖 4-4　受試者 A 於 5 歲時的構音方式及比例 50
圖 4-5　受試者 A 於 5 歲時的構音方式 50
圖 4-6　受試者 B 的鼻音過度、PCC 及語音清晰度 53
圖 4-7　受試者 B 於 3 歲時的構音方式及比例 54
圖 4-8　受試者 B 於 3 歲時的構音方式 54
圖 4-9　受試者 B 於 4 歲時的構音方式及比例 55
圖 4-10　受試者 B 於 4 歲時的構音方式 55
圖 4-11　受試者 B 於 5 歲時的構音方式及比例 56
圖 4-12　受試者 B 於 5 歲時的構音方式 56
圖 4-13　受試者 C 的鼻音過度、PCC 及語音清晰度 59
圖 4-14　受試者 C 於 4 歲時的構音方式及比例 60
圖 4-15　受試者 C 於 4 歲時的構音方式 60
圖 4-16　受試者 C 於 5 歲時的構音方式及比例 61
圖 4-17　受試者 C 於 5 歲時的構音方式 61
圖 4-18　受試者 C 於 6 歲時的構音方式及比例 62
圖 4-19　受試者 C 於 6 歲時的構音方式 62
圖 4-20　受試者 D 的鼻音過度、PCC 及語音清晰度 65
圖 4-21　受試者 D 於 3 歲時的構音方式及比例 66
圖 4-22　受試者 D 於 3 歲時的構音方式 66
圖 4-23　受試者 D 於 4 歲時的構音方式及比例 67
圖 4-24　受試者 D 於 4 歲時的構音方式 67
圖 4-25　受試者 D 於 5 歲時的構音方式及比例 68
圖 4-26　受試者 D 於 5 歲時的構音方式 68
圖 4-27　受試者 E 的鼻音過度、PCC 及語音清晰度 71
圖 4-28　受試者 E 於 3 歲時的構音方式及比例 72
圖 4-29　受試者 E 於 3 歲時的構音方式 72
圖 4-30　受試者 E 於 4 歲時的構音方式 73
圖 4-31　受試者 E 於 4 歲時的構音方式 73
圖 4-32　受試者 E 於 5 歲時的構音方式 74
圖 4-33　受試者 E 於 5 歲時的構音方式 74
圖 4-34　受試者 F 的鼻音過度、PCC 及語音清晰度 77

圖 4-35　受試者 F 於 3 歲時的構音方式及比例 78
圖 4-36　受試者 F 於 3 歲時的構音方式 78
圖 4-37　受試者 F 於 4 歲時的構音方式及比例 79
圖 4-38　受試者 F 於 4 歲時的構音方式 79
圖 4-39　受試者 G 的鼻音過度、PCC 及語音清晰度 81
圖 4-40　受試者 G 於 3 歲時的構音方式及比例 82
圖 4-41　受試者 G 於 3 歲時的構音方式 82
圖 4-42　所有受試者鼻音過度變化 83
圖 4-43　所有受試者 PCC 的表現 84
圖 4-44　所有語音樣本的構音類型百分比 87
圖 4-45　所有受試者的語音清晰度表現 89

表目錄

表 3-1　受試者之性別、年齡、妊娠週數及接受酵素補充療法狀況 34
表 3-2　受試者之聽力、口腔構造、口腔器官肌肉張力及進食狀況 34
表 4-1　所有受試者鼻音過度程度 83
表 4-2　所有受試者的 PCC 84
表 4-3　所有受試者構音類型 86
表 4-4　所有受試者的語音清晰度 89
表 5-1　受試者之基本資料與酵素補充療法 98

第一章 緒論

龐貝氏症（Pompe disease），又稱為肝醣儲積症第二型(glycogen storage disease type Ⅱ)或酸性麥芽糖酵素缺乏症(acid maltase drficiency)，是一種罕見的體染色體隱性遺傳神經肌肉疾病（autosomal recessive neuromuscular disease），因第 17 對染色體上的基因缺陷，使得患者的溶小體中缺少負責分解多餘肝醣的酵素酸性麥芽糖酵素(lysosomal acid alpha glucosidase，簡稱 GAA)，因此導致細胞內肝醣無法有效分解，而堆積在橫紋肌、心肌、肝臟或其他組織內，導致退化性肌肉病變(Kishnani & Howell, 2004)。

嬰兒型龐貝氏症(infantile Pompe disease，簡稱 IPD)其酸性葡萄醣苷酶完全缺乏是最嚴重的情形，患者通常在 1-2 個月大時會嚴重虛弱，失去肌肉張力、進食困難、心肌症及心臟肥大，尤其心臟問題非常嚴重，主要是肥大性心肌症(hypertrophic cardiomyopathy)，患者常因心臟或呼吸衰竭而在出生一年內死亡(Kishnani & Howell, 2004)。

近年來由於酵素補充療法(enzyme replacement therapy, ERT)，對於嬰兒型龐貝氏症患者的存活率及健康狀態皆有增進的效果(Kishnani & Howell, 2004)。嬰兒型龐貝氏症嬰幼兒接受酵素補充療法之成效結果顯示：左心室心肌肥厚顯著改善，呼吸功能有改善，進食功能與管灌食改善情況，認知社會功能處於臨界遲緩的範圍，肌力表現有進步，動作功能也因此大幅改善(汪子瑄等，2010)，但是口腔動作障礙卻是所有臨床

症狀中最嚴重的(Kishnani, et al., 2006a)。

接受酵素治療的嬰兒型龐貝氏症，其構音異常以及鼻音過度的發生率非常高(Muller, et al., 2009)。龐貝氏症發生的位置主要在肌肉(Reuser, 2007)，由於肌肉無力（weakness）及肌肉張力降低（reduced muscle tone）影響言語動作的速度、範圍及精確性。按照 Darley、Anomson 和 Brown 依據病因及病變所在分類形式(Duffy, 2005)，可將嬰兒型龐貝氏症的言語異常歸類為弛緩型吶吃症（flaccid dysarthria）。

弛緩型吶吃具有典型的言語特徵，包括言語次系統共鳴、構音、發聲、呼吸及音韻方面接受到影響，但並非所有弛緩型吶吃的病患全都會出現這些方面所有的缺失，即使這些方面出現缺失，發生在每位病人身上的各方面受損嚴重度也都不盡相同（Freed, 2000）。關於嬰兒型龐貝氏症兒童言語功能的研究非常少，僅 Muller 等人（2009）的一篇文獻研究結果顯示，大部分嬰兒型龐貝氏症兒童具言語異常的問題，其中鼻音過度及構音異常的發生率非常高，但此篇研究未呈現構音異常的詳細資料，包括鼻音過度、構音錯誤類型及構音異常嚴重度的改變。

鼻音過重是診斷弛緩型吶語症的一項重要指標。與吶語症的其他類型相比，鼻音過重在弛緩型吶語症中更為明顯（Freed, 2000）。接受酵素治療的嬰兒型龐貝氏症兒童在言語次系統的表現可能受到顱神經異常以及肌肉無力的因素而造成功能性顎咽閉鎖不全，臨床上的表現即為鼻音過度。

構音異常嚴重度是構音評估的一項重要環節(Shriberg, Austin, Lewis, McSweeny & Wilson, 1997)，其目的在測量構音的異常程度，通常視為後續介入的依據(Bleile,

2004)，弛緩型吶語症在構音缺失上的嚴重度卻有很大的差異，輕者只有輕微的扭曲現象，重者到完全無法被理解的程度(Duffy, 2005)。

語音清晰度是綜合性判斷，代表聽者對說話者整體性言語的了解程度，可能受構音、共鳴、嗓音音質、說話速度與流暢度、語調、語氣、口音等影響，尤其以共鳴和構音影響較大（Subtelny, Van Hattum & Myers, 1972）。語音清晰度是有效溝通的重要因素，對於具有特定性言語障礙的兒童而言，語音清晰度在功能性溝通及社會參與部分產生重大的影響（Hustad, 2012）。語音清晰度可作為言語功能的測量指標，語音清晰度具有重要的臨床意義，包括是否需要語言治療介入、擬定治療目標以及評量治療療效（Ghasisin, Ghasemi, Moobed & Hasanzadeh, 2010；劉惠美及曹峰銘，1996）。

酵素補充療法是一種新的治療方法，對於嬰兒型龐貝氏症的介入尚缺少實證支持。龐貝氏症的發生率低，有關嬰兒型龐貝氏症自然史的研究方法多為回溯性病例研究，並未採取統一的標準方式評量受試者其言語異常。龐貝氏症為退化性疾病，必需使用酵素補充療法維持其肌肉功能，但藥物的成效不能使病況完全治癒。目前尚未有任何的研究顯示嬰兒型龐貝氏症兒童隨著疾病進程以及酵素補充療法的情況下，其言語表現為何。

本研究欲探討接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症兒童隨著疾病進程以及酵素補充療法的交互作用下，其言語肌肉功能的表現。期待本研究結果能幫助臨床工作者能了解持續接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症患者其言語特徵的改變，提供未來相關醫學臨床研究或藥物研究以及語言治療師擬訂治療計畫的參考依據。

根據上述研究目的，本研究欲加以探討以下問題：

一、　持續接受酵素補充療法是否可以改善嬰兒型龐貝氏症患者的言語肌肉功能?

針對以上問題，本研究假設為：

一、持續接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症患者，其鼻音過度程度會有所改善。

二、持續接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症患者，其構音異常程度會有所改善。

三、持續接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症患者，其語音清晰度會有所改善。

第二章 文獻探討

本研究欲探討接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症兒童隨著疾病進程以及酵素補充療法的交互作用下，其言語肌肉功能表現的趨勢。本章共分六節，第一節將描述嬰兒型龐貝氏症。由於嬰兒型龐貝氏症兒童普遍具有說話異常的問題，第二節將闡述嬰兒型龐貝氏症的說話問題可歸納為弛緩型吶語症。接著，第三節陳述弛緩型吶語症的言語特徵。除了探討言語特徵之外，為了更深入探討其言語問題嚴重度，第四節將探討構音嚴重度與語音清晰度。由於我們欲探討的對象是特定族群嬰兒型龐貝氏症，因此第五節將介紹有關嬰兒型龐貝氏症其言語各分項發展的研究結果。為了決定有關評量構音及語音清晰度的方法，第六節將介紹語音知覺分析。

第一節、嬰兒型龐貝氏症

龐貝氏症（Pompe disease），又稱為肝醣儲積症第二型(glycogen storage disease type Ⅱ)或酸性麥芽糖酵素缺乏症(acid maltase deficiency)，這是一種罕見的體染色體隱性遺傳神經肌肉疾病（autosomal recessive neuromuscular disease）。龐貝氏症是因第 17 對染色體上的基因缺陷，使得患者的溶小體中缺少負責分解多餘肝醣的酵素酸性麥芽糖酵素(lysosomal enzyme acid alpha glucosidase，簡稱 GAA)，導致細胞內肝醣無法有效分解，而堆積在橫紋肌、心肌、肝臟或其他組織內，若病情持續進展，肌肉便逐漸退化而以纖維化取代。龐貝氏症的臨床表徵十分多樣，但皆有肌肉病變，且龐貝氏症最嚴重的症狀發生也是發生在肌肉組織，肝醣堆積造成肌肉肥大以及肌肉無力，

例如：舌頭和心臟（Kishnani, et al., 2006b）。

龐貝氏症粗分為嬰兒型龐貝氏症(infantile Pompe disease，簡稱 IPD)和晚發型龐貝氏症(late-onset Pompe disease)兩種。其中嬰兒型龐貝氏症又分典型和非典型，典型嬰兒型龐貝氏症患者在出生數月後即有嚴重的肌無力及心肺功能衰竭，若未經治療往往無法存活；非典型嬰兒型龐貝氏症患者多在六個月大之前發病，雖有肌無力情形，但無心臟肥大，有些可以存活超過兩年。晚發型龐貝氏症又可分為孩童型(childhood-onset)、少年型(juvenile-onset)與成人型(adult-onset)，通常病程進展較慢(Hirschhorn & Reuser, 2001)。

嬰兒型龐貝氏症其酸性葡萄醣苷酶完全缺乏是最嚴重的情形，這類患者通常在出生後 1-2 個月時會嚴重虛弱，失去肌肉張力、進食困難、心肌症及心臟肥大，尤其心臟問題非常嚴重，主要是肥大性心肌症(hypertrophic cardiomyopathy)進程快速導致心肺衰竭而死亡(Kishnani & Howell, 2004; Kishnani, et al., 2006a; Koeberl, Kishnani & Chen, 2007)。

龐貝氏症是一種發生率低的罕見疾病，推估全球平均發生率為 0.0025%，不同類型龐貝氏症會因地區與種族而有不同發生率。台灣地區新生兒罹患嬰兒型龐貝氏症的發生率為 0.0030%（簡穎秀，2009），按照內政部統計（2011）台灣地區每年新生兒人數約二十萬推估，每年大約有 6 位嬰兒型龐貝氏症兒童出生。

以往龐貝氏症的治療方式本質上是支持性療法(palliative treatment)，包括接受高蛋白飲食、物理治療和呼吸器支持(Hirschhorn & Reuser, 2001)。目前已有透過基因工

程方式製造的酸性麥芽糖酵素 Myozyme(Alglucosidase alfa)，每月 2 次定期經由靜脈注射此酵素素（20mg/kg IV Q2W），使得龐貝氏症患者得到他們所缺乏的酸性葡萄醣苷酶，此治療法稱為酵素補充療法(enzyme replacement therapy, 簡稱 ERT)。台灣已在 2005 年核可列為罕見疾病用藥並獲得健保給付，搭配新生兒篩檢，大大提升嬰兒型龐貝氏症兒童的存活率(財團法人罕見疾病基金會，2006；楊智超，2013)。

使用酵素補充療法之嬰兒型龐貝氏症患者的存活率大幅提升，接受酵素補充療法患者之一年存活率為 75-100%(Rossi, et al., 2007)，相較於未接受酵素補充療法患者之一年存活率為 26%(Kishnani, et al., 2006a)，顯示有接受酵素補充療法患者之一年存活率高出許多。Van den Hout等人的研究中，其四名最嚴重型態的龐貝氏症在接受酵素補充療法之後，均存活超過四歲(van den Hout, et al., 2004)。Muller的研究指出其照護中心年齡最大的生存者是 10 歲，此患者在年齡 2.5 個月時接受酵素補充療法(Muller, et al., 2009)。

接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症患者其肥大性心肌症回復正常，得以有效延長生命，並且不需要使用呼吸器，同時動作發展也改善了(Rossi, et al., 2007; Van den Hout, et al., 2004)。但是大部分患者的運動及呼吸功能仍無法恢復正常（汪子瑄等人，2010; Jones, et al., 2010; Kishnani, et al., 2006a）。

接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症兒童患者得以有效延長生命，因此有許多地區開始有機會研究這些孩童的發展。使用酵素補充療法的患者，大部分在呼吸肌功能的改善較明顯，於認知、神經肌肉與動作功能的表現也有所改善，但改善程度不一致（汪子瑄等人，2010; Jones, et al., 2010; Kishnani, et al., 2006a）。汪子瑄等人(2010)使用系統文獻回顧有關嬰兒型龐貝氏症嬰幼兒接受酵素補充療法於國際健康

功能與身心障礙分類系統健康狀況各類碼之成效，結果顯示：在心血管系統方面，左心室心肌肥厚顯著改善，但是心臟功能仍有可能異常；在呼吸功能部份，多數個案的呼吸功能有改善或維持治療前之呼吸狀況，少數個案需要使用呼吸器，且存活且免用呼吸器的比率和過去未接受酵素補充療法的個案資料相比高出許多；肌力與肌張力部分，大部分的個案在肌力表現有進步，其中有一些個案肌力大幅增加，動作功能也因此大大改善；進食功能與管灌食改善情況，Kling 等人追蹤的 2 位個案，其中一位在接受治療後可由管灌進步到由口進食，Kishnani 指出 18 位個案有 13 位個案可由口進食，5 位則需接受管灌飲食；肝醣堆積改善方面，動作功能明顯進步者在肝醣堆積情況有明顯降低，動作功能沒有進步的個案，其肝醣堆積增加；認知社會功能部分，仍處於臨界遲緩的範圍。

接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症其相關臨床症狀的改善程度不一致，但是口腔動作障礙卻是所有臨床症狀中最顯著的問題之一，包括口腔肌肉張力低、流口水、張口(Kishnani, et. al., 2006a)以及巨舌症(Macroglossia)(汪子瑄，2010)。由於龐貝氏症患者因口腔肌肉張力低以及口腔動作異常而導致說話異常，因此可歸納為弛緩型吶語症，下一節將詳細介紹龐貝氏症與弛緩型吶語症。

第二節、龐貝氏症與弛緩型吶語症

龐貝氏症是一種神經肌肉疾病，病灶位置為下運動神經元和肌肉，影響嬰兒型龐貝氏症說話所需要的構音器官動作，可將其歸納為弛緩型吶語症。為了完整地討論嬰兒型龐貝氏症的言語問題，使用臨床及研究常使用的言語運動障礙分類系統，將嬰兒

型龐貝氏症的言語問題歸納為言語運動障礙分類系統的其中之一「弛緩型吶語症」，因此得以進行更完整且深入的討論。

言語運動障礙分類系統源自於Darley、Aronson與Brown(1969)三人各自將所收集到的三十個吶語症病患的說話樣本憑藉其聽覺上的判斷(auditory perception)加以分析，根據 38 個不同向度的言語特徵作為指標，從中歸納出某一群特定的言語行為特徵(cluster)，得以將不同病因與不同病變所在的各類型吶吃加以指認與診斷，這種異質性相當高的特徵可以說是吶語症的一大特點，每一類型的吶語症患者彼此在言語上的差異性是可以由聽知覺判斷加以區分的。

Duffy(2005)依據Darley(1969)等人所描述各類型的吶語症為架構，對於不同類型的吶語症其病因、病變所在、言語特徵等言語運動控制上的異常，重新整理分類為七大類，其中言語特徵主要以構音、共鳴、發聲、呼吸及節律五個次系統來探討，每種類型在此五個次系統的表現有其各別特殊的區辨特徵或相同類似的特徵。Duffy(2005)所整理的七大類吶語症分別為：(一)痙攣型吶語症(spastic dysarthria)，是雙側上運動神經元損傷所造成，其言語特徵主要是緩慢、費力且嗓音嘶啞等特質；(二)單側性上運動神經元吶語症(unilateral upper motoneural dysarthria)，是單側上運動神經元損傷，其言語特徵主要是構音困難，且其嚴重程度幾乎為相當輕微；(三)運動不及型吶語症(hypokinetic dysarthria)，多數患者皆有相同病因為帕金森氏症(Parkinson disease)，導致基底核功能失調所造成，其言語特徵主要為音量降低、嗓音嘶啞含氣息聲、說話節律異常，此症是唯一一種說話速度加快的吶語症；(四)運動過度型吶語症(hyperkinetic dysarthria)，許多造成運動過度型吶語症的疾病，都與基底核受損有關，均會使人產生非隨意的動作，進而干擾正常的言語產生，音量和速度異常，並且不當的發聲中斷；(五)運動失調型吶語症(ataxic dysarthria)，最常見的特點是小腦損傷，主要的言語特徵

是構音和節律異常，綜合這兩種特徵，運動失調型吶語症病患的言語會呈現出一種不穩且含糊不清的特質，說話速度慢吞吞，重音平均分配在每個音節而失去該有的抑揚頓挫；(六)弛緩型吶吃(flaccid dysarthria)，主要是腦神經或脊神經中的下運動神經元受損和肌肉疾病而導致肌肉組織呈現肌肉張力低且無力的狀態，言語特質呈現緩慢且費力的構音行為、顯著的鼻音過度、以及嘶啞且具有氣息聲的嗓音；(七)混合型吶語症(mix type dysarthria)，當神經性損傷延伸至運動系統兩處或兩處以上時，容易發生混合型吶語症，其言語特徵取決於神經性損傷的位置及損傷程度。

龐貝氏症的病因及病變所在主要為下運動神經元及肌肉損傷。龐貝氏症發生的位置主要在肌肉，由於細胞內的肝醣無法被分解利用而影響細胞功能，最嚴重的症狀發生在肌肉組織，造成肌肉無力（Kishnani &Howell, 2004），影響言語動作的速度、範圍及精確性。肝醣堆積也出現在腦幹神經核（brainstem nuclei）、神經膠質細胞（glial cell）和前角細胞（anterior horn cell）（Reuser, 2007)，其中腦幹神經核及前角細胞屬於下運動神經元，而神經膠細胞則分布於中樞神經及周邊神經。龐貝氏症老鼠的中樞神經缺乏酸性葡萄醣苷酶（GAA）影響第十二對顱顏神經運動細胞(Lee, Whitehill, & Ciocca, 2011)，此亦屬於下運動神經元。符合Duffy(2005)將言語運動障礙系統分類的弛緩型吶語症的定義，因此本研究將依據弛緩型吶語症常見的言語次分項異常進一步探討嬰兒型龐貝氏症的語音特徵。

第三節、弛緩型吶語症的言語特徵

Dworkin(2004）等人表示，弛緩型吶語症其言語異常的症狀及嚴重度不盡相同，常見的言語異常包括鼻音過度、子音不精確及嗓音異常。弛緩型吶語症患者因帆咽肌無力，氣流由鼻腔溢出，稱為功能性顎咽閉鎖功能不全，導致發子音時所需要的口內壓不足，因此形成鼻音過度、子音構音不精確(Duffy, 2005)。弛緩型吶語症患者的聲

帶無力，以致聲帶發聲功能不佳而表現嗓音異常。以下分別介紹鼻音過度、子音構音不精確及嗓音異常：

2-3-1 鼻音過度

鼻音過度是一種言語知覺感受，是由於說話時有過多的鼻腔共鳴。鼻音過度的程度與鼻漏氣嚴重度之間的相關性非常高，臨床上，任何顎咽閉鎖功能不全（Velopharyngeal dysfunction，VP dysfunction），無論是結構異常造成、神經異常造成、錯誤學習、或聽能回饋不佳者，其言語特徵最有力的證據便是聽知覺上鼻音過度（Dudas, Deleyiannis, Ford, Jiang & Losee, 2006; Dworkin, et al., 2004）。

正常呼吸時，軟顎自然下垂碰觸舌根，說話的時候，若發出非鼻音字時，軟腭（soft palate）會往上往後移動與後咽壁（post pharyngeal wall）接觸，包括提顎肌（levator palatine muscles）、舌顎肌（palatoglossus muscles）及咽顎肌（palatopharyngeus），由這些肌肉交互作用所產生控制動作。控制顎咽活動的神經從皮質運動區經由兩側往下降至上運動神經系統至迷走神經（第十對顱神經）的腦幹神經核，其分枝支配大部份軟顎及咽肌，少數顏面神經（第七對顱神經）及舌咽神經（第九對顱神經）也支配顎咽機轉。其中任何一個神經肌肉運動控制環節發生異常將造成鼻音過度（Kummer, 2011; Peterson-Falzone, Hardin-Jones & Karnell, 2010)。

弛緩型吶語症最常見的特徵便是「鼻音過度」，Darley 等人(1969)在他們所發表的劃時代著名研究裡，檢測了三十位弛緩型吶語症病患的異常言語特徵，鼻音過重是最顯著的偏誤，在此三十位患者中有二十五位出現此症狀。

鼻音過重是診斷弛緩型吶語症的一項重要指標，雖然此特徵並非只出現在弛緩型吶語症，但與吶語症的其他類型相比，在弛緩型吶語症中更為明顯。接受酵素治療的嬰兒型龐貝氏症兒童在言語次系統的表現可能受到顱神經異常以及肌肉無力的因素而表現顎咽閉鎖功能不全，其中之一的特徵為鼻音過度。過去的研究指出，接受酵素治療的嬰兒型龐貝氏症兒童其鼻音過度的比例高達 81.8%，且其鼻音過度與聽力無明顯相關(Muller, 2009）。

2-3-2 構音異常

「構音」是構音器官執行一連串動作計畫後產生語音的歷程，屬於週邊運動歷程。說話的語音即為構音歷程的最終產物，不僅帶有聲學特徵，也具有語言學功能(Fey, 1992）。構音是一個說話時的動作控制歷程，而當此動作歷程受到來自生理結構、神經肌肉、感官知覺、認知智力、機能異常等諸多因素干擾時，構音器官的動作控制就會出現問題，使個體無法發出某些語音並產生錯誤，即為「構音異常」。弛緩型吶語症最常見的特徵之一便是「構音異常」。嬰兒型龐貝氏症兒童其控制構音的器官張力低，因此將影響構音動作而導致構音異常。

構音的發音器官包括雙唇、牙齒、齒齦、硬顎、軟顎、舌頭及咽壁。上下唇可以封閉口腔，控制氣流由口腔出去，是構音雙唇音ㄅㄆㄇ的主要發音部位，若上下唇閉合無力，將影響雙唇音ㄅㄆㄇ的構音正確性。牙齒是構音舌尖前音ㄗㄘㄙ以及唇齒音ㄈ的上阻部位，當構音舌尖前音ㄗㄘㄙ的時候，需要把下顎稍微往前伸展讓上下牙齒對齊而構音，若控制下顎的肌肉無力則影響構音ㄗㄘㄙ的正確性；當構音唇齒音ㄈ的

時候，需要將下顎往後往上移動，下唇內縮讓上排牙齒接觸下唇形成阻擋，若控制下顎的肌肉或下唇無力，則影響構音ㄈ的正確性。

舌頭是構音器官中最重要的部位，也是活動最多的部位，舌頭由許多肌肉束所構成，因此舌頭動作非常靈活。舌頭的肌肉主要分為兩組，分別為舌外肌(Extrinsic tongue muscles)與舌內肌(Intrinsic tongue muscles)，舌外肌主要將舌頭往外側、前側及後方移動，舌內肌主要改變舌頭的形狀，而非移動舌頭，舌頭肌肉主要由第十二對顱神經也就是舌下神經所支配。

外源肌包括：頦舌骨肌(Genioglossus muscles)能使整個舌頭靈活地活動，無論是收縮、吐出或使之下降；舌骨舌肌(Hyoglossus muscles)負責將舌下壓和提升舌骨；莖突舌肌(Styloglossus muscles)牽引舌向上向後，也可將舌骨及喉頭上提；小角舌肌(Chondroglossus muscles)可將舌下移；舌顎肌(Palatoglossus muscles)負責將舌的後方提升，也可使咽部變窄；當其收縮時，舌捲成管狀以利吸吮。

舌內肌包括：上縱肌(Superior longitudinal muscles of tongue)負責將舌和舌尖上提；下縱肌(Inferior longitudinal muscles of tongue)則負責將舌和舌尖下移；橫走肌(Transverse muscle of tongue)使舌保持平坦並可將舌彎成槽狀，當其收縮時，舌便窄變長；垂直肌(Vertical muscle of tongue)能讓舌頭變扁變寬。

除了雙唇音與唇齒音之外，其他所有的音都是靠舌頭的動作變異來控制的，可以按照舌頭的位置前後，分成舌尖、舌葉、舌面前、舌面中、舌面後和舌根等六個部分。(1)舌尖：是舌頭的尖端部位，是構音舌尖音ㄉㄊㄋ、舌尖前音ㄗㄘㄙ和舌尖後音ㄓ

ㄔㄕ的下阻部位。(2)舌葉：舌頭平放的時候，緊接在舌尖後面的部位。(3)舌面前：因為舌面比較大，所以分成三個部分，最前面的一部份叫做舌面前。當舌頭靜止的時候，舌面前正好對著前硬顎，是構音舌面前音ㄐㄑㄒ的下阻部位。(4)舌面中：緊接在舌面前的後面，當舌頭靜止的時候，舌面中正好在中硬顎的下面。(5)舌面後：是舌面的後部，當舌頭靜止的時候，舌面後正對著軟顎，是構音舌面後音ㄍㄎㄏ的下阻部位。(6)舌根：在生理學上所謂的舌根，就是指舌頭後部的下方位置，它在語音學的發音上並沒有什麼作用，但是因為緊接在舌面後，所以中國音韻學的習慣，把舌面後音稱作舌根音，因此我們平常說的舌根音也就是指舌面後音(國立台灣師範大學國音教材編輯委員會，2012)。弛緩型吶語症由於舌頭肌肉無力，因此構音ㄅㄊㄋㄌㄓㄔㄕㄖㄗㄘㄙㄐㄑㄒㄍㄎㄏ皆可能不正確。

在構音異常的分類上，依錯誤音與目標音間的對應關係來看，分為「省略」、「替代」、「扭曲」、「添加」四種錯誤語音，再加上「聲調錯誤」及「整體語音不清」共六大類。「省略」即聲母或韻母的省略所致的錯誤音，經常發生在語音發展的早期階段；「替代」即聲母或韻母被另一個聲母或韻母所取代的語音錯誤；「扭曲」則為接近正確語音但聽來不盡相同的語音；「添加」即在原來的正確語音上增添多餘聲母或韻母的錯誤音；「聲調錯誤」指國語四聲的錯誤混淆；「整體語音不清」則非某個語音的替代、省略、扭曲或添加之情形，而是所有的語音幾乎都不正確。以上六種構音錯誤並不全然單獨存在於一位構音異常的語音表現中，有時可能會有幾種錯誤同時存在(林寶貴，2003)。

除了舌頭無力造成構音異常以外，顎咽閉鎖功能不全也是造成子音構音異常的另一項原因。子音構音時，後方軟顎需上提，把鼻咽通道或所謂的顎咽閥門（velopharyngeal port）關閉，防止氣體由鼻腔散出，以維持口中穩定的氣壓，亦即穩定的口內壓。在說話的過程中，顎咽閉鎖不全的兒童通常在需要高口內壓子音的產出最困難，包括：塞音（k、g、t、d、p、b）、擦音（θ、ð、s、z、f、v、ʃ、ʒ）及塞擦音（tʃ、dʒ）。這些語音群組構音錯誤型態差異性大，可能包括扭曲、取代或省略（Dworkin, et al, 2004）。

過去文獻有關於經酵素補充療法存活的嬰兒型龐貝氏症兒童的構音錯誤顯示，其構音錯誤發生率高達 81.8%，且其中三分之一為重度構音異常（Muller, et al., 2009），但是並沒有提出他們構音錯誤型態為何，以及隨著疾病進程和酵素治療的交互作用下其構音語音表現為何。

2-3-3 嗓音異常

功能性顎咽閉鎖不全及鼻音過度會造成顯著的發聲困難（dysphonia），最主要的影響是聲學能量下降（damped acoustic energy），這個問題主要表現在聲帶音量範圍受限，尤其是噪音環境下最困難。有些鬆弛型吶語症患者若伴隨聲帶麻痺，則嗓音問題可能是非常嚴重的，其發聲困難（dysphonia）的症狀包括：沙啞氣息聲（hoarse-breathy quality）、音調及音量範圍受限（limited pitch and loudness range）、以及聲帶疲倦（vocal fatigue）（Darley, et al., 1969）。這些發聲及共鳴次系統異常的兒童因為這些症狀，會試圖增加喉阻力（laryngeal resistance）及增加更多氣體動力（airflow dynamics）以改

善嗓音及共鳴，便會用力發聲，不幸的是，這些用力的代償行為通常對顎咽或喉部生理是沒有助益的（Dworkin, Marunick & Krouse, 2004）。

有關嬰兒型龐貝氏症患者嗓音異常的研究結果顯示，僅 36%患者具有嗓音異常的現象（Muller, et al., 2009）。因此，本研究僅就嬰兒型龐貝氏症患者其言語異常發生率高的鼻音過度及構音異常言語次分項進行探討及研究。

第四節、構音異常嚴重度與語音清晰度

構音異常嚴重度包含三個概念，即缺陷(disability)、清晰度(intelligibility)、障礙(handicap)。「缺陷」指低於年齡常模的能力表現，意即其構音能力較同年齡弱；「清晰度」即一種知覺解讀的結果，亦為聽話者與說話者間的共同產物，說話者所說的內容；聽話者的理解詮釋皆影響了清晰度的結果；「障礙」則代表對於溝通功能的影響程度，影響範圍擴及個案的人際、學業與職業等生活層面。換句話說，嚴重度主要反映構音異常兒童的能力表現，或多或少影響了個案生活上的各層面，以及溝通效能之達成度(Shriberg, et al., 1982)。

清晰度和嚴重度之間有許多概念是相互重疊的，包括評估方式及影響因素，兩者間具有顯著的高度關聯性，清晰度與嚴重度量化指標具顯著的負向相關關係(γ =-.75，p<.001)，意即清晰度越差則嚴重度越嚴重(Gordon-Brannan & Hodson, 2000)。因此本研究將以「構音異常嚴重度」及「語音清晰度」兩方面探討嬰兒型龐貝氏症兒童的構音嚴重度。

2-4-1　構音嚴重度

嚴重度是構音評估的一項重要環節(Shriberg, et al., 1982)，其目的在測量構音的異常程度，通常視為後續介入的依據(Bleile, 2004)。

構音嚴重度的評估主要以子音正確率(percentage of consonants correct, PCC)作為量化指標，子音正確率(簡稱 PCC)由 Shriberg 等人研究實證後所提出，是國外目前常被用來評估嚴重度的量化指標，以自然情境中取得的對話語料為樣本，並計算正確子音佔目標子音總數之比率，主要以百分比表示。PCC 的結果決定構音嚴重程度：85%以上為正常、65%至 85%為輕-中度異常、50%至 65%為中-重度異常、低於 50%為重度異常。PCC 能客觀精確評量出構音異常說話者的嚴重度，不會因聽者背景因素而有所不同(Shriberg, et al., 1997)。

子音發音不準確是 Darley 等人(1969)所提弛緩型吶語症第二明顯的異常言語特徵。弛緩型吶語症在構音缺失上的嚴重度卻有很大的差異，輕者只有輕微的扭曲現象，重者到完全無法被理解的程度（Freed, 2000）。

過去的研究僅指出嬰兒型龐貝氏症兒童當中有構音異常的發生率很高，並未指出其構音異常的嚴重度，以及隨著疾病進程合併酵素補充療法之下，其構音異常嚴重的變化為何。

2-4-2　語音清晰度

語音清晰度是綜合性判斷，代表聽者對說話者整體性言語的了解程度，可能受下列因素影響，包括構音、共鳴、嗓音音質、說話速度與流暢度、語調、語氣、口音等，其中以共鳴和構音影響較大，兩者中又以構音異常對言語清晰度的負面影響最大（Subtelny, et al, 1972; Summers, 1973）。共鳴及發聲次系統異常會同時降低言語熟練度（proficiency）及語音清晰度（intelligibility）（Dworkin, et al, 2004）。

語音清晰度具有兩層涵義。首先，透過某種傳訊系統，說話者表達的溝通意圖與聽話者對所聽見語言內容所做的反應，二者之間相互吻合的程度，就是言語清晰度，當說話者語音產生的品質受損時，也就是說話「口齒不清」時，聽者往往因為不易清楚地分辨出語句中所包含的語音成分，以致無法正確地判斷說話者的意圖。其次，語音清晰度表示在日常生活中，使用口語達成有效溝通的能力，因此也可以用來評估說話障礙者經過治療後的成效（劉惠美、曹峰銘，1996）。

有許多因素直接影響言語清晰度：（1）構音及語音特質：包括兒童錯誤的發音、錯誤類型的一致性、錯誤的頻率以及音韻歷程的使用。（2）嗓音：與嗓音的音質、共鳴及聲帶的張力有關。（3）共鳴異常：包括鼻音過度、子音構音不精確及鼻漏氣。即使兒童有好的構音能力，若鼻音過度可能降低其言語清晰度進而降低溝通效度（黃瑞珍、鐘玉梅，1994）。

語音清晰度是有效溝通的重要因素，對於具有特定性言語障礙的兒童而言，語音清晰度在功能性溝通及社會參與部分產生重大的影響（Hustad, 2012）。語音清晰度可

作為言語功能的測量指標，語音清晰度具有重要的臨床意義，包括是否需要語言治療介入、擬定治療目標以及評量治療療效。雖然構音錯誤可能是導致顎咽功能不佳患者語音清晰度不佳的最主要原因，但是其他因素也會影響語音清晰度，包括共鳴以及鼻漏氣（Mc Williams, Morris & Shelton, 1990)。

語音清晰度通常由聽話者以印象進行量尺評分與估計，語音清晰度表現高於 70%以上說話者，比較容易被聽懂說話內容，語音清晰度介於 60%-70%說話者，不容易被聆聽者聽懂說話內容，語音清晰度低於 60%的說話者則是難以被聆聽者聽懂其說話內容，屬於說話不清晰者(Gordon-Brannan & Hodson, 2000)。

嬰兒型龐貝氏症兒童除了構音異常之外，還包含了鼻音過度及嗓音異常等多項因素影響語音清晰度。即使將接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症歸納為弛緩型吶語症，然而相同類型吶吃的患者之間仍普遍呈現個別差異（Freed, 2000）。過去文獻有關於經酵素治療後存活的嬰兒型龐貝氏症兒童的言語描述，僅以言語次系統異常的發生率進行統計（Muller, et al., 2009），文獻並未指出嬰兒型龐貝氏症兒童的語音清晰度為何。因此，本研究欲探討嬰兒型龐貝氏症兒童的語音清晰度。

第五節、嬰兒型龐貝氏症的言語發展

關於嬰兒型龐貝氏症兒童言語功能的研究非常少，僅 Muller 等人（2009）的一篇文獻，使用回溯性(retrospective)病歷分析在第三級照護中心登記接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症的醫療紀錄。受試者共 12 位，年齡為 13-98 個月，平均 34.3 個月，接受酵素治療持續 2-83 個月，平均 41.9 個月，由語言治療師進行評估語言及言

語評估。語言評估使用標準化測驗工具對照常模。言語功能部分，構音判斷為正常(normal)或異常(abnormal)，嗓音判斷為正常(normal)、嘶啞(hoarsness)、濕濡聲(wet voice)，共鳴判斷為正常(normal)、鼻音過度(hypernasality)或鼻音不足(hyponasality)。聽力部分由兒科聽力師執行行為聽力測試(behavioral audiometry)以及耳聲發射(otoacoustic emission)聽力檢查。

研究結果顯示，12 位受試者當中語言發展部分，7 位(58%)語言發展正常，5 位(42%)語言發展遲緩，而語言發展遲緩的 5 受試者中，其中 3 位為輕度至中度語言發展遲緩，2 位為重度語言發展遲緩。言語功能部分，因為有 1 位說話量不足無法判斷，僅能分析 11 位受試者言語功能，構音部分僅 2 位(18.2%)受試者構音正常，9 位(81.8%)受試者構音異常；嗓音部分，7 位(64%)嗓音正常，4 位(36%)異常，這 4 位嗓音異常的受試者當中，其中 3 位為濕濡聲，而另 1 位為嘶啞聲。聽力部分，12 位受試者當中，11 位(91.7%)聽力正常，1 位(8.3%)雙側輕度至中度高頻感音神經性聽力損傷。

總結以上研究結果，言語異常的問題較語言發展更顯著，且大部分嬰兒型龐貝氏症兒童具言語異常的問題，其中構音異常以及鼻音過度的發生率非常高，皆為81.8%，而聽力損傷發生率卻非常低且輕微，顯示其構音異常及鼻音過度並非由於語言發展異常或聽力損傷所造成。

以上這篇研究有助於我們對於接受酵素治療的嬰兒型龐貝氏症兒童的發展有初步的了解，但是此篇研究卻有許多的限制，包括：此研究為回溯性研究，缺乏實驗控制；這篇研究未呈現構音異常的詳細資料，包括構音錯誤類型以及構音異常嚴重度；

這篇研究在鼻音過度分項缺乏嚴重度評量；這篇研究未呈現受試者語音清晰度；此篇研究缺乏與其他同類型障礙的語音異常作比較。

因此，目前尚未能了解接受酵素治療的嬰兒型龐貝氏症兒童隨著疾病進程合併酵素補充療法的狀況下，其鼻音過度嚴重度、構音異常以及語音清晰度的改變為何。

第六節、語音知覺分析

「語音知覺分析是以聽者主觀判斷為依據，聽者能以聽的方式接受多少，就代表說話者的語音清晰度（Weismer & Martin, 1992）」（轉引自張蓓莉，2000）。語音知覺分析對醫師及語言治療師判斷臨床決策是重要的，語音知覺誠實地反應出言語產出機轉所有參數的完整性及活動性（Smith & Kuehn, 2007）。無論是臨床或是研究，以語音知覺進行言語評估是極重要的，以語音知覺進行言語評估是語言治療師專業核心，同時也是經過儀器測量驗證後的標準評量方式（Gerratt, Kreiman, Antonanzas-Barroso & Berke, 1991）。因此本研究將採取語音知覺分析方式進行評量。

2-6-1　鼻音過度的評量

以評量者語音知覺分析進行言語評估是測量顎咽閉鎖功能不全言語特徵最重要的評量方式，有許多研究顯示，讓語言治療師接受聽知覺技巧訓練後，言語樣本進行盲獨立分析，便可成為評量顎咽閉鎖功能不全言語特徵的黃金標準（Lee, et al., 2009; Sell, 2005）。

雖然有許多儀器可輔佐測量顎咽功能，包括電視螢光內視鏡、鼻腔鏡、氣體動力

學測量、加速測量學及聲譜學，然而評量者聽知覺評分量表依然是評量鼻音過度的黃金標準，沒有任何的測量儀器技術能取代聽知覺判斷，一部份是因為儀器操作需要非常熟練，另一部份是儀器測量不適用於幼兒（Kuehn & Moller, 2000）。

以評量者語音知覺方式進行共鳴特徵的評估，言語樣本使用自發性言語產出或對話式言語以及覆誦是重要的，而覆誦更能控制語音內容（Kuehn et al, 2000）。「Van Demark（1964）指出，覆誦與自發性言語之間有高度相關，更重要的是，使用覆誦可定期蒐集言語樣本而提供世代研究基礎」（轉引自 Sell, 2005）。使用覆誦的優點包括：可用於 4 歲以上兒童，有時甚至年齡更小的兒童；可控制說話速度，分析較容易；適用於縱貫性研究而能做比較（Keuning, Wieneke & Dejonckere, 1999）。

錄影或錄音對於以聽知覺判斷的評量結果無統計上顯著差異，錄影是類比訊號，錄音是數位訊號，經由 2 位經過訓練的評分者聽錄音的結果，已具有可信度（Wyatt, Sell, Russell, Harding, Harland & Albery, 1996）。語音知覺判斷會建議由 2 位以上聽者比一位聽者較佳（Kuehn, et al., 2000）。盲共識聽（blind consensus listening）縱使有其缺點，例如缺乏與病人之間的互動、減少眼神互動訊息、錄音過程中減少一些訊號，但是其優點仍勝過於缺點（Mehendale & Sommerlad, 2003）。

於語音知覺評量方式，針對共鳴異常及鼻漏氣，目前較多使用「分級計分法（rating scales）」、「描述性範疇判斷（descriptive category judgements）」以及「平衡間隔計分（equal interval scaling）」。其中最常用的是「分級計分法（rating scales）」（Lohmander & Olsson, 2004; Sell, 2005; Whitehill, et al., 2002）。「分級計分法（rating scale）是評量

許多言語參數及嗓音參數常用的方法（Schiavetti, 1984）」，其中「平衡表現間隔（equal-appearing interval, EAI）計分」是許多言語面向最常用的方法（Whitehill, et al., 2002），另外還有視覺類比計分（visual analogue scaling）、配對比較（paired comparisons）及綜合面向計分（multidimensional scaling），但這些工具都沒有經過系統化的評量。針對顎咽閉鎖功能以聽知覺分析言語樣本資料的評量工具還包括：「匹茲堡計分（Pittsburgh Scale）（McWilliams & Phillips, 1979）」、「顎裂構音問題的分類系統（Categorical Systems of Articulation Problems in cleft palate）（Aninoda & Okazaki, 1993）」以及「廟街計分（Temple Street Scale）（Sweeney, 2001）」，但這些評估工具都沒有經過信效度的驗證（轉引自 Whitehill, et al., 2002）。

平衡表現間隔(EAI)的使用方式為，聽者在聽完每個言語刺激後，根據連續性線性劃分的等級不同，給予每一個言語刺激一個合適的數字（Schiavetti, 1984）」（轉引自 Whitehill, et al., 2002），常用的量表包括 5 點量表、7 點量表及 9 點量表。運用於鼻音過度的量表包括：Darly, Aronson 及 Brown(1969)使用 7 點量表，1 分為共鳴正常，7 分為非常重度鼻音過度，研究對象為吶語症患者；Karnell、Folkins 及 Morris（1985）使用 7 點平衡表現間隔計分量表，針對唇顎裂說話者以及腦性麻痺兒童的鼻音過度進行程度劃分；Hoodin 及 Gilbert（1989）使用 5 點量表判斷帕金森氏症說話者其鼻音過度的程度；Hathaway (1980)使用 15 點量表研究顎裂患者接受咽復膺手術後的言語及鼻音過度。以上這些量表已經過系統化評量以及信效度驗證。

因此本研究對於鼻音過度嚴重度的評量方式採用平衡表現間隔(EAI)，並且沿用

Darly, Aronson 及 Brown(1969)所使用的 7 點量表進行評量：1 分為共鳴正常，沒有鼻音過度；2 分為輕度鼻音過度（mild）；3 分為輕度-中度鼻音過度（mild/ moderate）；4 分為中度鼻音過度（moderate）；5 分為中度-重度鼻音過度（moderate/ severe）；6 分為重度鼻音過度(severe)；7 分為極重度鼻音過度(very severe)(Darly, et al., 1969；Karnell, et al., 1985; Workinger, 1991)（附錄三）。

2-6-2　構音評量

說話者經由聲音傳遞訊息的過程中，其一連串所有的事件，都是語音學所關注的範疇。說話者藉由構音器官將語意編碼至聲音中，研究如何製造聲音，稱為「構音語音學」，聽者透過聽覺感知的過程接收到說話者傳遞的訊息，研究言語在人類的耳朵所形成生理效應，稱為「聽知覺語音學」(Yavas, 1998)。評量者聽知覺語音分析探討重點在音素構音，將聽知覺判斷結果，依語音學方法探討說話者構音錯誤情形(Riddel, et al., 1995)。

一般人說話的語音通常分為兩大類，一是「輔音」(consonant)，一是「元音」(vowel)。輔音是氣流從肺部裡出來，經過聲門，在發音器官的某兩個部位形成阻礙，甚至完全關閉，所造成的噪音。元音是由聲帶震動發出的聲音，引起口腔的共鳴，不受發音器官任何阻塞，且能獨立發音。語音學上稱為「輔音」、「元音」的，在分析漢語系以及和漢語系同性質語言的語音時，習慣稱為「聲母」(intial)和「韻母」(final)，這是注音符號產生後所習用的術語。因為在漢語語音的音節裡，聲母都是放在韻母的前面，韻母總是在聲母後面。

國音聲母可以按兩大幅度來分類：一個是發音的「部位」(place)，一個是發音的「方法」(manner)。「發音部位」是指發音器官形成阻礙的位置，例如ㄉㄊㄋㄌ都是舌尖跟上齒齦阻礙而發音。「發音方法」是指發音的時候，阻礙的狀態程度如何，聲音是如何形成的，換句話說，形成阻礙以及破除阻礙的方式是怎樣。

根據教育部召開的讀音統一會所制定的注音字母，國音聲母共有 21 個，包括「ㄅㄆㄇㄈㄉㄊㄋㄌㄍㄎㄏㄐㄑㄒㄓㄔㄕㄖㄗㄘㄙ」（國立台灣師範大學國音教材編輯委員會，2012），根據其構音部位及構音方法彙整成表格，並且加註國際音標（International Phonetic Alphabet，IPA）(附錄八)。

在構音異常的分類上，依錯誤音與目標音間的對應關係來看，分為省略、替代、扭曲、添加四種錯誤語音，再加上聲調錯誤及整體語音不清，共六大類。省略音即聲母或韻母的省略所致的錯誤，經常發生在語音發展的早期階段；替代音即聲母或韻母被另一個聲母或韻母所取代的語音錯誤，是低年級兒童最常犯的構音錯誤；扭曲音則為接近正確語音但聽起來不盡相同的語音；添加音即在原來正確語音上增添多餘聲母或韻母，是最少發生的情形；聲調錯誤指國語四聲的錯誤混淆；整體語音不清則非某個語音的替代、省略、扭曲或添加之情形，而是所有的語音幾乎不正確，如唇顎裂、聽覺損傷、腦性麻痺等兒童的不清晰語音。以上六種構音錯誤並不全然單獨存在於一位構音異常者的語音表現中，有時可能會有幾種錯誤同時存在(林寶貴，2003)。

針對顎咽閉鎖功能不全所造成的鼻音過度以及構音不精確的評估，普遍被語言治療師所使用的測量方式包括對話式言語、構音測驗、仿說需要高口內壓的子音與母音

結合、仿說不含鼻音的句子、仿說含鼻音的句子、仿說不包含高口內壓以及鼻音子音的句子、以及自發性言語。對話式言語可以了解一般狀況下其構音、鼻音及言語清晰度。自發性言語能了解其錯誤一致性以及受語意的影響。仿說一連串音節或句子能了解特定的共鳴異常型態。構音測驗是將誘發個案說出詞彙庫，將其語音與正常發展常模相比較，了解其已發展出的語音庫，進而歸納出其構音錯誤型態（Peterson-Falzone, et al., 2010）。

席行蕙等人編製（2004）國語正音檢核表，參考國內外相關文獻編擬題目，並且請國小老師和相關領域專家學者選題後編製而成，依說話障礙類型分為構音、聲音及節律，內含構音診斷測驗(45 題)及發音與節律診斷測驗(4 題)。所有的題目皆以圖畫卡的型式呈現。構音測驗部分為固定的詞語讓個案誦讀，發音節律測驗則提供一些圖片讓小朋友看圖編故事，觀察他的發音準確度、語言順暢度等。此測驗的評分者間一致性信度係數值為 0.92，評分者前後一致性信度係數則為 0.94，皆達顯著水準，表示本檢核表之信度相當良好。此測驗請國內對構音理論有研究之專家學者及語言治療師等，對本檢核表的內容進行審定，評鑑結果認為本檢核表確實具有內容效度。使用此測驗時可採取標準參照的方式，診斷個案的國語發音障礙類型。

因此本研究針對構音評量使用國內臨床目前最經常使用的構音標準化測驗「國語正音檢核表(席行蕙，2004)」並對照發展年齡常模，以決定其構音正常或異常，以及構音錯誤的型態為何。

2-6-3　構音嚴重度評量

構音嚴重度的評估主要以子音正確率(percentage of consonants correct, PCC)作為量化指標，子音正確率(簡稱 PCC)由 Shriberg 等人研究實證後所提出，是國外目前常被用來評估嚴重度的量化指標，以自然情境中取得的對話語料為樣本，並計算正確子音佔目標子音總數之比率，主要以百分比表示。其計算步驟與原則如下(Shriberg , et al., 1982; Bleile, 2004)：

1. 收集至少 50 至 100 字的對話樣本。
2. 排除所有或部分不清晰的字句、母音、母音前添加的子音、第三次重複的相同子音(前兩次列入計算)。
3. 所有子音無論正確與否，包括省略、取代、字首子音部分發音、扭曲、添加、重音節字首[h-][-n/-ŋ]的取代、受方言影響或同位音等子音皆列為目標子音
4. 以「非對即錯」之原則計算 PCC，並以百分比表示，其公式為：

   PCC=(正確子音總數/目標子音總數)x100
5. 決定嚴重程度：85%以上為正常、65%至 85%為輕-中度異常、50%至 65%為中-重度異常、低於 50%為重度異常。

說話者的對話取樣雖在 PCC 計算上極具效度，卻在臨床分析時耗費相當多的時間，且 PCC 受評估者誘發技巧所影響，以致無法取得說話者對話的代表性語料，進而影響評估結果的精確(Shriberg & Kwiatkowski, 1985)。因此有不少研究針對語詞及句子是否能取代對話樣本，取得精確的 PCC 數值，以解決 PCC 在臨床使用耗時之缺

點。

Morrison 及 Shriberg(1992)以 PCC 數值在 50%-85%間的構音異常兒童為說話者，收集其構音測驗(圖片命名)及對話語料，比較圖片命名與對話語料在結構及語音上的差異，結果發現對話語料在子音、母音與複韻母所得到的整體精確度皆顯著高於構音測驗，主要原因在於構音測驗僅轉錄目標語音，而對話語料卻全字轉錄，較能真實呈現個案在語言學結構與韻律的表現(Ingram, 1994)。

『Gerrett 及 Moran (1992)在研究中比較不同言語單位 PCC 之計算結果，發現語詞 PCC 語對話間的關聯性相當高(γ=.83)。Wolk 及 Meisler (1998)的研究結果發現，圖片命名與對話 PCC 間有高度相關(γ=.85，P<.001)，兩者雖呈現相似的語音錯誤類型，但良好設計的圖片命名測驗反而較對話樣本更能取得代表性的音韻錯誤』(轉自 Bleile, 2004)。

國內謝孟庭(2008)的研究比較不同言語單位 PCC 間之關係，收集 30 位構音及音韻異常兒童在語詞、句子仿說和語篇等樣本，計算所有說話者在不同言語單位樣本之 PCC，其結果顯示語詞與句子、語詞與語篇、句子與語篇間之 PCC，皆達顯著的高度正相關(所有 γ > .7 且 p<.01)，意即語詞、句子、語篇彼此之間關聯性極強，具有顯著的線性關係，表示語詞或句子能有效預測並解釋語篇 PCC。其中，語詞 PCC 與語篇 PCC 之決定係數 R2>.61，表示語詞 PCC 對語篇 PCC 之迴歸解釋力高達 60%以上。

嬰兒型龐貝氏症兒童的構音問題主要因為構音器官肌肉張力低下所造成，本研究為避免收集其言語樣本時間過長而產生疲乏而影響其構音精確度，故採取以語詞為取

樣單位之 PCC。以語詞為取樣單位所得之 PCC 即能有效預測並取代對話樣本取得之 PCC，且無須花費許多時間計算對話樣本之 PCC 便有效率地取得精確的嚴重度結果。

2-6-4 語音清晰度的評量

語音清晰度的測量，目前有兩種常用的方法，一是採用量尺法（scaling），另一是採用項目辨識法（item identification）。量尺法依給分方式的不同，可分為等距量表（interval scale）與直接大小估計法（direct magnitude estimation）兩類。

等距量法是讓聽話者在事先設定的評分量尺當中，依照自身的感受，選定某一數值作為說話者的清晰度分數，例如以五點量尺評估清晰度，數字 1 代表極度不清晰，5 代表非常清晰。其優點為：臨床上操作方便；評分者不需特別的訓練即可勝任；直接針對一般人所知覺到說話清晰度向度加以評量，比較容易將測量結果推估至自然的溝通情況。

另一種量尺法為直接大小估計法，未限定評分者的給分，評分者在事先指定的評分範圍內（例如 1 至 100），依照自己主觀的清晰度標準任意給分，研究結果顯示，大小估計法較等距量尺法更能精確地評量清晰度，但是在實際應用上有其缺點，包括：資料處理過程繁複，必須應用較多統計學上的技巧來處理不同評分者的差異，以取得可以相互比較的標準化分數；評分者的人數不可以太少，至少要有 30 人以上。因此，大小估計法的使用遠較等距量尺不普遍，等距量尺的實施過程比較簡單，操作容易，可以節省評估所需要的時間。

項目辨識法是讓評分者逐漸寫下從錄音帶中所聽到的語音內容，再計算與正確語

音相吻合的百分比。以說話者的說話特性來看，清晰度分數可作為說話障礙嚴重程度的指標，也就是清晰度愈低者，表示他的說話障礙愈嚴重（劉惠美及曹峰銘，1996）。

語音清晰度通常由聽話者以印象進行量尺評分與估計，語音清晰度表現高於 70%以上說話者，比較容易被聽懂說話內容，語音清晰度介於 60%-70%說話者，不容易被聆聽者聽懂說話內容，語音清晰度低於 60%的說話者則是難以被聆聽者聽懂其說話內容，屬於說話不清晰者（劉惠美及曹峰銘，1996）。

因此本研究採取 Bernhal 和 Bankson (1993)所提出的五分等第法(rating scle)進行語音清晰度評量，將語音清晰度由非常清晰到非常不清晰來評定語音清晰度，5 分代表非常清晰，清晰度為 100％；4 分代表清晰，清晰度為 80％；3 分代表尚可，清晰度為 60％；2 分代表不清晰，清晰度為 40％；1 分代表非常不清晰，清晰度為 20％。

第三章 研究方法

本研究目的為使用評量者語音聽知覺的評量方式，針對持續接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症兒童進行追蹤性描述性研究，目的為探討持續接受酵素治療的嬰兒型龐貝氏症兒童隨著疾病進程以及酵素補充療法的交互作用下，其鼻音過度、構音異常型態、構音異常嚴重度以及語音清晰度分別為何。

研究架構如圖 3-1：

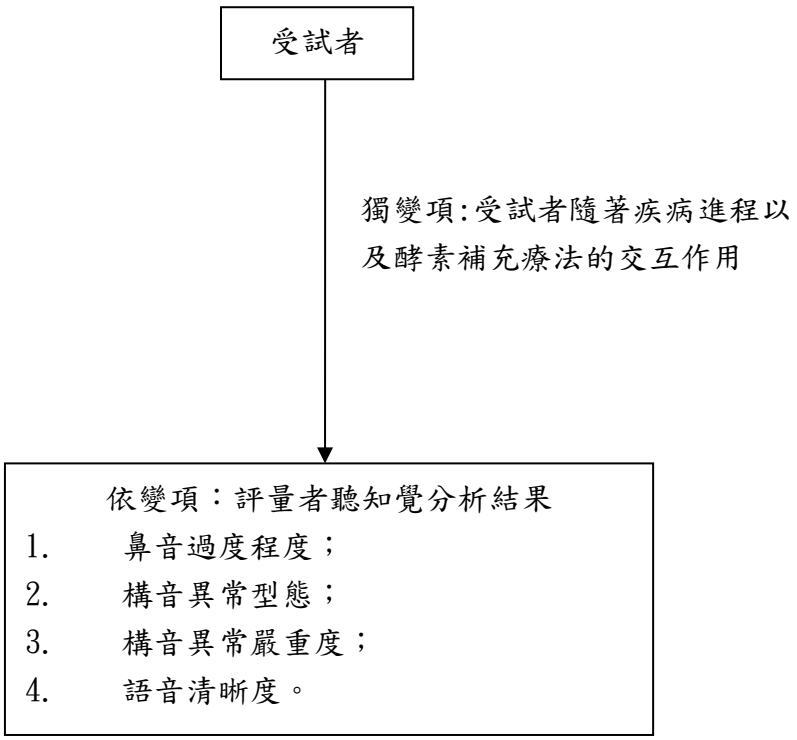


圖 3-1　研究架構

第一節、研究對象

本研究對象來源為台大醫院基因醫學部專科醫師轉介，共有 7 名受試者參與本研究。受試者選取條件及篩選結果描述如下：

3-1-1　受試者選取條件

本研究探討接受酵素治療的嬰兒型龐貝氏症兒童隨著疾病進程以及酵素補充療法的交互作用下，其構音以及語音清晰度的表現。因此納入條件為：1）經基因醫學部專科醫師診斷確診為嬰兒型龐貝氏症患者；2)持續接受酵素補充療法；3）年齡大於 3 歲且能配合看圖說出圖片名稱或覆誦單詞。排除條件為：1）經耳鼻喉科醫師診斷合併有先天性顎咽結構異常，包括顎裂、隱性顎裂等；2）生產過程異常而導致腦損傷者；3）經耳鼻喉科醫師診斷有聽力損傷必須配戴助聽器者。

初步經由台灣大學附設醫院基因醫學部專科醫師診斷，確診為嬰兒型龐貝氏症兒童，並且持續接受酵素治療者。研究者以查詢病歷的方式填答受試者基本資料表(附錄一)後對個案進行篩檢，包括性別、年齡、妊娠期、出生史、酵素補充治療、生理結構及聽力。最後研究者面談受試者家長並且檢查受試者的口腔結構，記錄於受試者基本資料表中(附錄一)。

3-1-2　受試者篩選結果

初步由基因醫學部專科醫師轉介的個案共 7 位，經過病歷查閱、面談家長和口腔結構檢查，符合條件的受試者共 7 位，所有受試者皆同意參與研究。

受試者之受試者之性別、年齡、妊娠週數及酵素補充療法實施狀況如表 3-1 所示。受試者為 3 位男生以及 4 位女生，年齡分布範圍為 36~52 月，平均年齡 43.29 月

(*SD*=6.58)。所有受試者妊娠週數分布範圍為 29~40 週，平均妊娠週數為 37.29 週(*SD*=3.86)，其中受試者G妊娠週數較其他受試者少，其妊娠週數為 29 週，較平均值少 8.29 週。所有受試者出生體重分布範圍為 1580~3850 公克，平均出生體重為 3051.71 公克(*SD*=717.84)，其中受試者G出生體重較其他受試者輕，其出生體重為 1580 公克，較平均值輕 1471.71 公克。所有受試者皆持續接受酵素補充療法，酵素補充療法開始時間為出生第 14~89 天，平均開始接受酵素補充療法的時間為出生第 36.71 天(SD=25.65 天)，若統一以妊娠週 40 週作為矯正出生天數，以方便比較每位受試者自形成胚胎至接受酵素補充療法的時間，則酵素補充療法開始時間為矯正年齡第-29~89 天，平均天數為 17.71(DS=36.71)，其中受試者F和G很早就開始接受酵素補充療法，分別為受試者F於第-7 天以及受試者G於第-29 天，而受試者C最晚開始接受酵素補充療法，為第 89 天。所有受試者皆為每兩週接受靜脈注射酵素Myozyme，除了受試者E以外，所有受試者的注射劑量為體重換算每公斤體重 40 毫克(40mg/kg)，而受試者E的注射劑量為每公斤體重 30 毫克(30mg/kg)。

受試者之聽力、口腔構造、口腔器官肌肉張力及進食狀況如表 3-2 所示。聽力部分，雖然受試者ABC曾因中耳積水放置通氣管，但所有受試者聽力皆正常。口腔構造部分，受試者B曾接受腺樣體切除術以及懸壅垂顎咽成形術，受試者C曾接受腺樣體及扁桃腺切除術、以及懸壅垂顎咽成形術，其他受試者口腔結構皆正常。所有個案皆有口腔肌肉張力偏低的情形。所有個案皆能由口進食全質食物，能夠咀嚼以及安全吞嚥。

表 3-1　受試者之性別、年齡、妊娠週數及接受酵素補充療法狀況

受試者編號	性別	年齡（月）	妊娠週數（週）	出生體重（公克）	酵素補充療法開始時間（出生天數）	酵素補充療法開始時間（矯正天數）	酵素補充療法劑量（mg/kg）	酵素補充療法實施頻率
A	女	52	39	3020	26	19	40	1 次/2 週
B	男	36	40	2900	29	29	40	1 次/2 週
C	男	49	40	3450	89	89	40	1 次/2 週
D	男	47	39	3850	17	10	40	1 次/2 週
E	女	36	37	3300	34	13	30	1 次/2 週
F	女	38	37	3262	14	-7	40	1 次/2 週
G	女	45	29	1580	48	-29	40	1 次/2 週
M	-	43.29	37.29	3051.71	36.71	17.71	-	-
SD	-	6.09	3.86	717.84	25.65	36.71	-	-

表 3-2　受試者之聽力、口腔構造、口腔器官肌肉張力及進食狀況

受試者編號	聽力	口腔構造	口腔器官肌肉張力	進食狀況
A	正常 曾因中耳積水放置通氣管	正常	低張力	由口進食 全質食物
B	正常 曾因中耳積水放置通氣管	曾接受腺樣體切除術 以及懸壅垂顎咽成形術	低張力	由口進食 全質食物
C	正常 曾因中耳積水放置通氣管	曾接受腺樣體及扁桃腺切除術 以及懸壅垂顎咽成形術	低張力	由口進食 全質食物
D	正常	正常	低張力	由口進食 全質食物
E	正常	正常	低張力	由口進食 全質食物
F	正常	正常	低張力	由口進食 全質食物
G	正常	正常	低張力	由口進食 全質食物

第二節、研究工具

本節說明本研究所使用的工具，將依序介紹錄影及錄音設備、鼻音過度評量表、構音型態評量表、構音嚴重度評量表以及語音清晰度評量表。

3-2-1　錄影及錄音設備

一、數位攝影機：

使用數位攝影機（JVC MG330），拍攝每位受試者的言語表現，提供評估者針對鼻音過度、構音及語音清晰度表現做記錄。

二、錄音機：

使用Handy Recorder H2，錄下個案言語樣本，使用聲音儲存格式wav，16bit/44.1kHz。使用其內建麥克風的錄音品質較外接Ecm-719 佳，麥克風指向設定用正面 90 度的兩支麥克風錄音，設定內置話筒的錄音敏感度為低，此設定適用於錄音距離較近信號較大的聲音，放置於距離個案雙唇 10 公分，有利於減少不必要的背景噪音。在安靜的語言治療室內，對受試者進行一對一的錄音，以取得語音樣本。

3-2-2　言語樣本

本研究使用已出版的構音標準化測驗「國語正音檢核表(席行蕙，2004)」進行受試者言語樣本的收集。「國語正音檢核表」具有診斷國語發音障礙類型的功能，採取標準參照的方式，診斷個案的國語發音障礙類型，找出個案發音不標準的語句，以便設計矯正計劃。「國語正音檢核表」依說話障礙類型分為構音、嗓音、節律及其他部分的檢查，包括構音診斷測驗(45 題)及發音與節律診斷測驗(4 題)，而本研究僅就

共鳴以及構音的部分進行評量。所有的題目皆以圖畫卡的型式呈現。構音測驗部分為固定的詞語讓個案誦讀。此標準化測驗的評分者間一致性信度係數值為.92，評分者前後一致性信度係數則為.94，皆達顯著水準，表示檢核表之信度相當良好。此標準化測驗已請國內對構音理論有研究之專家學者及語言治療師等，對此檢核表的內容進行審定，評鑑結果認為此檢核表確實具有內容效度。本研究僅探討子音正確性，所以僅針對圖片內容中具有子音評估的語詞進行評估，並且根據國語聲母構音位置自行設計語詞子音構音型態紀錄表，詳見附錄二。

3-2-3　鼻音過度評量表

評量者聽知覺評分量表是評量鼻音過度的黃金標準，本研究採用平衡表現間隔(EAI)的使用方式，評量者在聽完每個言語刺激後，根據連續性線性劃分的等級不同，給予每一個言語刺激一個合適的數字（Whitehill, et al., 2002）。Darly, Aronson 及 Brown(1969)使用鼻音過度 7 點量表：1 分為共鳴正常，7 分為非常重度鼻音過度，研究對象為吶吃症患者；Karnell、Folkins 及 Morris（1985）使用 7 點平衡表現間隔計分量表，針對唇顎裂說話者以及腦性麻痺兒童的鼻音過度進行程度劃分；以上這些量表已經過系統化評量以及信效度驗證。因此本研究採用鼻音過度 7 分量表：1 分為共鳴正常，沒有鼻音過度；2 分為輕度鼻音過度（mild）；3 分為輕度至中度鼻音過度（mild/ moderate）；4 分為中度鼻音過度（moderate）；5 分為中度至重度鼻音過度（moderate/ severe）；6 分為重度鼻音過度（severe）；7 分為極重度鼻音過度（very severe）(Darly, et al., 1969；Karnell, et al., 1985)（附錄三）。

3-2-4　構音型態評量表

在構音異常的分類上，依錯誤音與目標音間的對應關係來看，分為省略、替代、扭曲、添加四種錯誤語音，再加上聲調錯誤及整體語音不清，共六大類。省略音即聲母或韻母的省略所致的錯誤，經常發生在語音發展的早期階段；替代音即聲母或韻母被另一個聲母或韻母所取代的語音錯誤，是低年級兒童最常犯的構音錯誤；扭曲音則為接近正確語音但聽起來不盡相同的語音；添加音即在原來正確語音上增添多餘聲母或韻母，是最少發生的情形；聲調錯誤指國語四聲的錯誤混淆；整體語音不清則非某個語音的替代、省略、扭曲或添加之情形，而是所有的語音幾乎不正確，如唇顎裂、聽覺損傷、腦性麻痺等兒童的不清晰語音。以上六種構音錯誤並不全然單獨存在於一位構音異常者的語音表現中，有時可能會有幾種錯誤同時存在(林寶貴，2003)。

本研究使用已出版的構音標準化測驗「國語正音檢核表(席行蕙，2004)」進行受試者言語樣本的收集。評分者填寫研究者自製的構音評估表，聽到語音樣本對照構音評估表內容。若評分者判斷認為語音樣本的構音正確，可勾選「正確」；若評分者判斷認為語音樣本的內容構音錯誤，則依據其構音錯誤的形式勾選「省略」、「替代」、「扭曲」、「添加」、「聲調錯誤」或「語音不清」。若是替代語音則寫出受試者所使用的替代語音為何(附錄二)。

3-2-5　子音正確率計分表(PCC)

本研究有關構音嚴重度的評估主要以子音正確率(percentage of consonants correct, PCC)作為量化指標，計算其正確子音佔目標子音總數之比率，並且以百分比表示(附錄四)。PCC 的結果決定構音嚴重程度：85%以上為正常、65%至 85%為輕-中度異常、50%至 65%為中-重度異常、低於 50%為重度異常(Shriberg, et al., 1997)。

3-2-6　語音清晰度

語音清晰度分數可作為說話障礙嚴重程度的指標，也就是清晰度愈低者，表示他的說話障礙愈嚴重（劉惠美、曹峰銘，1996），語音清晰度通常由聽話者以印象進行量尺評分與估計。本研究採取 Bernhal 及 Bankson (1993)所提出的五分等第法(rating scle)進行語音清晰度評量，將語音清晰度由非常清晰到非常不清晰來評定語音清晰度，5 分代表非常清晰，清晰度為 100％；4 分代表清晰，清晰度為 80％；3 分代表尚可，清晰度為 60％；2 分代表不清晰，清晰度為 40％；1 分代表非常不清晰，清晰度為 20％（附錄五）。

第三節、研究程序

本研究為「龐貝氏症長期追蹤計畫案」的一部份，此案已通過台大醫院人體試驗委員會審查，開始時間為 2007/4/1，其變更計畫案內容包括語言能力追蹤以及展延計畫於 2008 年 2 月 12 日通過，有效期間至 2016 年 12 月 31 日(附錄六)。受試者及家長於受試前由研究者告知此研究之目的與受試程序(附錄七)。

本研究主要是收集語音樣本並且分析。以下依序詳細介紹，研究流程如圖 3-2。

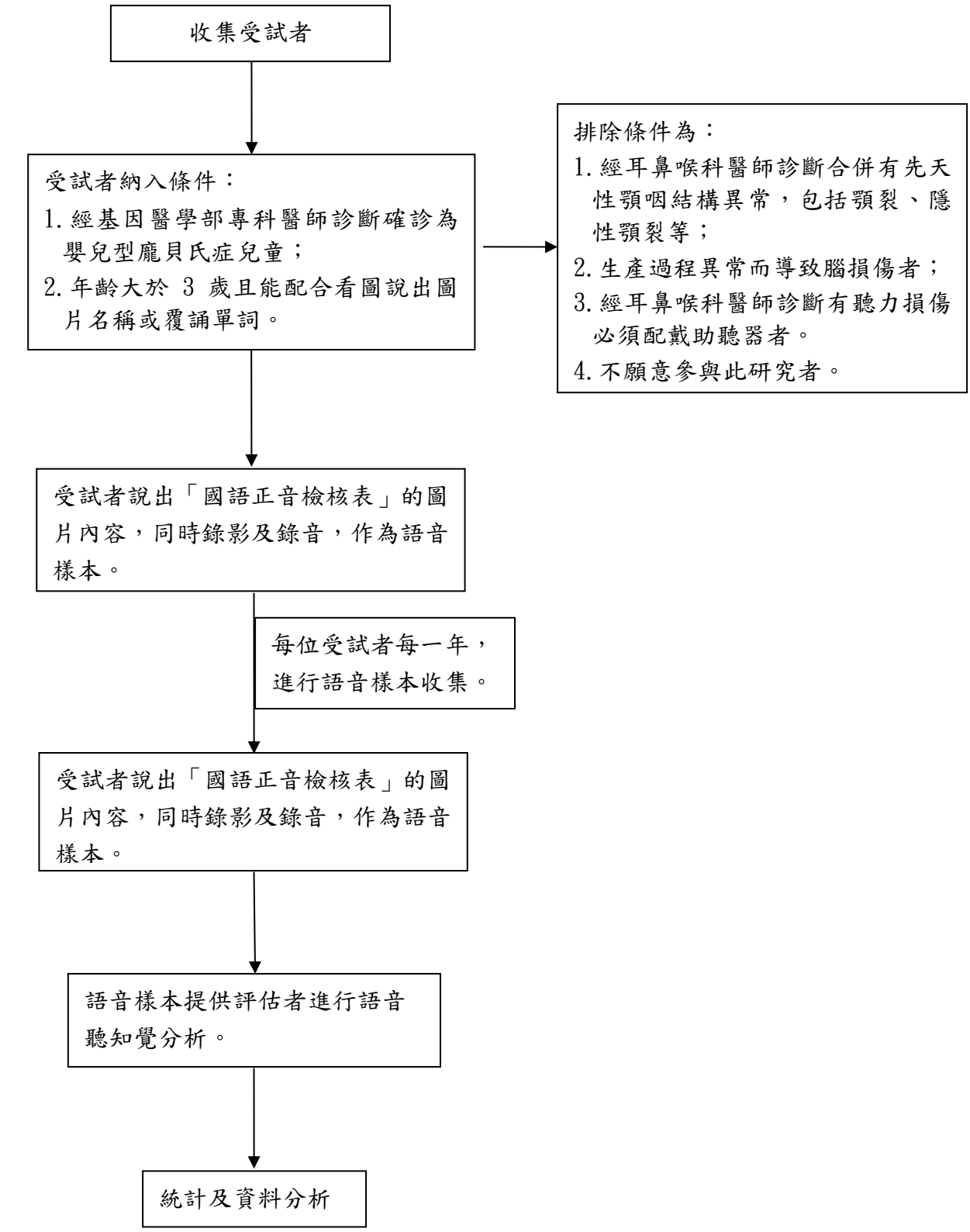

收集受試者
受試者納入條件：
1. 經基因醫學部專科醫師診斷確診為嬰兒型龐貝氏症兒童；
2. 年齡大於 3 歲且能配合看圖說出圖片名稱或覆誦單詞。
排除條件為：
1. 經耳鼻喉科醫師診斷合併有先天性顎咽結構異常，包括顎裂、隱性顎裂等；
2. 生產過程異常而導致腦損傷者；
3. 經耳鼻喉科醫師診斷有聽力損傷必須配戴助聽器者。
4. 不願意參與此研究者。
受試者說出「國語正音檢核表」的圖片內容，同時錄影及錄音，作為語音樣本。
每位受試者每一年，進行語音樣本收集。
受試者說出「國語正音檢核表」的圖片內容，同時錄影及錄音，作為語音樣本。
語音樣本提供評估者進行語音聽知覺分析。
統計及資料分析

圖 3-2　研究流程圖

3-3-1　語音樣本收集

語音樣本收集的環境安排在台大醫院早期療育中心的語言治療室內，環境噪音在45 分貝以下，以一對一的方式進行。使用標準化言語測驗「國語正音檢核表」，請受試者看「國語正音檢核表」的圖卡內容說出名稱。若受試者沒有說出圖片名稱或是說出的內容非目標音，則研究者會先說一遍讓受試者仿說。

收集語料的方式是使用錄影以及錄音的方式。使用數位攝影機（JVC MG330），拍攝每位受試者的語音，提供評估者針對鼻音過度、構音及語音清晰度表現做記錄。錄音機使用 Handy Recorder H2，錄下受試者的語音樣本，使用聲音儲存格式 wav，16bit/44.1kHz。麥克風指向設定用正面 90 度的兩支麥克風錄音，設定內置話筒的錄音敏感度為低，放置於距離個案雙唇 10 公分。

每位受試者每一年接受同樣的語音樣本收集。

3-3-2　語音樣本分析

語音樣本提供語音聽知覺進行評量，評量者為台大醫院醫學中心語言治療師，具有早期療育語言治療 8 年以上的工作經驗，在安靜的治療室環境下，觀看語音樣本錄影檔案，同時使用耳塞式耳機聽取語音樣本，可自行調整音量至自覺最清楚的音量大小。評量者根據本研究所訂定的工具及評量方式，評量語音樣本的鼻音過度嚴重度、構音型態及語音清晰度，最後研究者再依據評量者填寫之構音型態評量結果計算子音正確率。

一、 鼻音過度嚴重度評估

評量者依據本研究工具「鼻音過度 7 分量表」填寫適當的評分。1 分為共鳴正常，沒有鼻音過度；2 分為輕度鼻音過度；3 分為輕度至中度鼻音過度；4 分為中度鼻音過度；5 分為中度至重度鼻音過度；6 分為重度鼻音過度；7 分為極重度鼻音過度(附錄三)。

二、 子音構音型態及構音嚴重度

評分者聽到語音樣本，對照語詞子音構音型態紀錄表(附錄二)填寫子音構音型態。若構音正確可勾選「正確」；若評分者認為語音樣本的構音錯誤，則依據其構音錯誤的形式勾選「省略」、「替代」、「扭曲」、「添加」、「聲調錯誤」或「語音不清」，若是語音替代則寫出受試者所使用的替代語音為何。

構音嚴重度的評估主要以子音正確率(percentage of consonants correct, PCC)作為量化指標，計算其正確子音佔目標子音總數之比率，並且以百分比表示(附錄四)。

三、 語音清晰度

評分者聽完所有語音樣本之後，使用本研究所設計的五分等第法(rating scle)進行語音清晰度評量，將語音清晰度由非常清晰到非常不清晰來評定語音清晰度。5 分代表非常清晰，清晰度為 100％；4 分代表清晰，清晰度為 80％；3 分代表尚可，清晰度為 60％；2 分代表不清晰，清晰度為 40％；1 分代表非常不清晰，清晰度為 20％（附錄五）。

第四節、信度分析

本研究以評量者語音知覺分析進行評估，因此評分者信度顯得非常重要。為測量評分者信度，由研究者隨機選取每位受試者的其中一次語音樣本作為評分者信度考驗的語音樣本，總共 7 份。將此 7 份語音樣本內容分別進行鼻音嚴重度評量、PCC 評量以及語音清晰度評量的信度考驗。鼻音嚴重度 7 分量表，評分者差異小於等於正負 1 分以內視為一致，大於等於正負 2 分以上視為不一致；PCC 評量表，則將每一個音素判斷檢視一致或不一致，包括音素正確或錯誤，錯誤方式或構音錯誤內容判斷都要一致，若是同樣勾選構音取代，那麼取代內容的判斷必須要一樣，才能列入一致；語音清晰度 5 分量表，評分者差異小於等於正負 1 分以內視為一致，大於等於正負 2 分以上視為不一致。

評分者信度可分為評分者間信度及評分者內信度，以下分別介紹信度考驗結果：

一、評分者間信度

提供做為信度考驗的語音樣本，由另一位同樣為醫學中心並且具早期療育中心語言治療 9 年以上臨床經驗之語言治療師，按照相同程序進行觀察錄影帶及聽錄音帶的同時填寫記錄。進行兩位評分者間一致性考驗。一致性百分比＝（一致性/一致性＋不一致性）×100%。

研究結果顯示，鼻音過度嚴重度分項的評分者間信度為 57.14%(很可信，常見)，構音異常嚴重度的評分者間信度為 86.73%(很可信，次常見)，語音清晰度分項評分者間的信度為 85.71%(很可信，次常見)。顯示鼻音過度嚴重度、構音異常嚴重度以

及語音清晰度此三分項的評分者間一致性高。

二、評分者內信度

評分者將 7 位受試者的所有語音樣本按照各分項評分標準評分後，經過一個月之後，將前面所提到的，從每位受試者的語音樣本中隨機抽出其中一份語音樣本，再次按照相同的程序評量，進行評分者內一致性考驗。一致性百分比＝（一致性/一致性＋不一致性）×100%。

研究結果顯示，鼻音過度嚴重度分項的評分者內信度為 100%(十分可信)，構音異常嚴重度分項的評分者內信度為 91.68%(十分可信)，語音清晰度分項評分者內的信度為 100%(十分可信)。顯示所有分項的評分者內一致性高。

第五節、統計分析

持續使用酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症患者，大部分在呼吸肌功能的改善較明顯，於認知、神經肌肉與動作功能的表現也有所改善，但改善程度不一致(汪子瑄等人，2010; Jones, et al., 2010; Kishnani, et al., 2006a）。因此本研究希望能了解持續接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症兒童，酵素補充療法對於其言語肌肉功能的表現是否也有所改善。

本研究採取追蹤研究，針對接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症患者進行長時間蒐集資料，主要為探討持續接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症兒童，隨著疾病進程以及酵素補充療法的情況下，其言語肌肉功能的改善程度，透過言語各分項的表現進一步了解，包括鼻音過度、構音型態、構音異常嚴重度及語音清晰度的變化。

由於接受酵素治療的嬰兒型龐貝氏症患者發生率低，受試者個案量少，語音樣本量少，因此使用 Microsoft Office Excel 建立圖表，並且以個案討論以及描述性統計的方式呈現研究結果：

一、 持續接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症兒童，其鼻音過度的變化。

二、 持續接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症兒童，其構音型態的變化。

三、 持續接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症兒童，其構音異常嚴重度的變化。

四、 持續接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症兒童，其語音清晰度的變化。

五、 持續接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症兒童，其鼻音過度及構音異常嚴重度對於語音清晰度之間的影響。

第四章 研究結果

本研究為探討接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症兒童隨著疾病進程以及酵素補充療法的交互作用下，其言語肌肉功能的表現，透過言語各分項的表現進一步了解。本章節將以個案討論以及描述性統計方式，呈現每位受試者在不同的年齡層其「鼻音過度程度」、「構音異常」、「PCC」、「語音清晰度」、「鼻音過度程度、構音異常嚴重度及語音清晰度之間的關係」。在探討「鼻音過度程度、構音異常嚴重度及語音清晰度之間的關係」時，為了方便討論以及製圖的統一性，將受試者的鼻音過度程度分數除以最嚴重的 7 分並且乘以百分比。

本研究對象屬於發生率低的罕見疾病患者，由於個案量少，將以單一受試者研究方式進行討論。並且分成兩大部分，第一節為分別討論每位受試者的言語表現，第二節為綜合討論受試者間的言語表現。

第一節、 每位受試者言語表現

4-1-1 受試者 A

受試者 A，女性，妊娠週數 39 週，出生體重 3020 公克。出生後 26 天開始接受酵素補充療法，持續每兩週一次由靜脈注射 myozyme 40mg/kg。曾經因為中耳積水放置通氣管，聽力正常，口腔結構正常。語音樣本收集分別為其 4 歲以及 5 歲時，期間沒有接受語言治療。

圖 4-1 呈現受試者 A 於 4 歲至 5 歲時的鼻音過度、PCC 及語音清晰度的變化，以下分別詳細說明。

1. 鼻音過度程度的變化

受試者 A 的鼻音過度變化，於 4 歲至 5 歲時皆為 5 分，即中-重度鼻音過度程度。

2. 構音程度及構音錯誤型態的變化

受試者 A 於 4 歲時 PCC 僅 16%，構音異常嚴重度為重度異常(PCC 低於 50%)。

受試者 A 於 4 歲時的構音方式以省略音為主，高達 82%，圖 4-2 及圖 4-3 呈現受試者 A 於 4 歲時的構音方式及比例。受試者 A 於 4 歲時的的構音錯誤方式另有少數取代的錯誤方式僅佔 2%，包括以[n]取代[t]、以[t^{h}]取代[$t\widehat{s}^{h}$]。受試者 A 於 4 歲時發展出構音正確的語音僅有[p]、[m]、[n]、[x]。

受試者 A 於 5 歲時 PCC 些微提升至 22%，構音異常嚴重度仍為重度異常(PCC 低於 50%)。

受試者 A 於 5 歲時的構音方式仍以省略音為主，較 4 歲時些微降低，但省略音所佔的比例仍高達 76%，圖 4-4 及圖 4-5 呈現受試者 A 於 5 歲時的構音方式及比例。受試者 A 於 5 歲時的構音錯誤方式除了省略為主以外，另有少數以取代的方式僅佔 2%，包括以[x]取代[f]、以[l]取代[ʐ]。受試者 A 於 5 歲時已發展出構音正確的語音僅有[p]、[m]、[n]、[x]、[l]，但較 4 歲時多發展出[l]。

3. 語音清晰度的變化

受試者 A 的語音清晰度 4 歲至 5 歲皆為 20%，即語音清晰度為非常不清晰的程度。

4. 鼻音過度、PCC 及語音清晰度三者之間的關係

圖 4-1 顯示，受試者 A 於 4 歲至 5 歲時的鼻音過度、PCC 與語音清晰度沒有明顯改變，且 PCC 及語音清晰度的數值非常接近，兩者數值皆相當於 20%，而鼻音過度也維持同樣的數值。

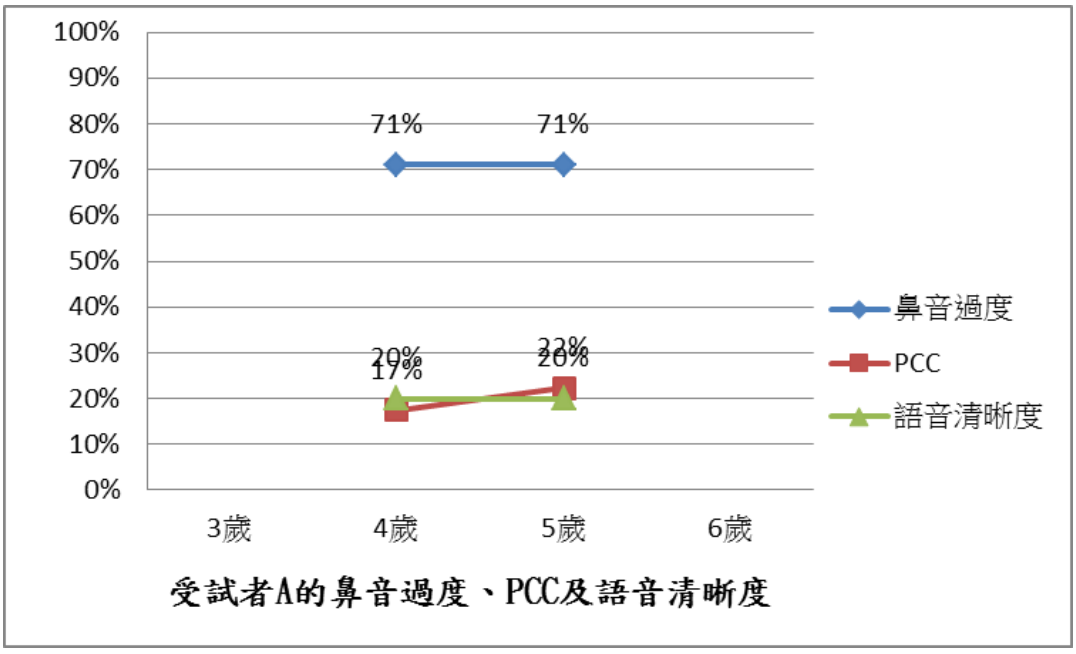


圖 4-1　受試者 A 的鼻音過度、PCC 及語音清晰度

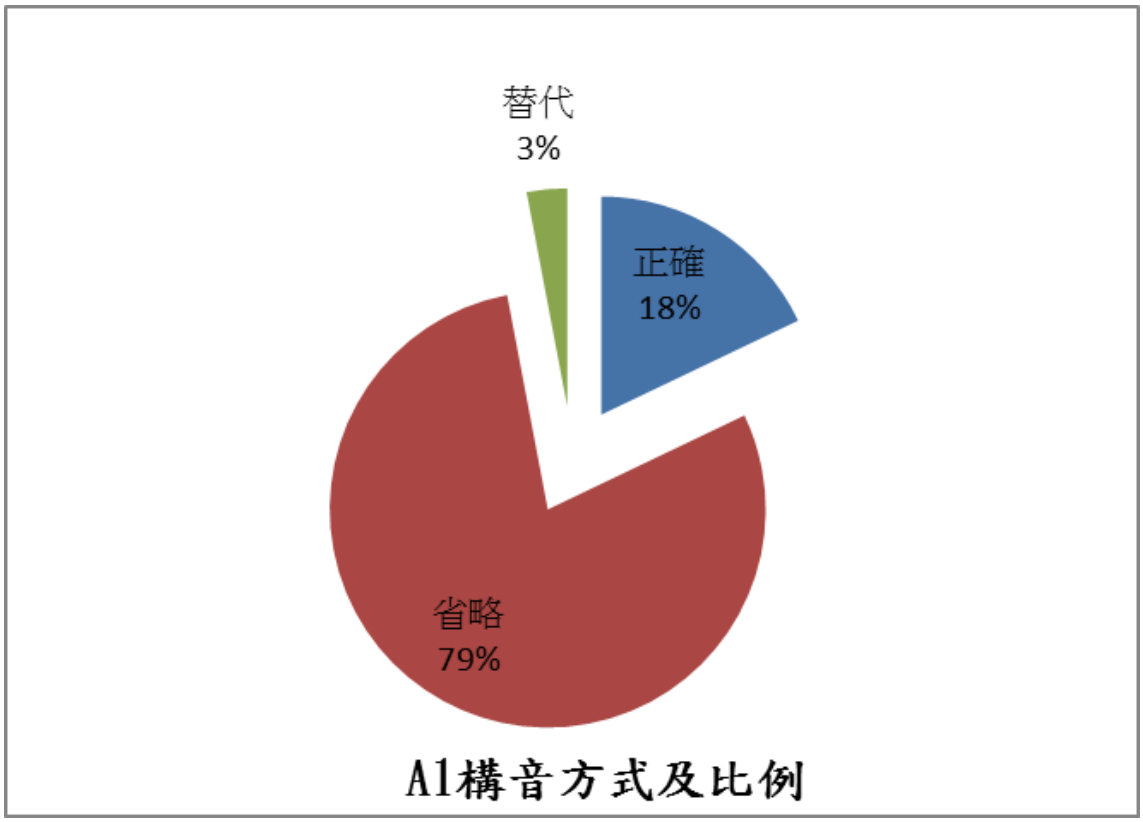


圖 4-2　受試者 A 於 4 歲時的構音方式及比例

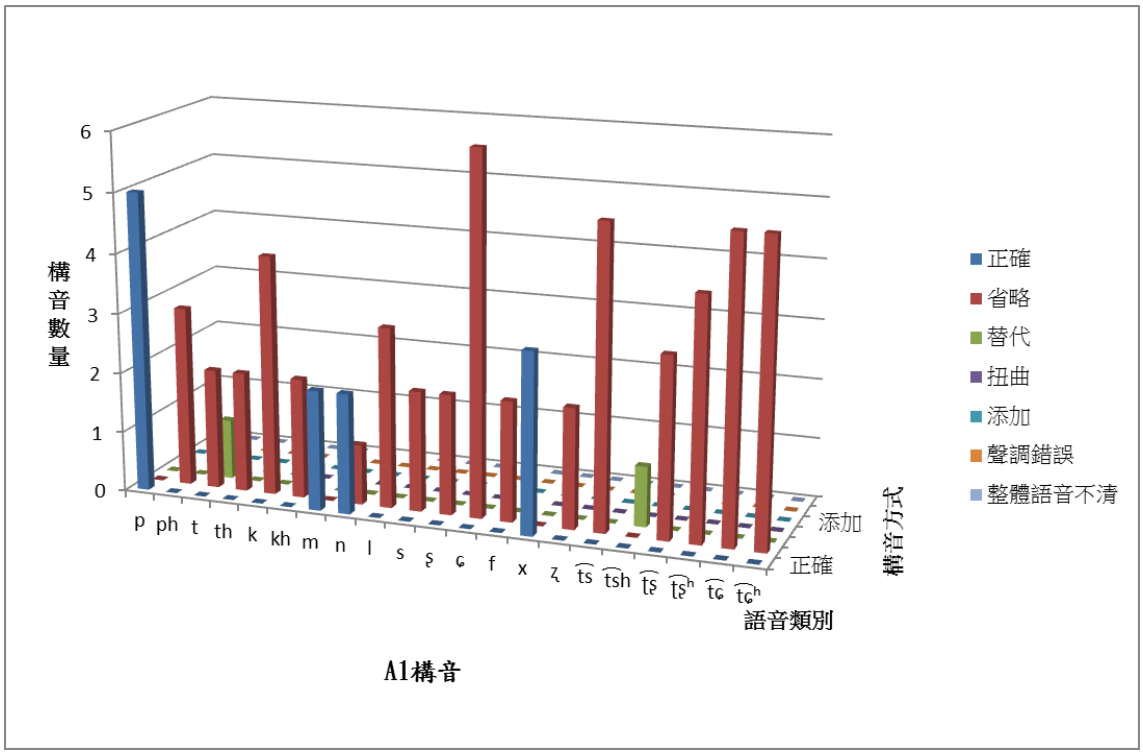


圖 4-3　受試者 A 於 4 歲時的構音方式

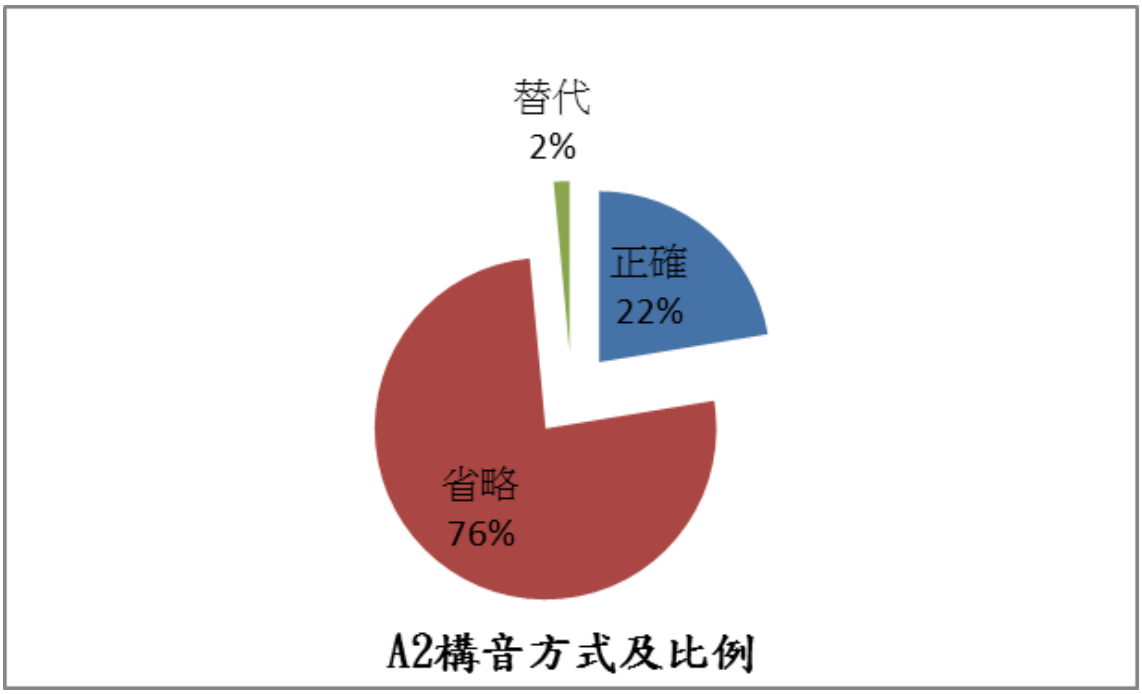


圖 4-4　受試者 A 於 5 歲時的構音方式及比例

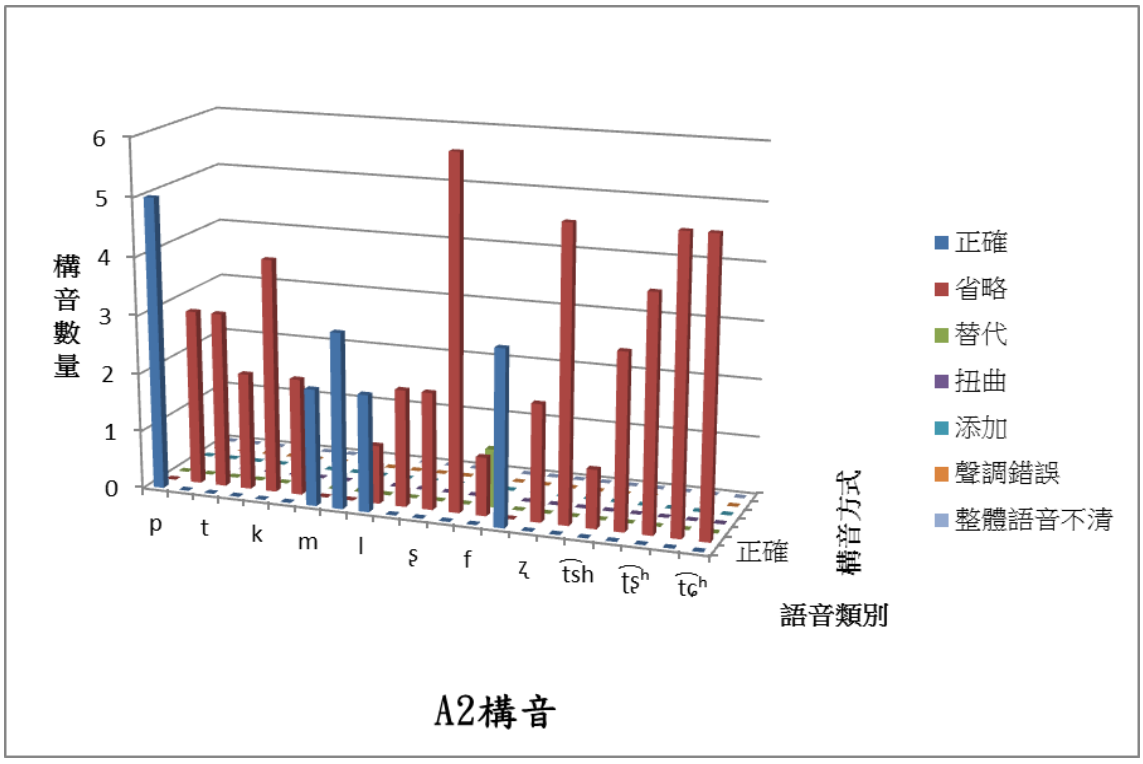


圖 4-5　受試者 A 於 5 歲時的構音方式

4-1-2　受試者 B

受試者 B，男性，妊娠週數 40 週，出生體重 2900 公克。出生後 29 天開始接受酵素補充療法，持續每兩週一次由靜脈注射 myozyme 40mg/kg。曾接受腺樣體切除術以及懸壅垂顎咽成形術。語音樣本收集分別為其 3 歲、4 歲以及 5 歲時。於 3 歲以前開始接受語言治療，但是因為資源缺乏的問題，曾經中斷治療一段時間，4 歲以後又開始接受語言治療。

圖 4-6 呈現受試者 B 於 3 歲、4 歲以及 5 歲時的鼻音過度、PCC 及語音清晰度的變化，以下分別詳細說明。

1. 鼻音過度程度的變化

受試者 B 的鼻音過度部分，於 3 歲至 4 歲時皆為 6 分，即重度鼻音過度程度；5 歲時，鼻音過度程度稍降低至 5 分，即中度-重度鼻音過度。

2. 構音程度及構音錯誤型態的變化

受試者 B 於 3 歲時 PCC 僅 9.50%，構音異常嚴重度為重度異常(PCC 低於 50%)。

受試者 B 於 3 歲時的構音方式以省略音為主，高達 91%，圖 4-7 及圖 4-8 呈現受試者 B 於 3 歲時的構音方式及比例。另有一個錯誤的構音方式為替代，佔 2%，以[x]取代[p^h]。受試者 B 於 3 歲時，構音正確的語音僅有[m]及[x]。

受試者 B 於 4 歲時 PCC 仍僅有 7.90%，構音異常嚴重度為重度異常(PCC 低於 50%)。

受試者 B 於 4 歲時的構音方式以省略音為主，高達 84%，圖 4-9 及圖 4-10 呈現

受試者 B 於 4 歲時的構音方式及比例。另有少許的錯誤構音方式為替代，佔 6%，以[x]替代[k^h][f][$tʂ^h$]。受試者 B 於 4 歲時構音正確的語音除了之前已發展的[m]及[x]之外，僅再加上[n]及[p^h]。

受試者 B 於 5 歲時 PCC 提升至 32.53%，構音異常嚴重度仍為重度異常(PCC 低於 50%)。

受試者 B 於 5 歲時的構音方式以省略音為主，佔 58%，圖 4-11 及圖 4-12 呈現受試者 B 於 5 歲時的構音方式及比例。另有少數的錯誤構音方式為替代，佔 12%，包括以[l]取代[z]、以擦音[x]替代塞擦音[$\widehat{ts}^h$]、[$\widehat{tʂ}^h$]及[$\widehat{tɕ}^h$]。受試者 B 於 5 歲時已發展出構音正確的語音，除了之前已發展的[m]、[x]、[n]、[p^h]以外，再加上[p]、[t]、[t^h]、[k^h]、[f]及[l]。

3. 語音清晰度的變化

受試者 B 的語音清晰度於 3 歲、4 歲至 5 歲皆為 20%，即為語音清晰度非常不清晰的程度。

4. 鼻音過度、PCC 及語音清晰度三者之間的關係

受試者 B 於 3 歲、4 歲至 5 歲的鼻音過度、PCC 及語音清晰度三者之間的關係，從圖 4-6 的曲線呈現，當受試者 B 於 3 歲至 4 歲時，鼻音過度及 PCC 皆維持不變，當受試者 B 於 6 歲時，鼻音過度程度下降的同時，PCC 提升。

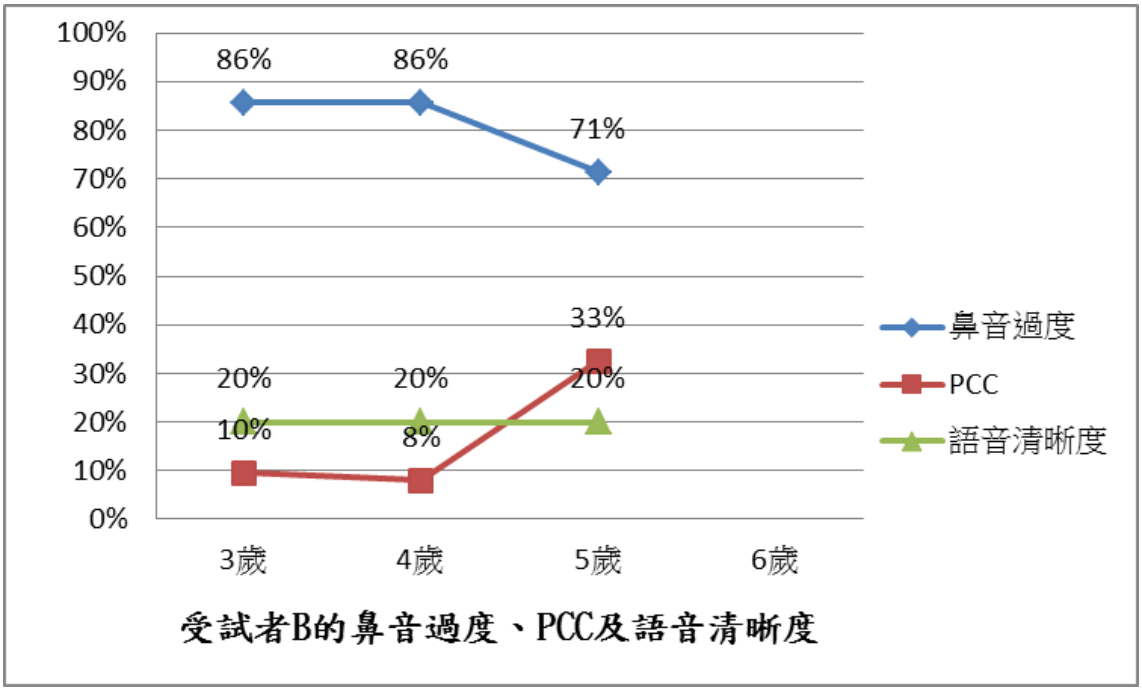


圖 4-6　受試者 B 的鼻音過度、PCC 及語音清晰度

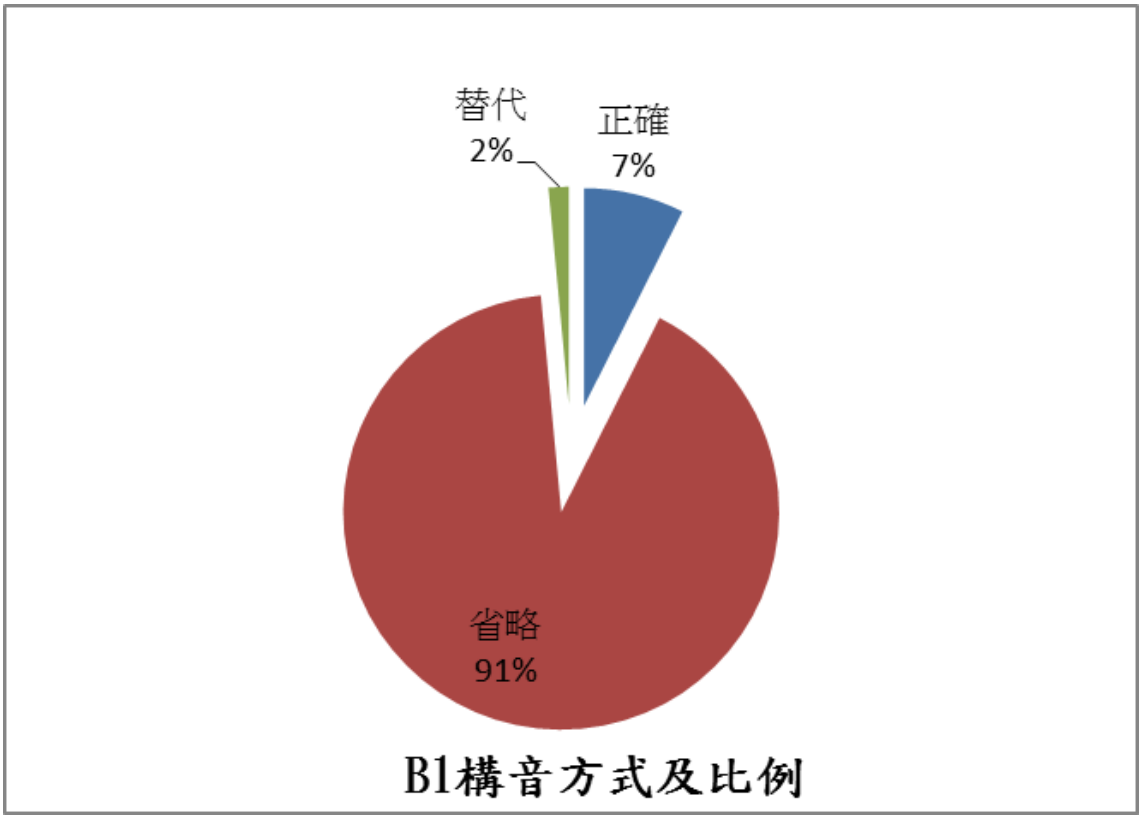


圖 4-7　受試者 B 於 3 歲時的構音方式及比例

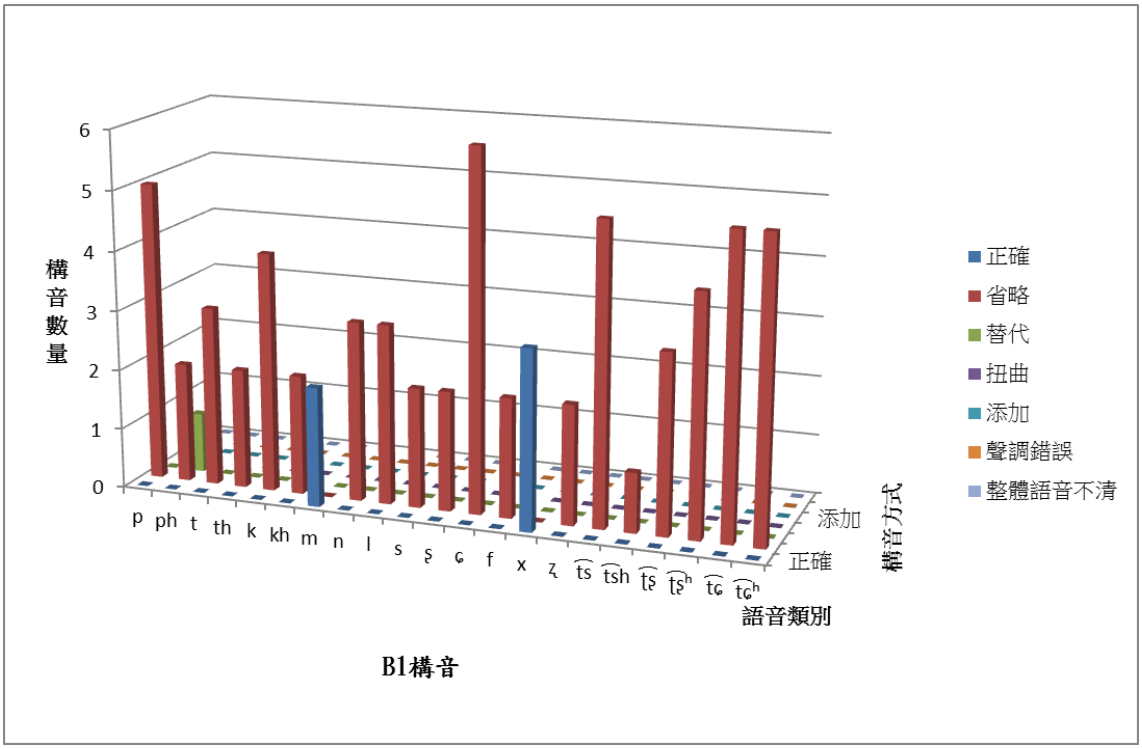


圖 4-8　受試者 B 於 3 歲時的構音方式

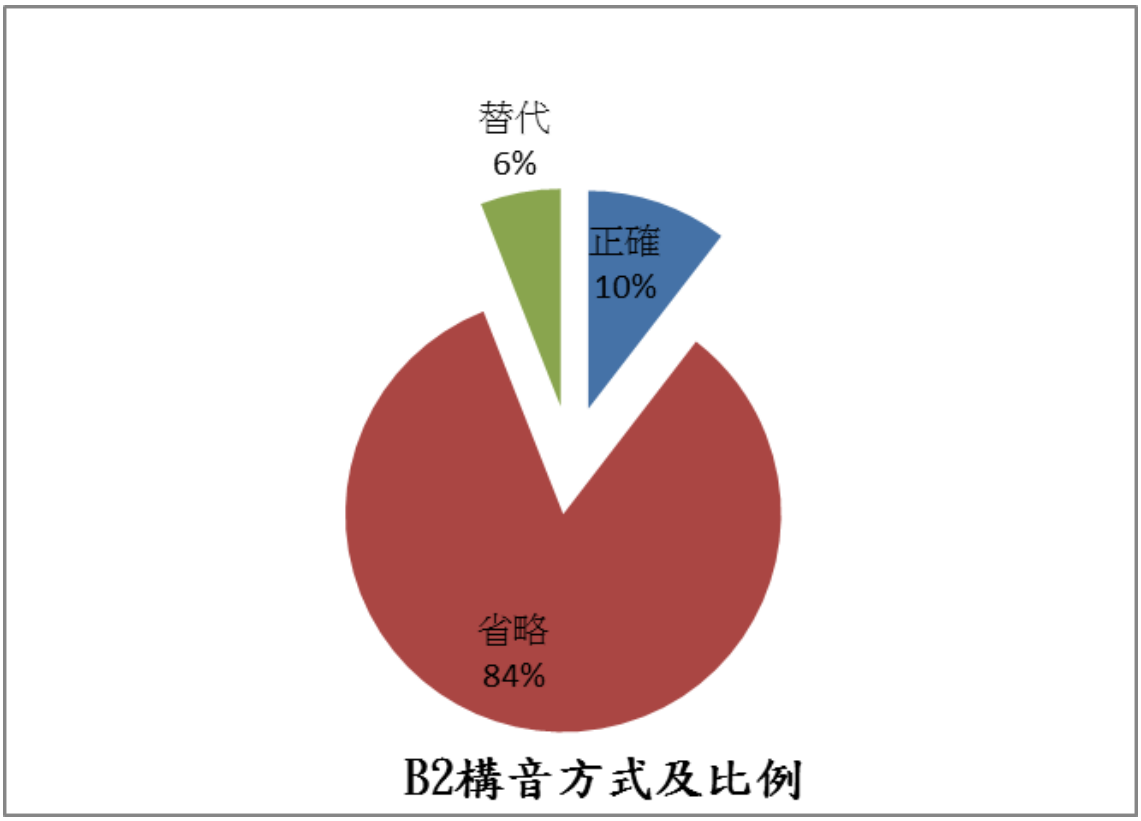


圖 4-9　受試者 B 於 4 歲時的構音方式及比例

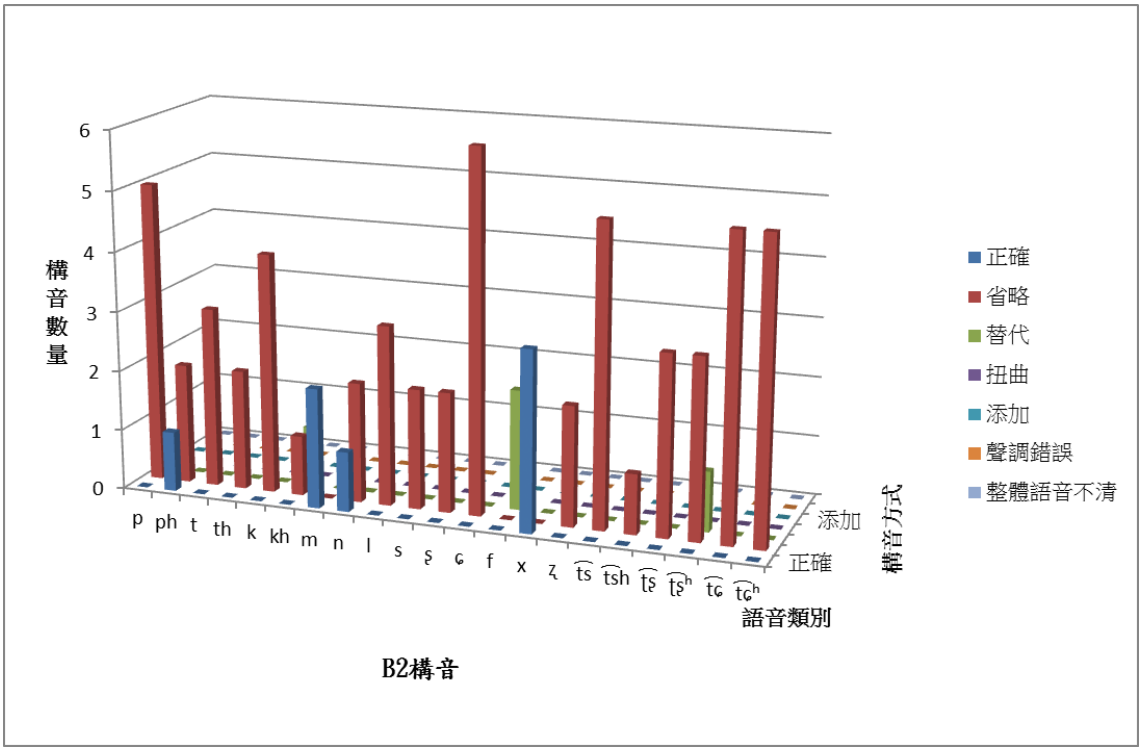


圖 4-10　受試者 B 於 4 歲時的構音方式

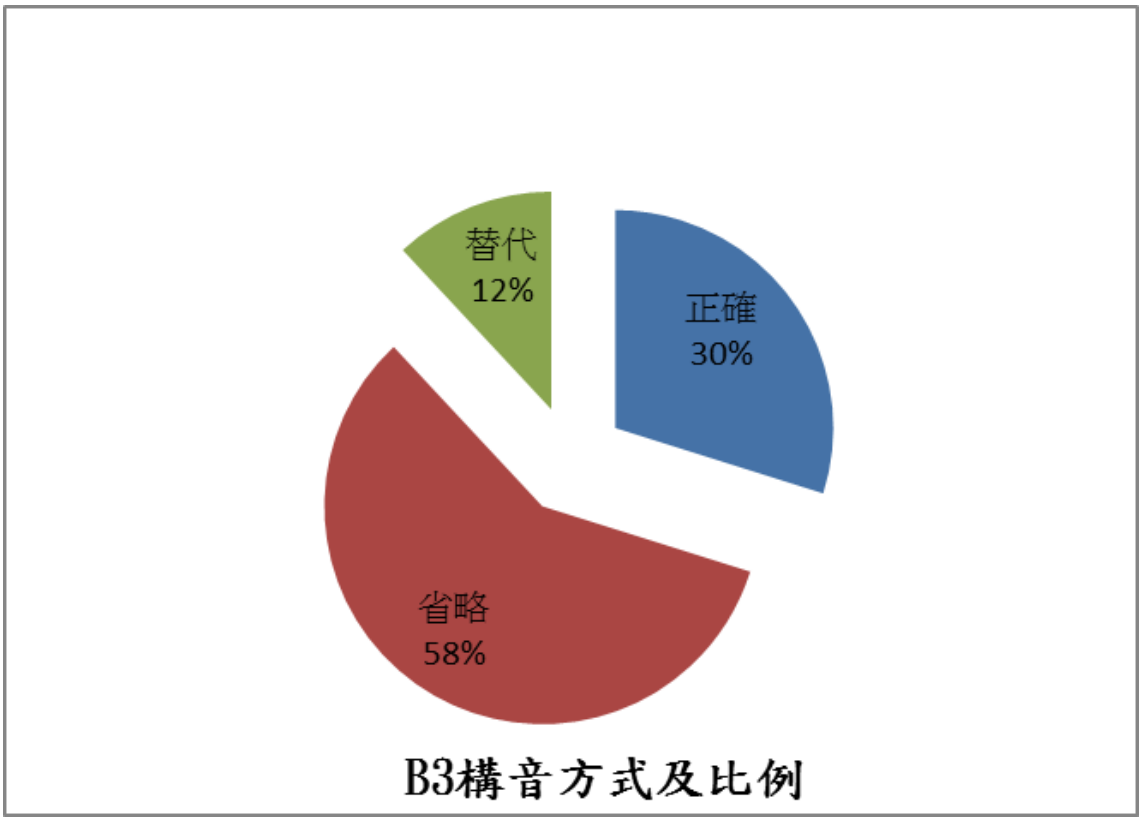


圖 4-11　受試者 B 於 5 歲時的構音方式及比例

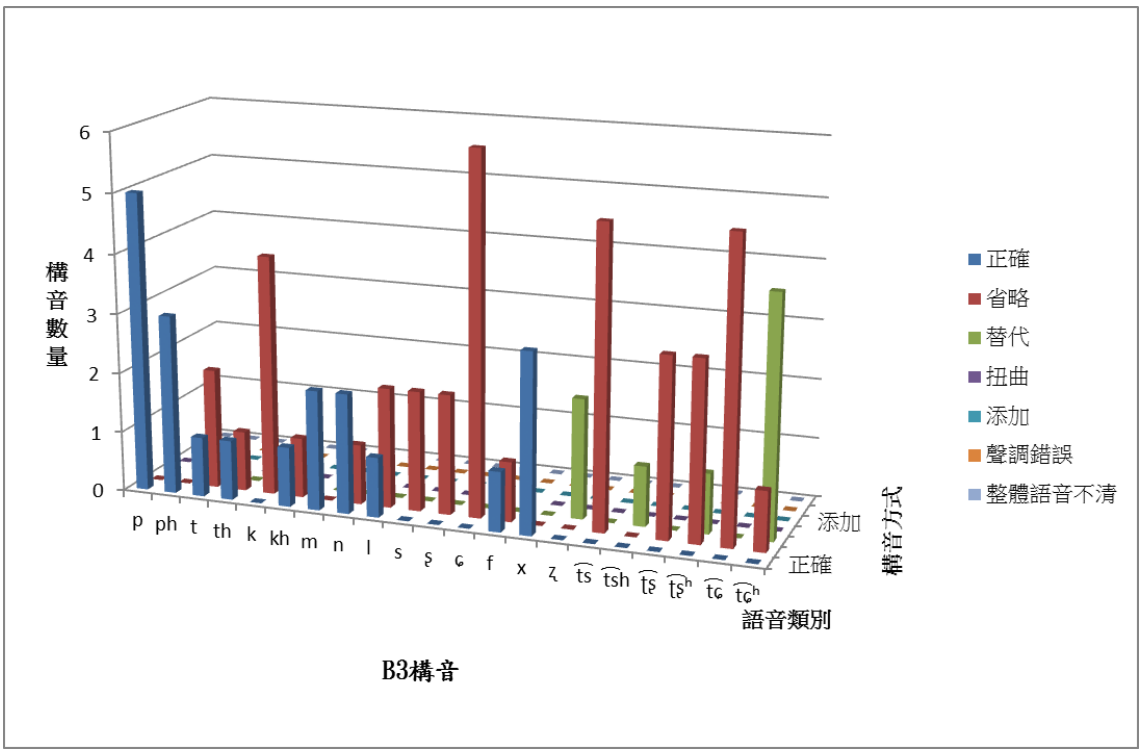


圖 4-12　受試者 B 於 5 歲時的構音方式

4-1-3　受試者 C

受試者 C，男性，妊娠週數 40 週，出生體重 3450 公克。出生後 89 天開始接受酵素補充療法，持續每兩週一次由靜脈注射 myozyme 40mg/kg。曾接受腺樣體及扁桃腺切除術以及懸壅垂顎咽成形術。語音樣本收集分別為其 4 歲、5 歲以及 6 歲時。3 歲以前持續接受語言治療，但是因為資源缺乏的問題，於 4 歲多時停止語言治療，因此至台大醫院接受有關構音訓練的居家練習活動諮詢，在家中確實練習構音訓練活動，每週五天每天 30 分鐘，持續 3 個月後，5 歲於本研究追蹤結果進步許多，之後便沒有持續練習。

圖 4-13 呈現受試者 C 於其 4 歲、5 歲以及 6 歲時的鼻音過度、PCC 及語音清晰度的變化，以下分別詳細說明。

1. 鼻音過度程度的變化

受試者 C 的鼻音過度部分，於 4 歲時為 5 分，即中度-重度鼻音過度程度；於 5 歲至 6 歲時加重為 6 分，即為重度鼻音過度程度。

2.　構音程度及構音錯誤型態的變化

受試者 C 的構音部分，4 歲時 PCC 為 37.31%，構音異常嚴重度為重度異常(PCC 低於 50%)。

受試者 C 於 4 歲時的構音方式以省略音為主，佔 52.23%，圖 4-14 及圖 4-15 呈現受試者 C 於 4 歲時的構音方式及比例。另有少許錯誤的構音方式為替代，佔 10.44%，以[x]替代[k^h]、以[l]替代[z]。構音正確的語音僅有[p][p^h][m][x]；有些語音正在發展中，

尚未穩定，部分正確，部分錯誤，包括[t][t^h][n][l][s][ɕ][f]。

受試者 C 於 5 歲時 PCC 提升為 68.65%，構音異常嚴重度進步至輕-中度異常(PCC 界於 65%~85%)。構音正確的語音除了之前已發展的[p][p^h][m][x]之外，再加上[t][k^h][n][l][f][$\widehat{ts}^h$]；有些語音正在發展中，尚未穩定，部分正確，部分錯誤，包括[t^h][k][s][ɕ][ʐ][$\widehat{ts}$][$\widehat{tʂ}$][$\widehat{tʂ}^h$][$\widehat{tɕ}$][$\widehat{tɕ}^h$]。

構音錯誤方式以省略及替代為主，省略佔 15%，取代佔 13%，圖 4-16 及圖 4-17 呈現受試者 C 於 5 歲時的構音方式及比例。替代類型為：擦音[x]替代[k][$\widehat{tɕ}$]、擦音[ɕ]替代[$\widehat{tɕ}^h$]，送氣塞擦音[$\widehat{ts}^h$]替代不送氣塞擦音[$\widehat{ts}$]，送氣塞擦音[$\widehat{tʂ}^h$]替代不送氣塞擦音[$\widehat{tʂ}$]。

6 歲時 PCC 反而下降至 52.23%，構音異常嚴重度由輕-中度異常降低為中-重度異常(PCC 界於 50%~65%)，退步的方式主要是正確音變成省略音，省略音的比例由 5 歲時的 15%提升至 6 歲時 36%，圖 4-18 及圖 4-19 呈現受試者 C 於 6 歲時的構音方式及比例。原本 5 歲已發展穩定的[p][t][$\widehat{ts}^h$]變成省略音，而 5 歲時正在發展但尚未穩定的[k][ʐ][$\widehat{ts}$][$\widehat{tʂ}$][$\widehat{tʂ}^h$][$\widehat{tɕ}$]皆退步變成省略。

3. 語音清晰度的變化

受試者 C 的語音清晰度從 4 歲時的 40%，即為語音清晰度為不清晰程度；至 5 歲時提升至 60%，即為語音清晰度為尚可程度；於 6 歲時又降至 40%，即為語音清晰度為不清晰程度。

4. 鼻音過度、PCC 及語音清晰度三者之間的關係

受試者 C 的鼻音過度、PCC 及語音清晰度三者之間的關係，從圖 4-13 的曲線呈現，PCC 與語音清晰度同時於 5 歲時提升，又同時於 6 歲時下降，而鼻音過度卻相反地於 5 歲時變嚴重，並且於 6 歲時仍維持。

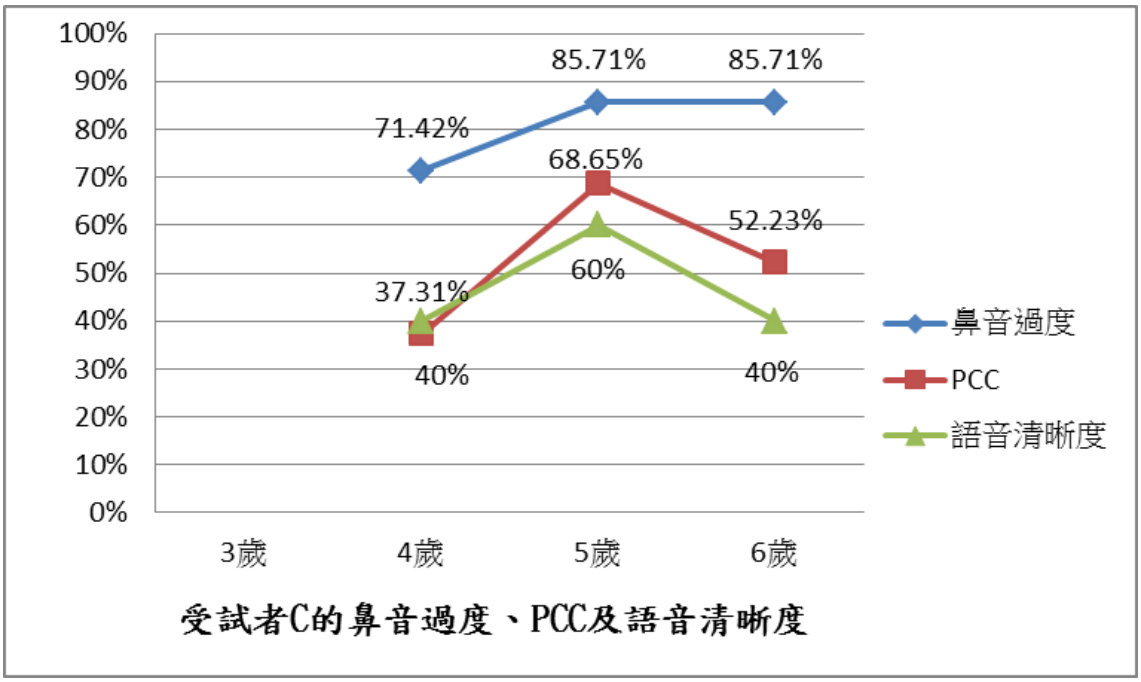


圖 4-13 受試者 C 的鼻音過度、PCC 及語音清晰度

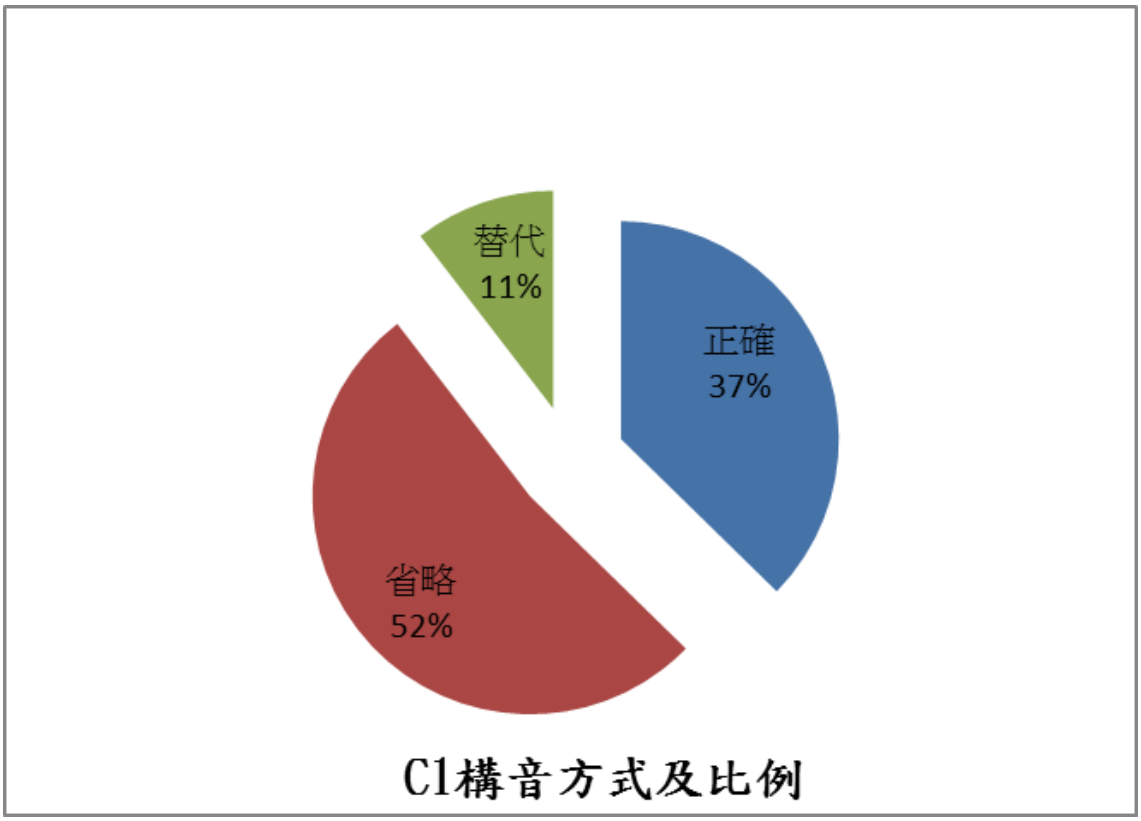


圖 4-14　受試者 C 於 4 歲時的構音方式及比例

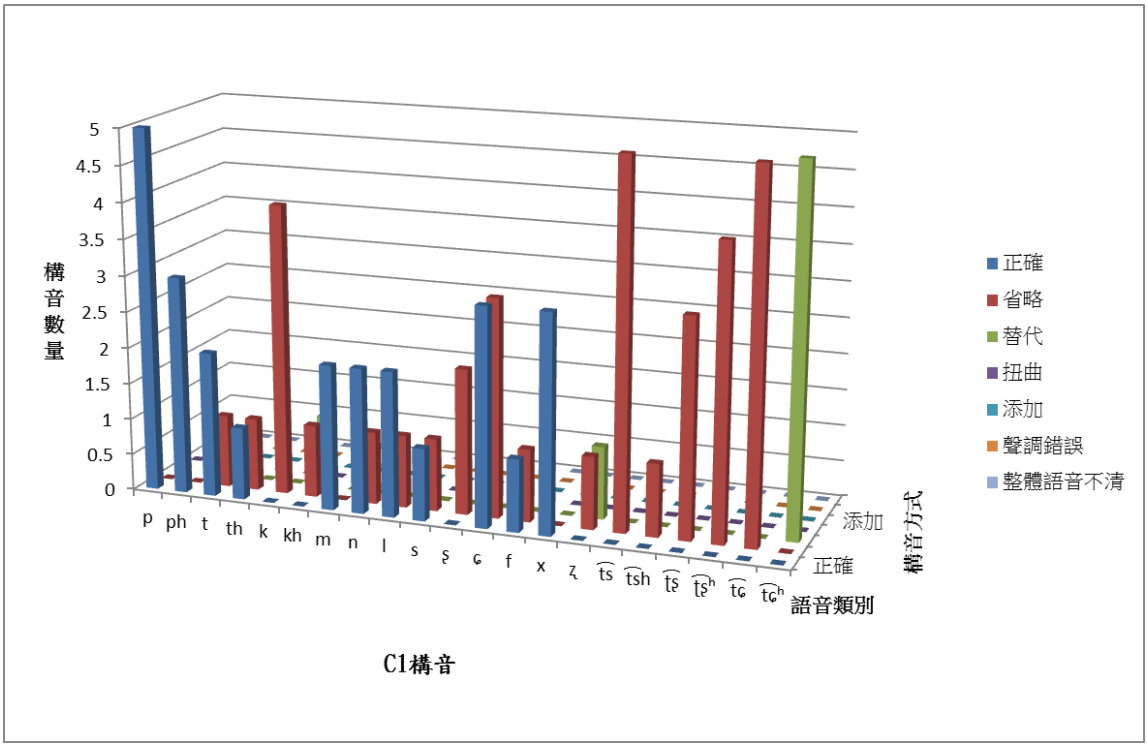


圖 4-15　受試者 C 於 4 歲時的構音方式

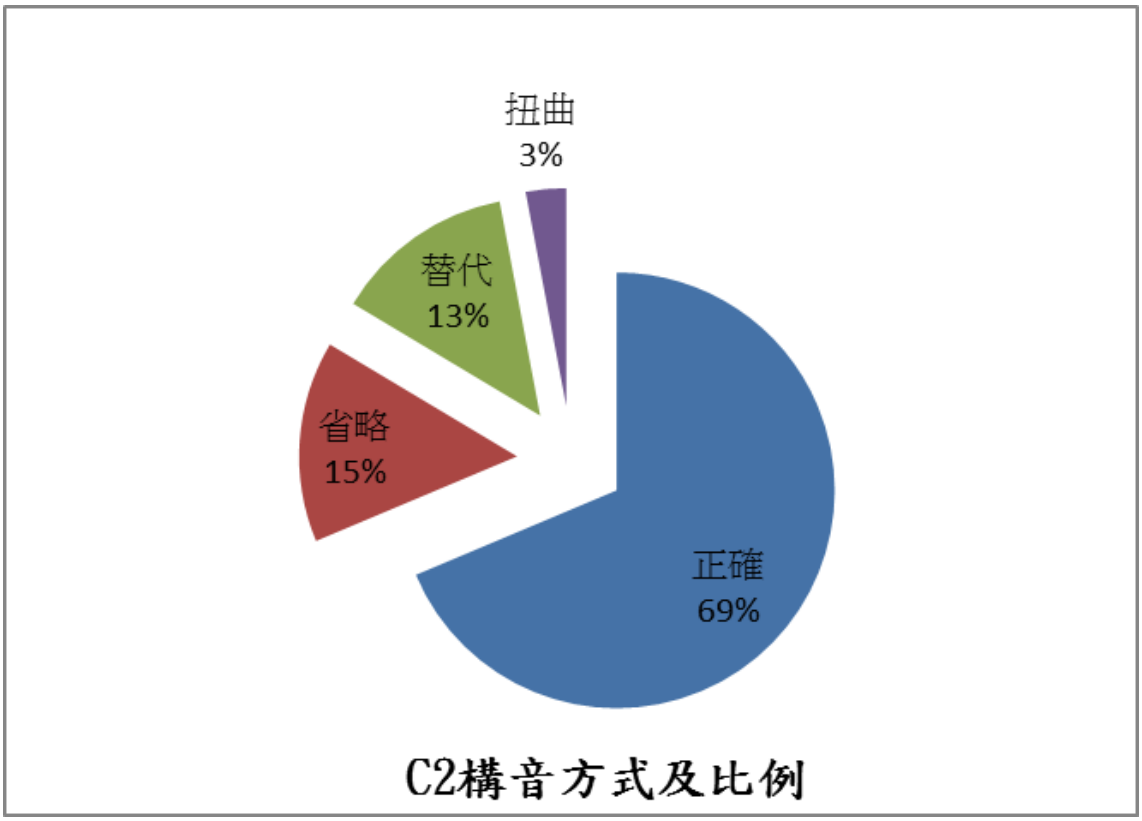


圖 4-16　受試者 C 於 5 歲時的構音方式及比例

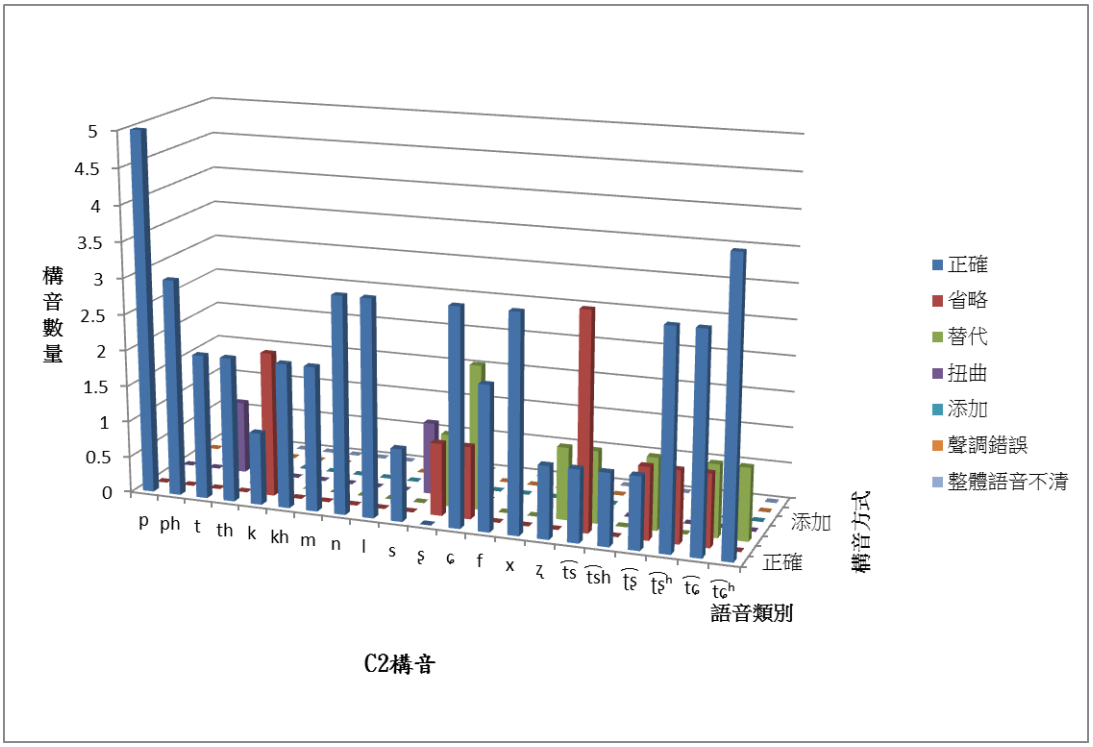


圖 4-17　受試者 C 於 5 歲時的構音方式

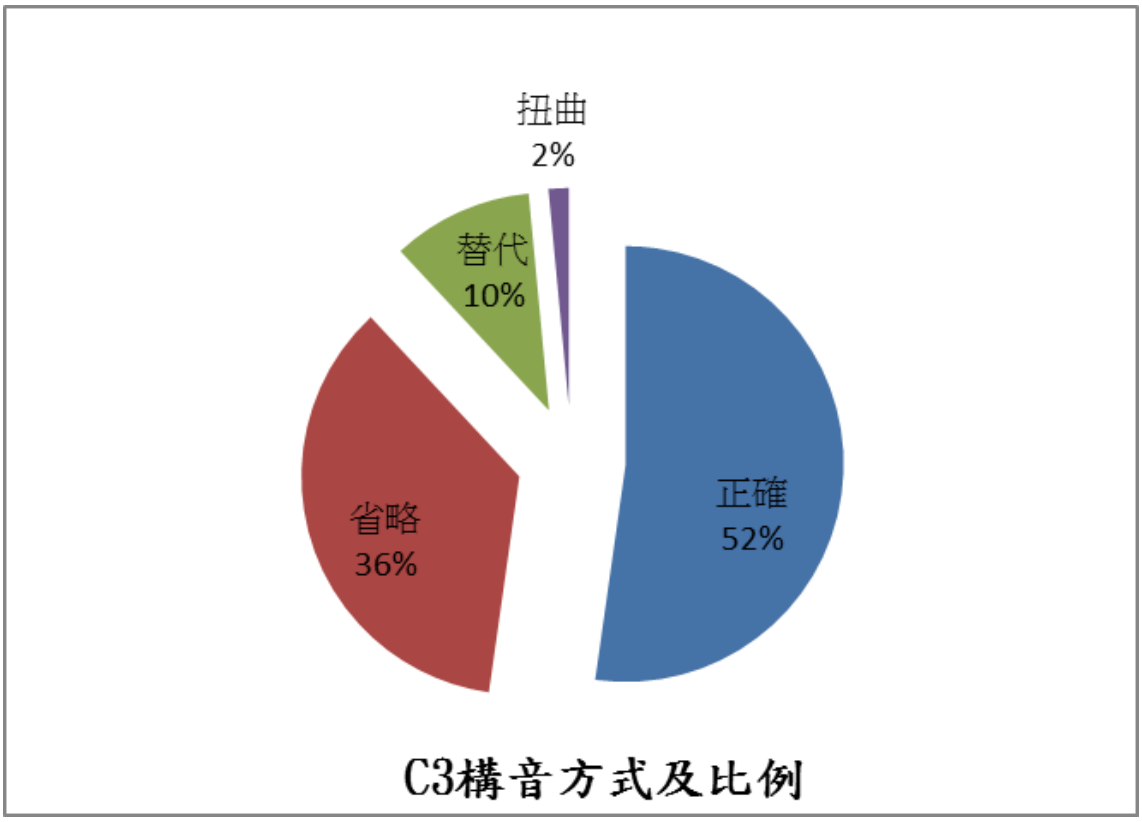


圖 4-18　受試者 C 於 6 歲時的構音方式及比例

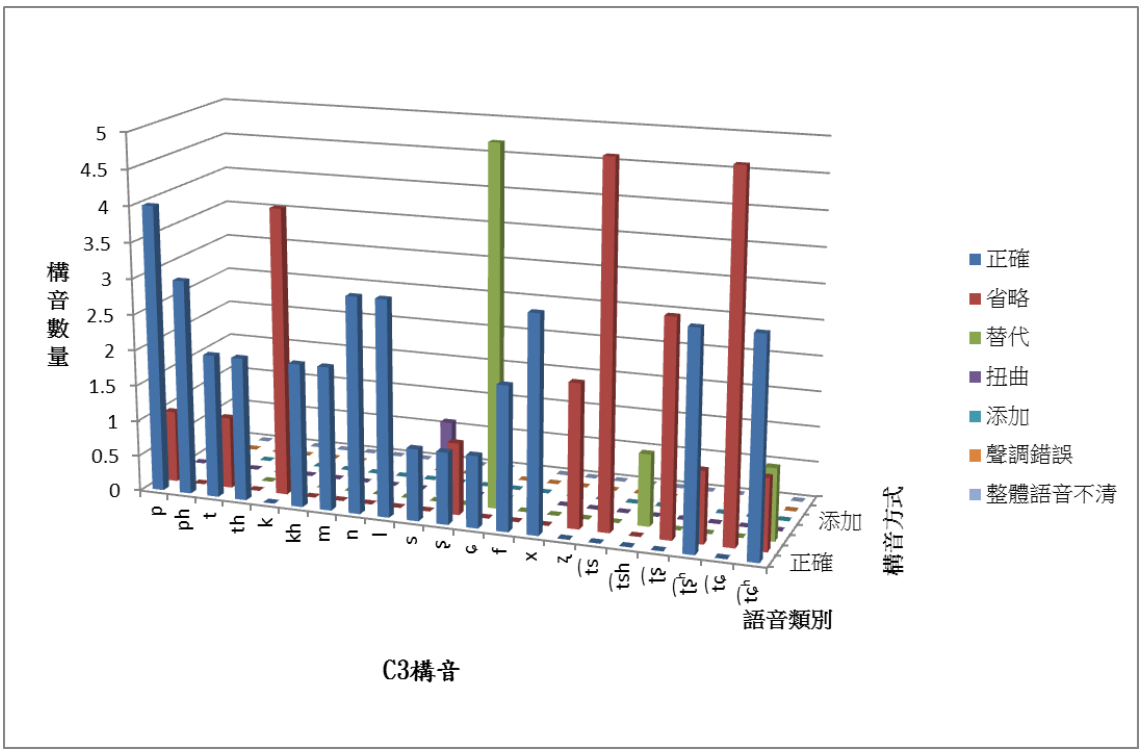


圖 4-19　受試者 C 於 6 歲時的構音方式

4-1-4　受試者 D

受試者 D，男性，妊娠週數 39 週，出生體重 3850 公克。出生後 17 天開始接受酵素補充療法，持續每兩週一次由靜脈注射 myozyme 40mg/kg。聽力正常，口腔結構正常，構音器官張力低。於 3 歲以前開始持續接受語言治療，但是因為資源缺乏的問題，曾經中斷治療一段時間，4 歲以後又開始接受語言治療。

圖 4-20 呈現受試者 D 於 3 歲、4 歲至 5 歲時的鼻音過度、PCC 及語音清晰度的變化，以下分別詳細介紹。

1. 鼻音過度程度的變化

受試者 D 鼻音過度程度於 3 歲時為 5 分，即中-重度鼻音過度；4 歲時為 6 分，即重度鼻音過度；5 歲時又略降為 5 分，即中-重度鼻音過度。

2. 構音程度及構音錯誤型態的變化

受試者 D 於 3 歲時的 PCC 僅 30.16%，構音嚴重度為重度異常(PCC 低於 50%)。

受試者 D 於 3 歲時的構音錯誤方式以省略音為主，佔 46%，圖 4-21 及圖 4-22 呈現受試者 D 於 3 歲時的構音方式及比例。另有錯誤方式為替代音，佔 26%，主要以擦音[x]替代[kʰ][s][ɕ][t͡sʰ][t͡ʂʰ][t͡ɕ][t͡ɕʰ]。構音正確的語音僅有[p][pʰ][m][x]；正在發展中，部分正確，部分不正確的語音包括[t][tʰ][n][l][f]。

受試者 D 於 4 歲時 PCC 降至 21%，構音嚴重度仍為重度異常(PCC 低於 50%)。構音正確率降低的表現，主要是正確音變成省略音，省略音由 3 歲時的 46%提升至 4 歲時的 54%，圖 4-23 及圖 4-24 呈現受試者 D 於 4 歲時的構音方式及比例。原本 3 歲

時穩定的語音[p][p^h]變得不穩定，其中[p]省略，[p^h]以[x]替代；原本已發展尚未穩定的語音[t][t^h][l][f]正確率降為 0，錯誤方式皆為省略；以及[t^h][f]有時候以[x]替代；；替代音維持在 25%，仍以[x]為主要替代音。

受試者 D 於 5 歲時的 PCC 提升至 36%，構音嚴重度仍為重度異常(PCC 低於 50%)。

受試者 D 的構音方式以省略音及替代音為主，圖 4-25 及圖 4-26 呈現受試者 D 於 5 歲時的構音方式及比例。5 歲時的語音省略降至 34%；替代音略為提升至 30%，仍以[x]為主要替代音，再加上[t^h]替代[s]、[p]替代[f]以及[l]替代[ʐ]；正確語音僅有[p][p^h][t^h][k^h][m][n][x]，正在發展中的語音包括[t][l]。

3. 語音清晰度的變化

受試者 D 的語音清晰度部分，從 3 歲時 40%，即為語音清晰度為不清晰程度；4 歲降至 20%，即為語音清晰度為非常不清晰程度；至 5 歲時又提升至 40%，即為語音清晰度為不清晰程度。

4. 鼻音過度、PCC 及語音清晰度三者之間的關係

受試者 D 的鼻音過度、PCC 及語音清晰度三者之間的關係，由圖 4-20 呈現受試者 D 的 PCC 與語音清晰度同時於 4 歲時下降並且於 5 歲時提升，而鼻音過度也同時在 4 歲時變嚴重，並且於 5 歲時改善。

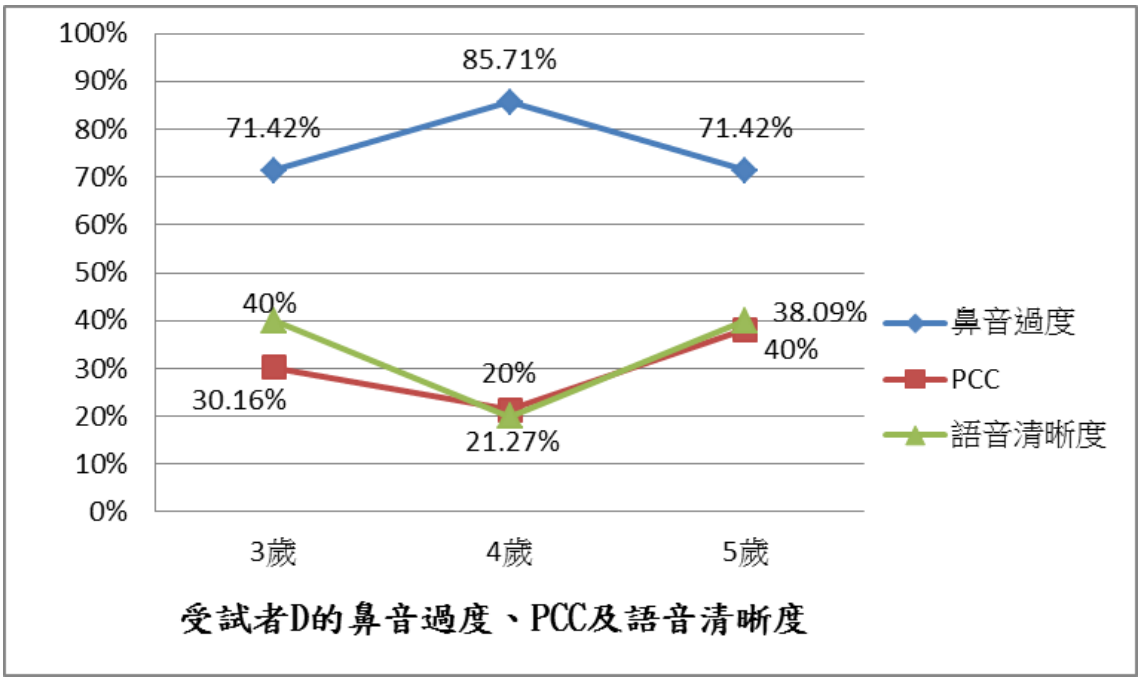


圖 4-20　受試者 D 的鼻音過度、PCC 及語音清晰度

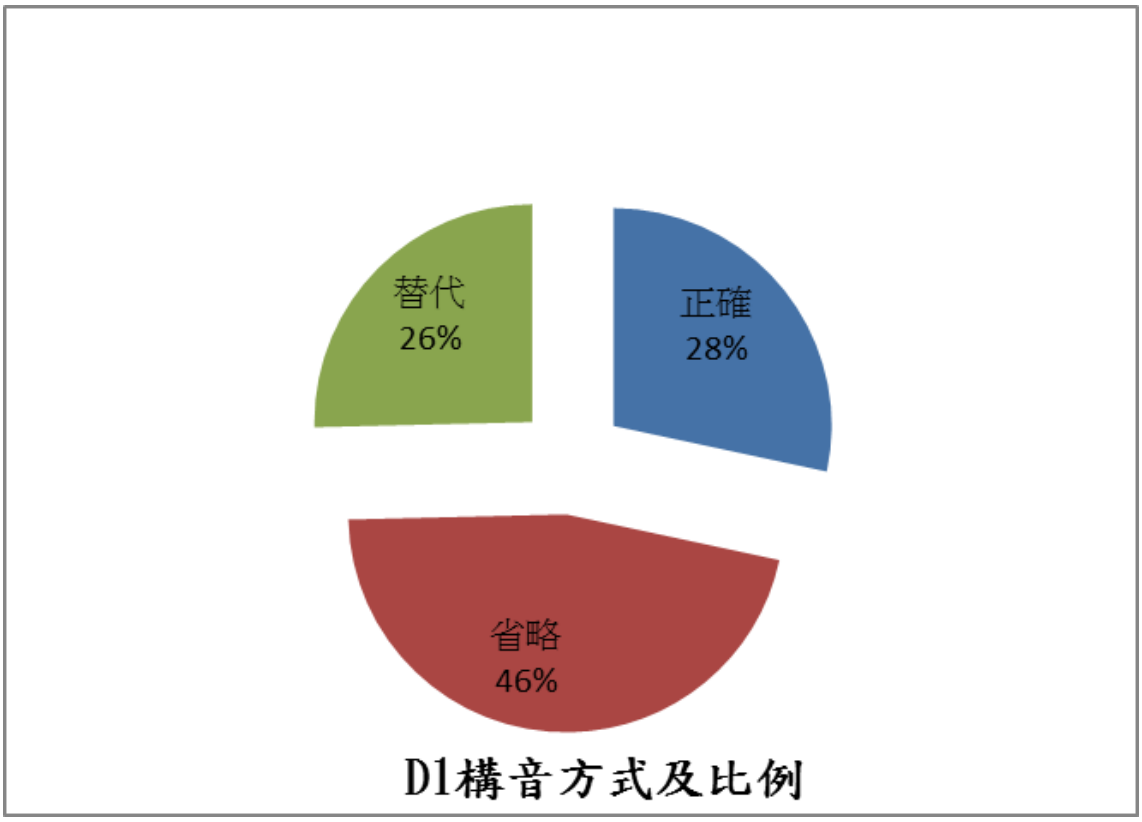


圖 4-21　受試者 D 於 3 歲時的構音方式及比例

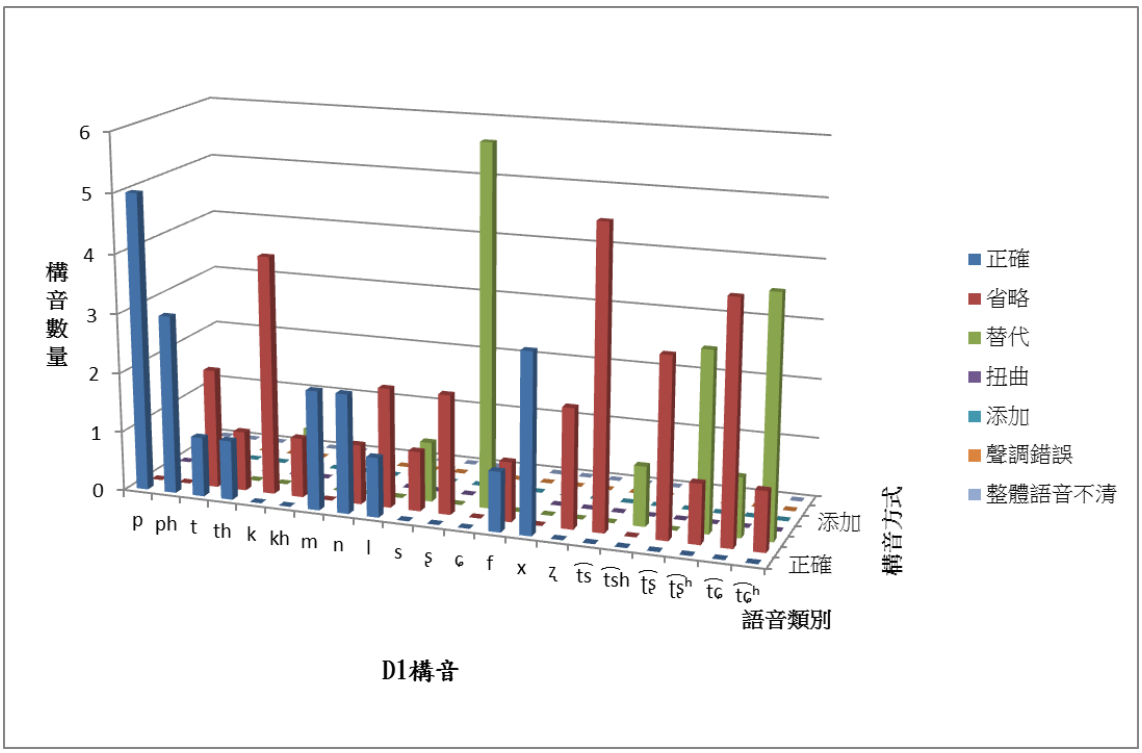


圖 4-22　受試者 D 於 3 歲時的構音方式

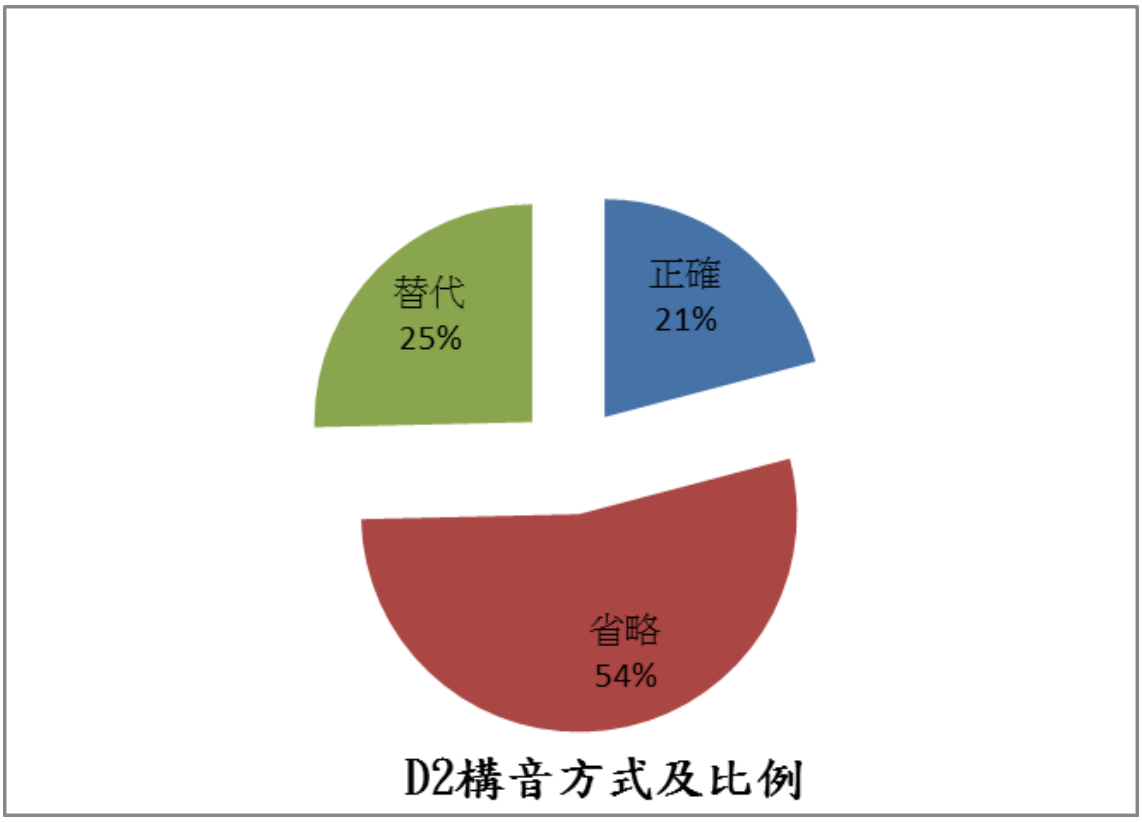


圖 4-23　受試者 D 於 4 歲時的構音方式及比例

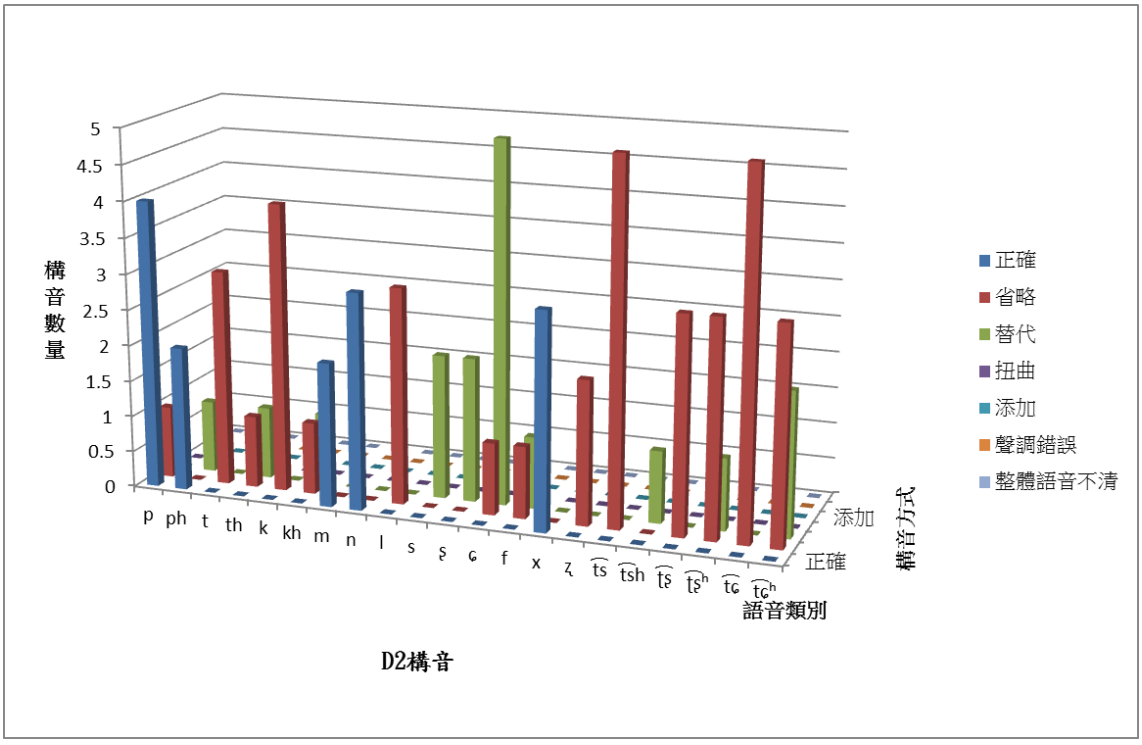


圖 4-24　受試者 D 於 4 歲時的構音方式

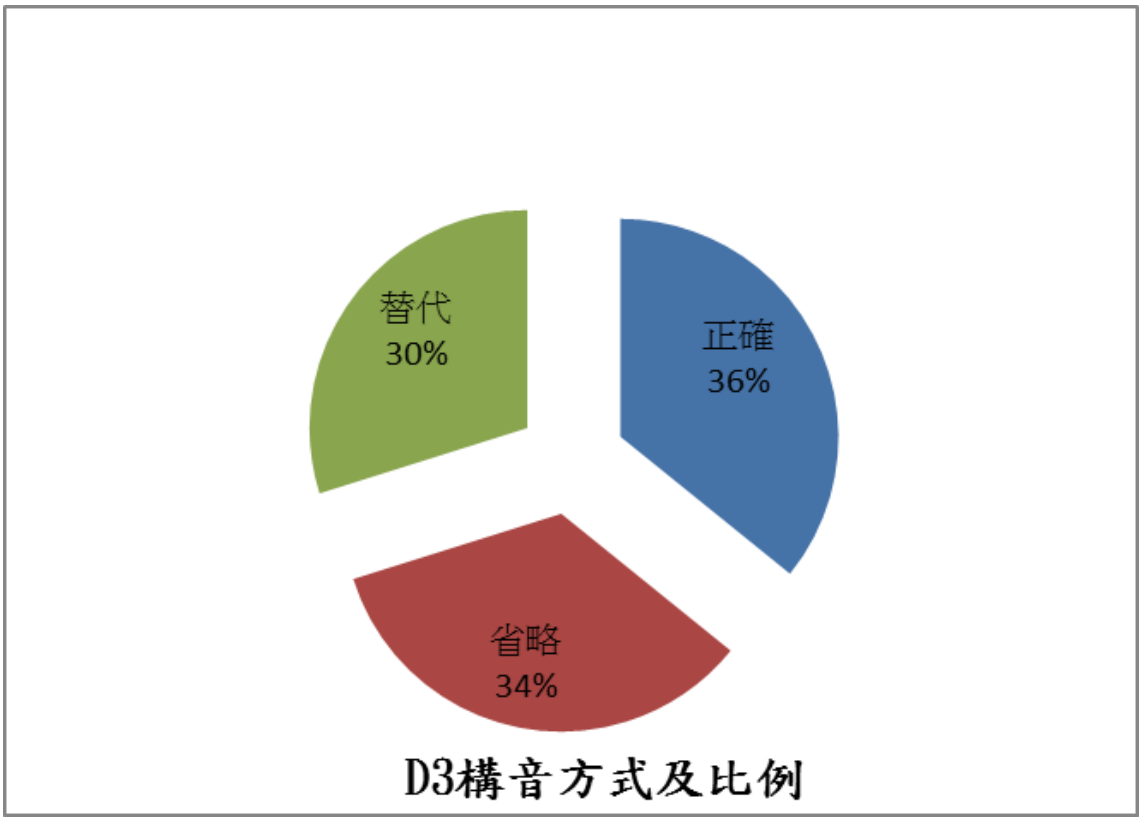


圖 4-25　受試者 D 於 5 歲時的構音方式及比例

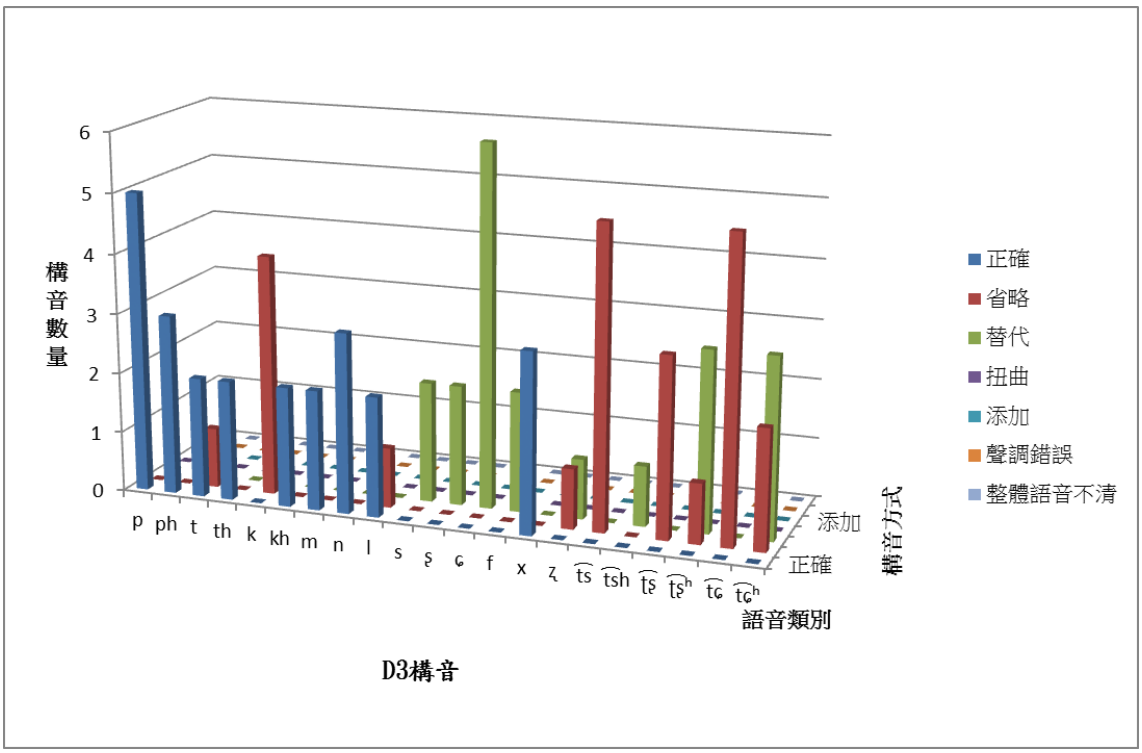


圖 4-26　受試者 D 於 5 歲時的構音方式

4-1-5　受試者 E

受試者 E，女性，妊娠週數 37 週，出生體重 3300 公克。出生後 34 天開始接受酵素補充療法，持續每兩週一次由靜脈注射 myozyme 30mg/kg。聽力正常，口腔結構正常，構音器官張力低。於 3 歲以前沒有接受語言治療，4 歲以後尋求自費語言治療師到宅服務。

圖 4-20 呈現受試者 E 於 3 歲、4 歲至 5 歲的鼻音過度、PCC 及語音清晰度的變化，以下分別詳細說明。

1. 鼻音過度程度的變化

受試者 E 的鼻音過度部分，於 3 歲至 4 歲時皆為 5 分，即中度-重度鼻音過度；5 歲時，鼻音過度程度稍嚴重至 6 分，即重度鼻音過度。

2. 構音程度及構音錯誤型態的變化

受試者 E 於 3 歲時 PCC 為 4.76%，構音嚴重度為重度異常(PCC 低於 50%)。

受試者 E 於 3 歲時的構音方式以省略音為主，高達 96%，圖 4-28 及圖 4-29 呈現受試者 E 於 3 歲時的構音方式及比例。另有一個錯誤的構音方式為替代，佔 1%，以[l]替代[z]。構音正確的語音僅有[m]，佔 4.76%。

受試者 E 於 4 歲時 PCC 仍僅為 4.47%，構音嚴重度仍為重度異常(PCC 低於 50%)。

受試者 E 於 4 歲時的構音方式仍以省略音為主，高達 94%，圖 4-30 及圖 4-31 呈現受試者 E 於 4 歲時的構音方式及比例。另有一個錯誤的構音方式為替代，佔 2%，以[x]替代[t͡sʰ]。構音正確的語音仍為之前已發展的[m]，僅 4.47%。

受試者 E 於 5 歲時 PCC 僅些微提升至 8.95%，構音嚴重度仍為重度異常(PCC 低於 50%)。

受試者 E 於 5 歲時的構音錯誤方式仍以省略音為主，佔 87%，圖 4-32 及圖 4-33 呈現受試者E於5歲時的構音方式及比例。另有少數的錯誤構音方式為替代，佔4%，包括以擦音[x]替代[tʰ][t͡sʰ]、以[p]替代[f]。構音正確的語音除了之前已發展的[m]之外，僅再加上[p]構音正確。

3. 語音清晰度的變化

受試者 E 的語音清晰度 3 歲、4 歲至 5 歲皆為 20%，語音清晰度為非常不清晰程度。

4. 鼻音過度、PCC 及語音清晰度三者之間的關係

受試者 E 的鼻音過度、PCC 及語音清晰度三者之間的關係，從圖 4-27 的曲線呈現，受試者從 3 歲、4 歲至 5 歲，其鼻音過度、PCC 及語音清晰度皆維持非常差的程度，並未隨著時間而有明顯提升或降低。

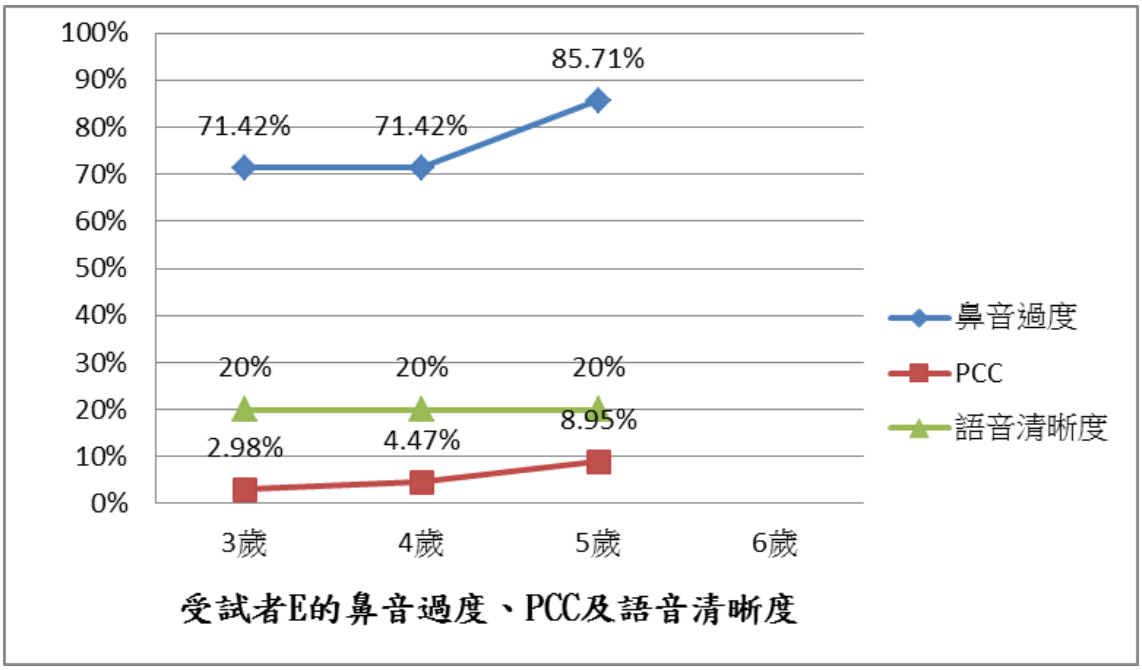


圖 4-27　受試者 E 的鼻音過度、PCC 及語音清晰度

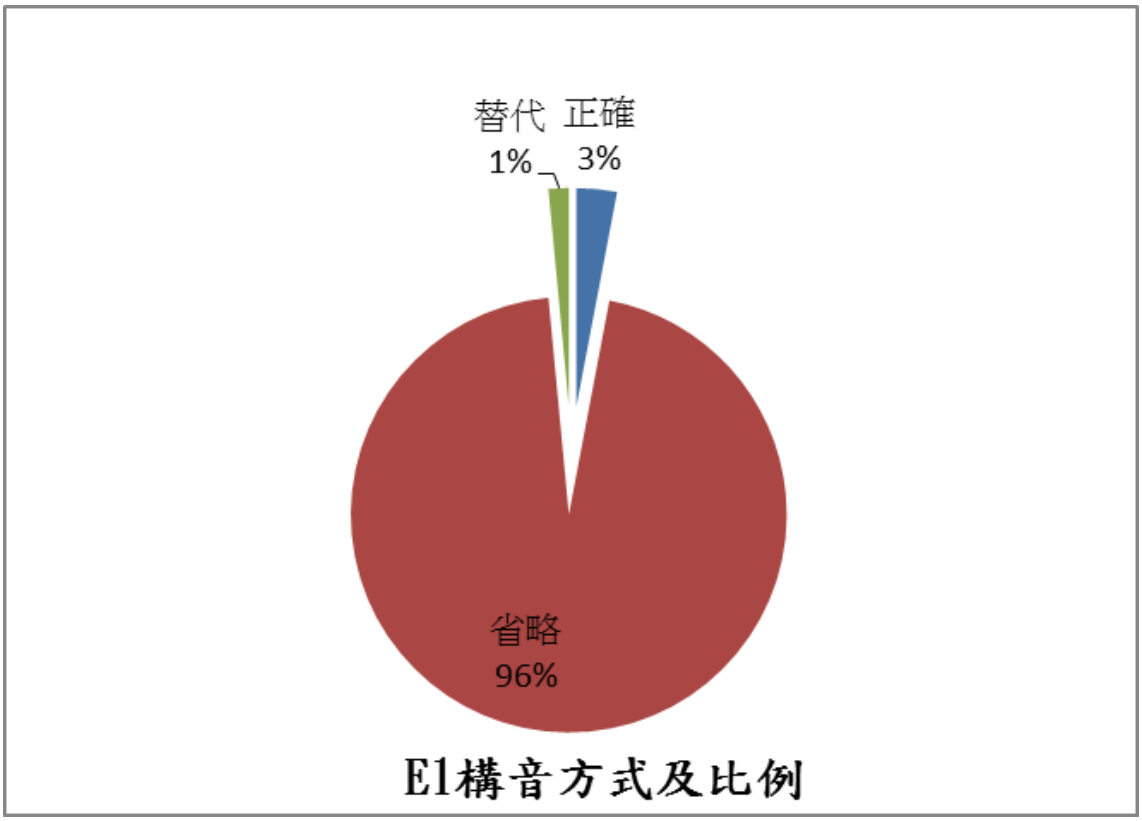


圖 4-28　受試者 E 於 3 歲時的構音方式及比例

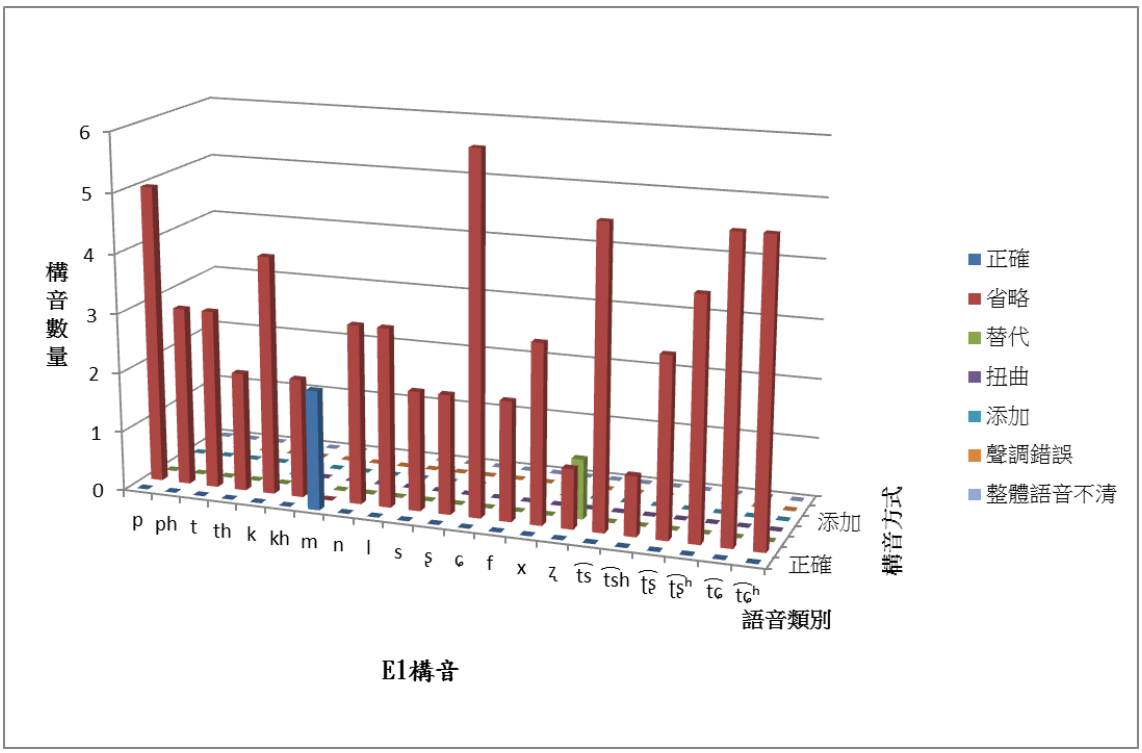


圖 4-29　受試者 E 於 3 歲時的構音方式

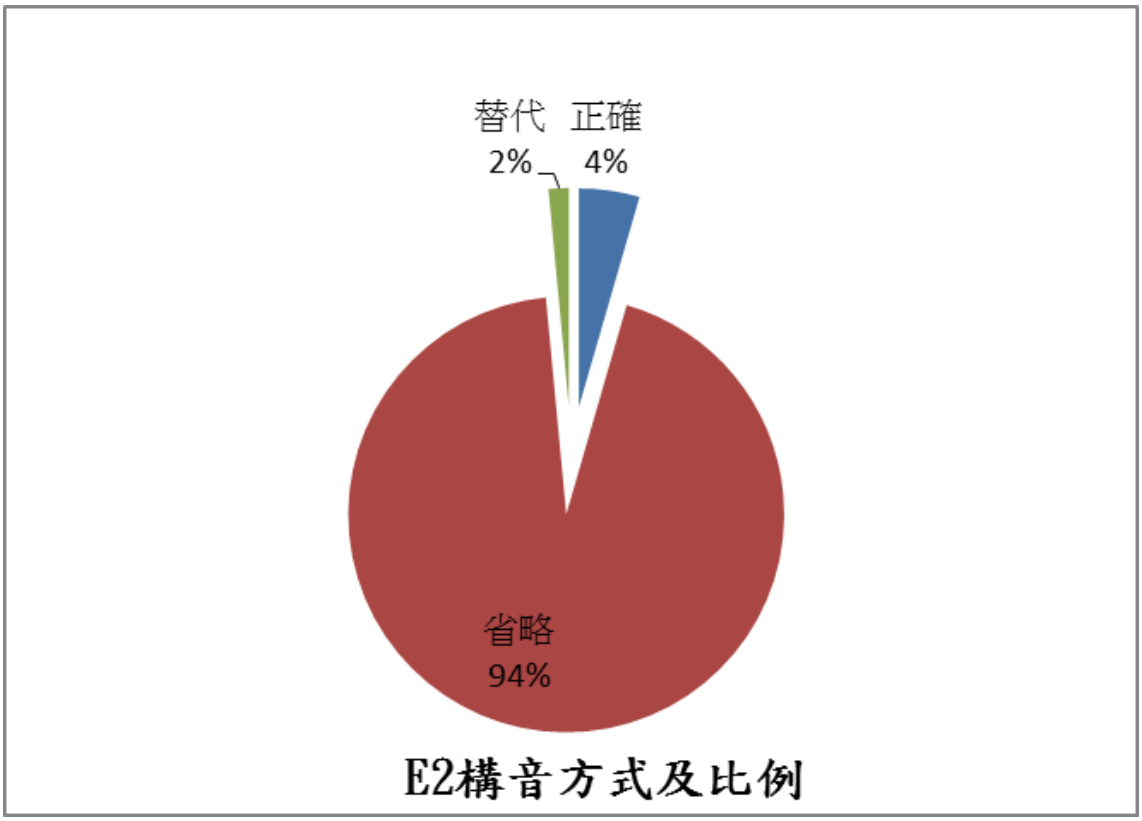


圖 4-30　受試者 E 於 4 歲時的構音方式

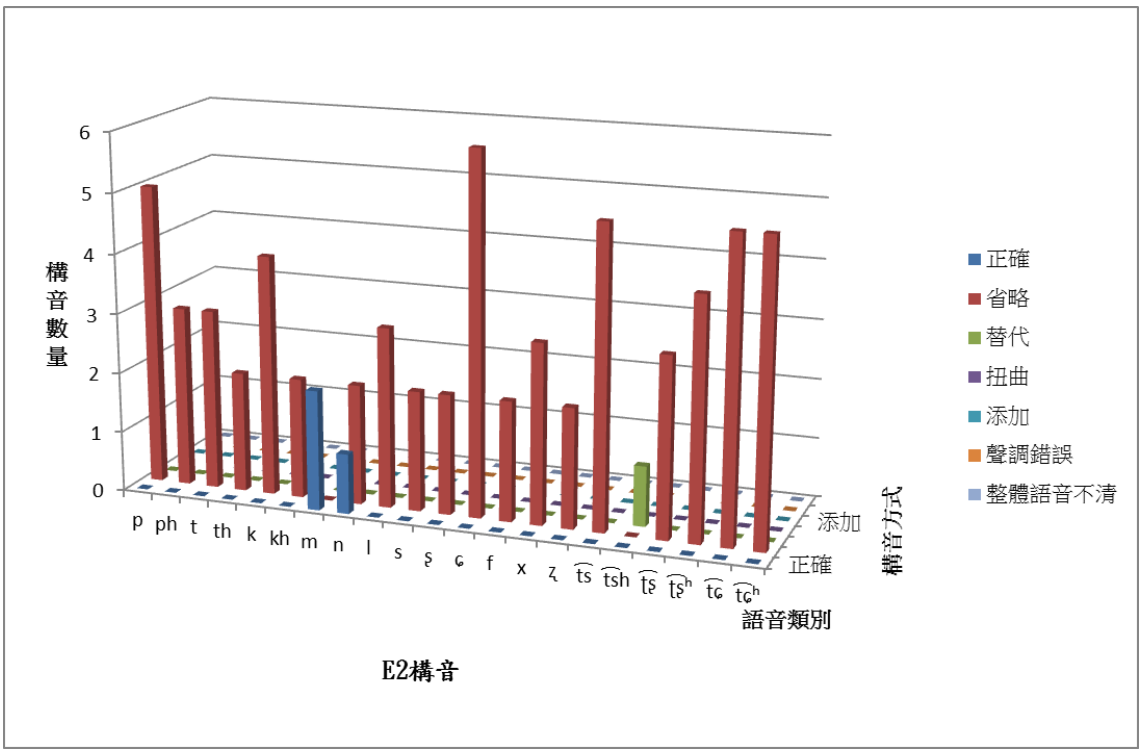


圖 4-31　受試者 E 於 4 歲時的構音方式

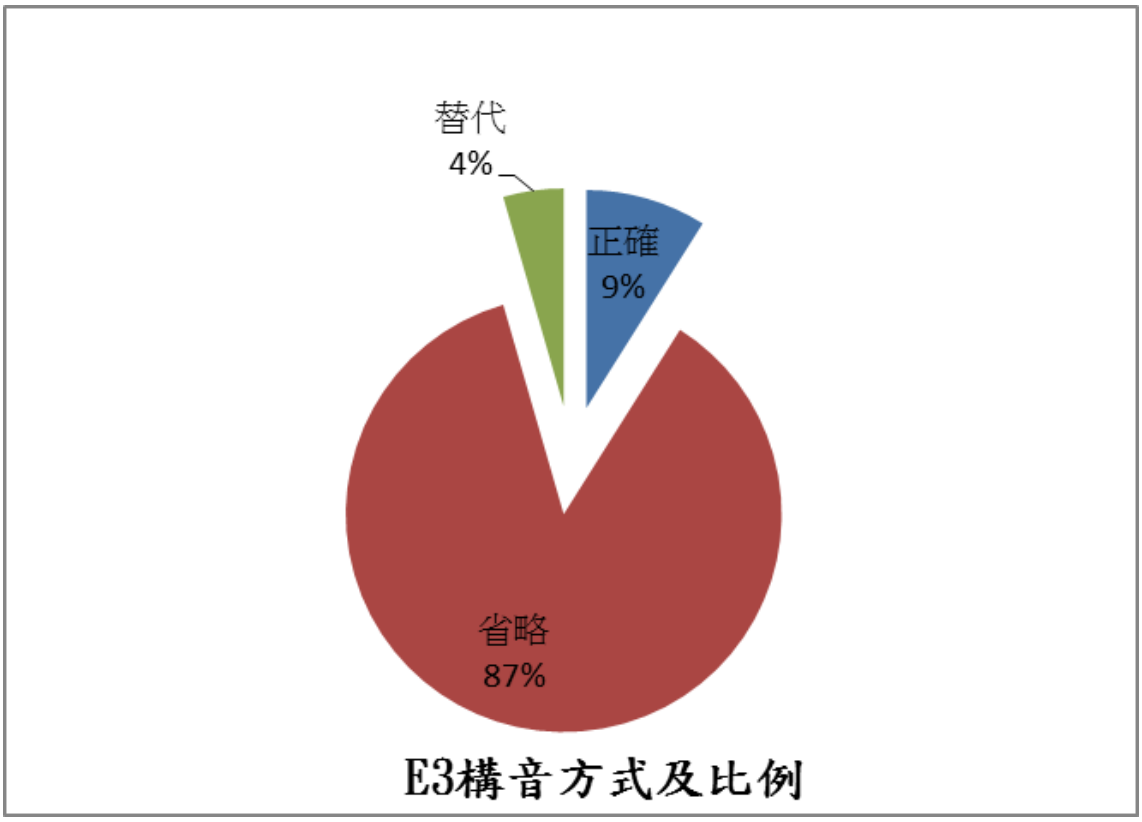


圖 4-32　受試者 E 於 5 歲時的構音方式

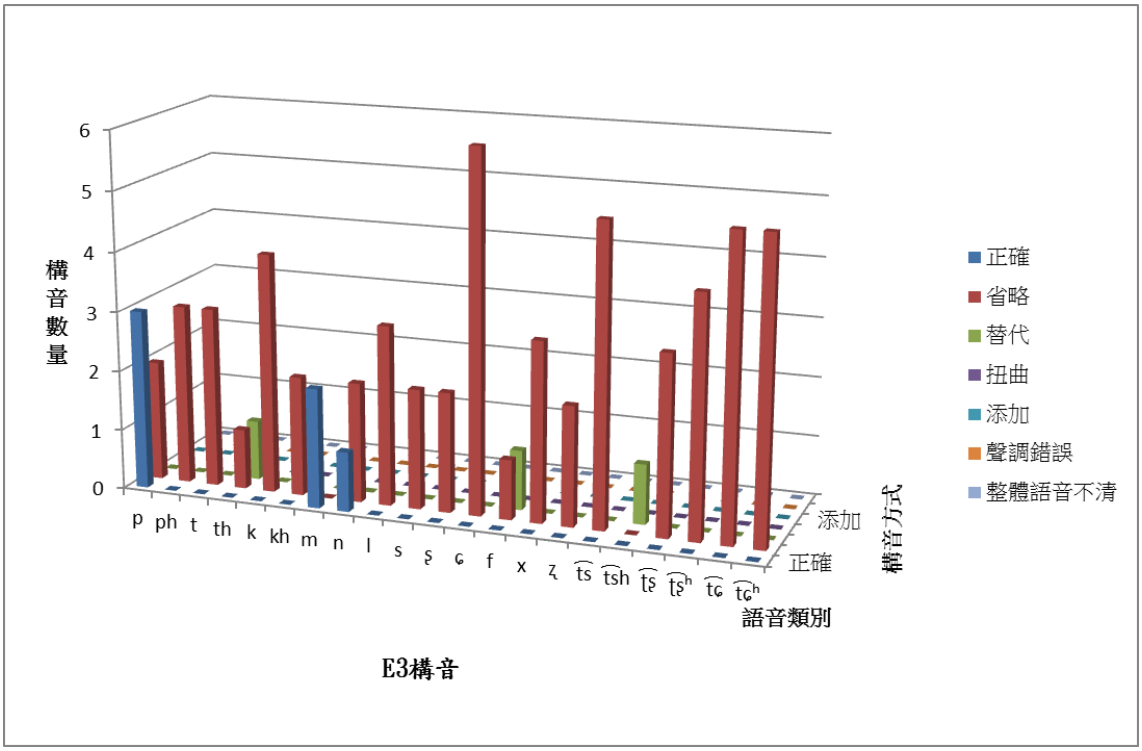


圖 4-33　受試者 E 於 5 歲時的構音方式

4-1-6　受試者 F

受試者 F，女性，妊娠週數 37 週，出生體重 3262 公克。出生後 14 天開始接受酵素補充療法，持續每兩週一次由靜脈注射 myozyme 40mg/kg。聽力正常，口腔結構正常，構音器官張力低。沒有接受任何語言治療。

圖 4-34 呈現受試者 F 於 3 歲至 4 歲的鼻音過度、PCC 及語音清晰度的變化，以下分別詳細說明。

1. 鼻音過度程度的變化

受試者 F 的鼻音過度部分，於 3 歲時為 6 分，即為重度鼻音過度；至 4 歲時明顯降至 3 分，即為輕度-中度鼻音過度，顯示其鼻音程度明顯改善。

2. 構音程度及構音錯誤型態的變化

受試者 F 於 3 歲時 PCC 為 37.31%，構音嚴重度為重度異常(PCC 低於 50%)。

受試者 F 於 3 歲時的構音方式以省略音為主，佔 56.71%，圖 4-35 及圖 4-36 呈現受試者 F 於 3 歲時的構音方式及比例。另有少數錯誤的構音方式為替代音，佔 5.97%，包括以[tʰ]替代[pʰ]、以[n]替代[t]、以[x]取代[kʰ]、以[l]替代[t͡ɕ][ɤ]。構音正確的語音為[p][m][n][x][s][t͡sʰ]。已發展但尚未穩定的語音為[pʰ][l][ɤ][t͡ʂʰ][t͡ɕ]，

受試者 F 於 4 歲時 PCC 明顯進步至 79.10%，構音嚴重度為輕-中度異常(PCC 界於 65%~85%)。

圖 4-37 及圖 4-38 呈現受試者 F 於 4 歲時的構音方式及比例，已發展出構音正確的語音為[p]、[pʰ]、[t]、[tʰ]、[k]、[kʰ]、[m]、[l]、[s]、[ʂ]、[x]、[t͡s]、[t͡sʰ]、[t͡ʂʰ]、[t͡ɕʰ]共 15 個，已發展尚未穩定的語音包括[n][ɤ][t͡ʂ]，尚未發展的語音僅有[f][ʐ][t͡ɕ]。替代音佔 16%，以[p]替代[f]、以[t͡ɕʰ]替代[ɤ]、以[l]替代[ʐ]、以[t͡ɕʰ]替代[t͡ɕ]，尚未發展的語音皆以另一種語音替代。省略音由 56.71%大幅下降至 4.47%。

3. 語音清晰度的變化

受試者 F 的語音清晰度 3 歲為 40%，即語音清晰度為不清晰程度；至 4 歲時明顯提升至 80%，即為語音清晰度為清晰程度。

4. 鼻音過度、PCC 及語音清晰度三者之間的關係

受試者 F 的鼻音過度、PCC 及語音清晰度三者之間的關係，圖 4-34 呈現受試者 F 的 PCC 與語音清晰度隨時間變化的線條，除了平行以外也幾乎重疊在一起，兩者皆從 40%進步到 80%；而鼻音程度正好從 86%降至 43%，與重疊的 PCC 和語音清晰度在中間點形成交叉。

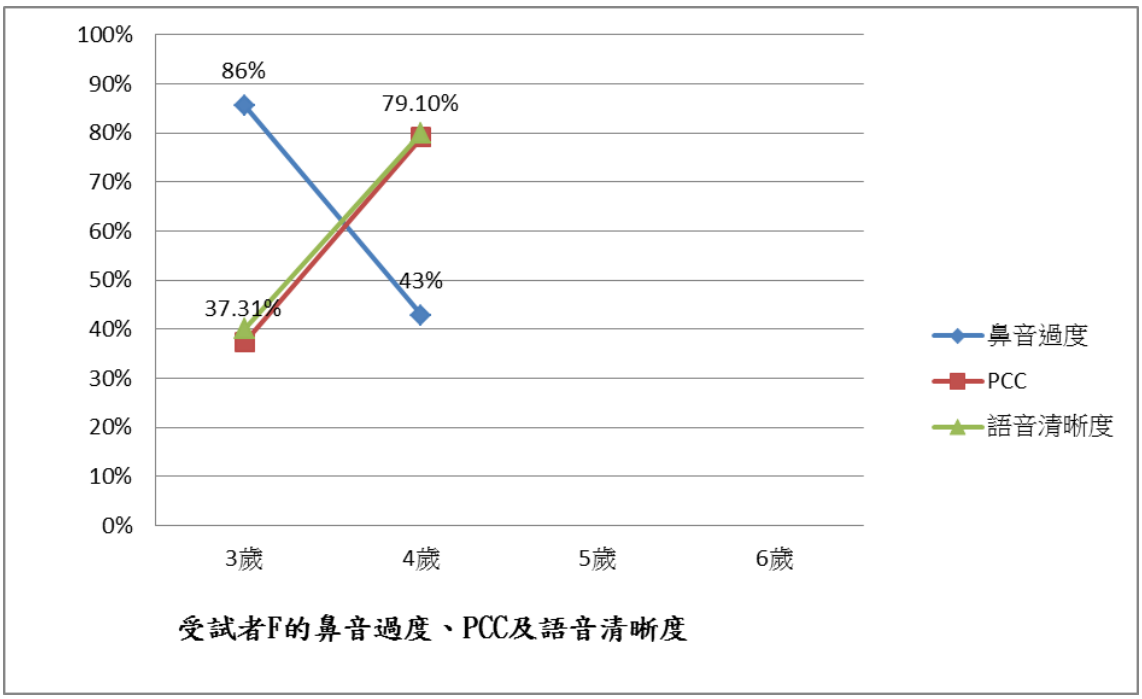


圖 4-34　受試者 F 的鼻音過度、PCC 及語音清晰度

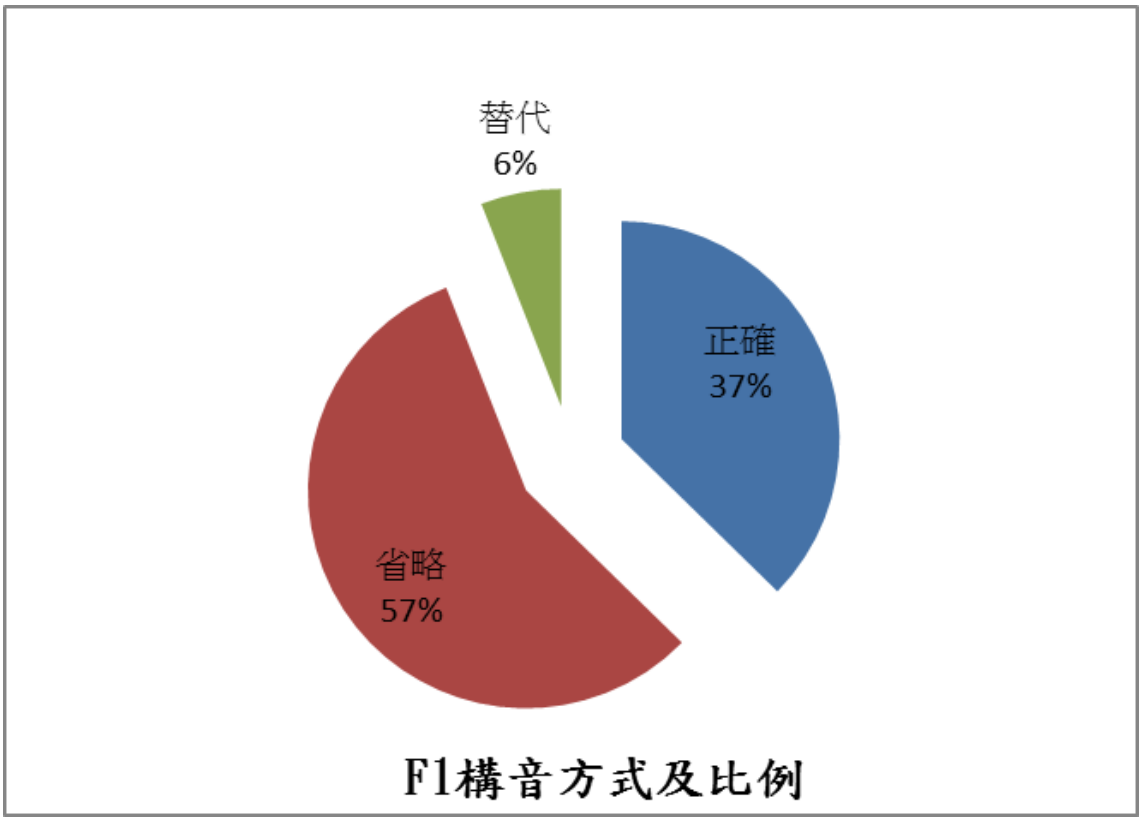


圖 4-35　受試者 F 於 3 歲時的構音方式及比例

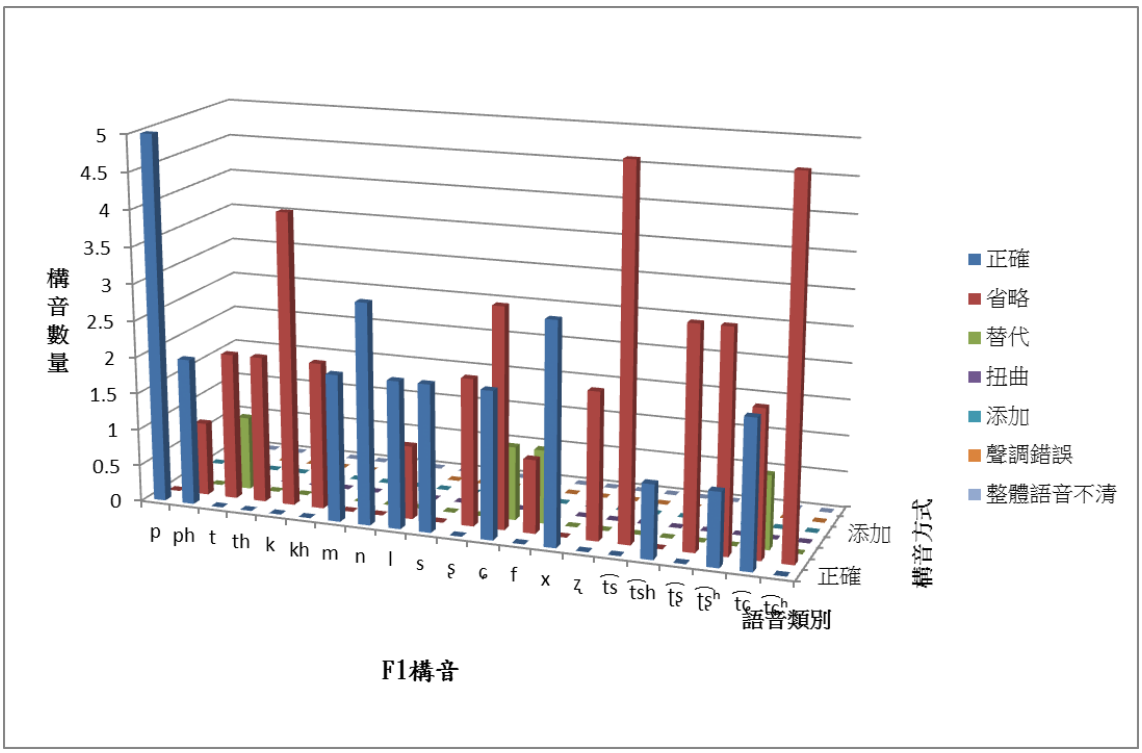


圖 4-36　受試者 F 於 3 歲時的構音方式

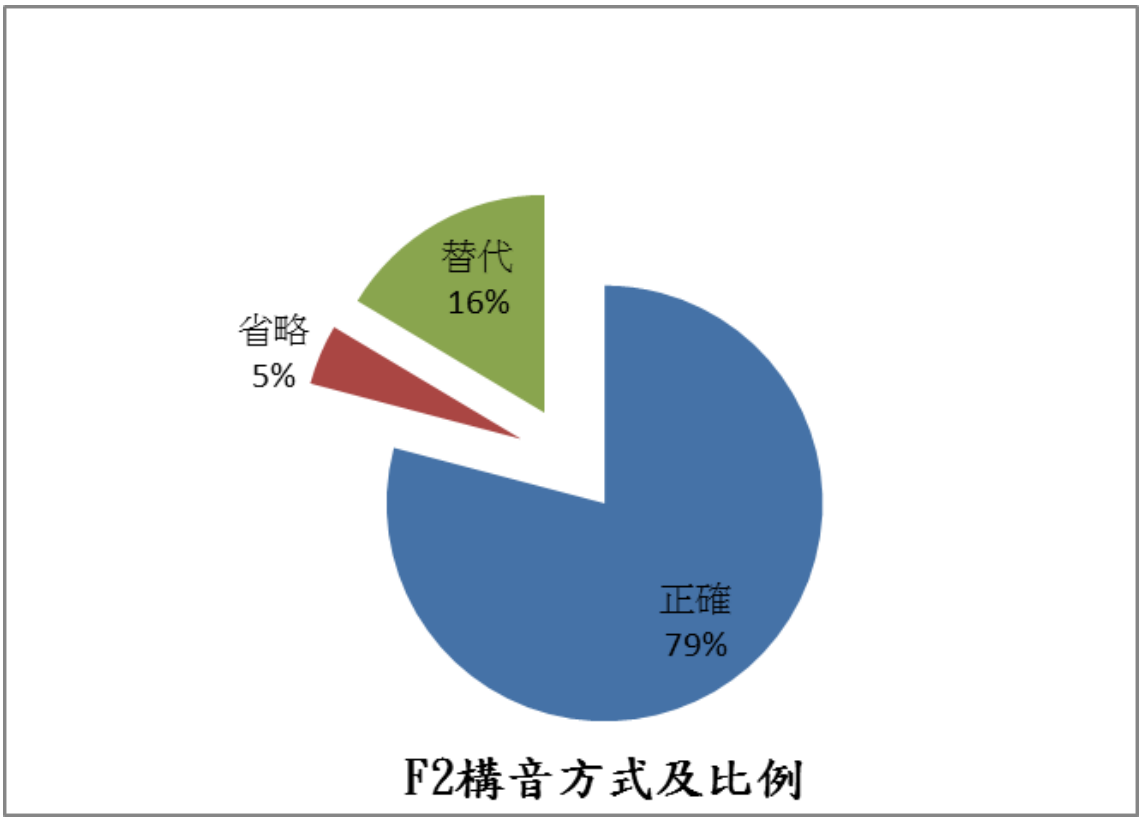


圖 4-37　受試者 F 於 4 歲時的構音方式及比例

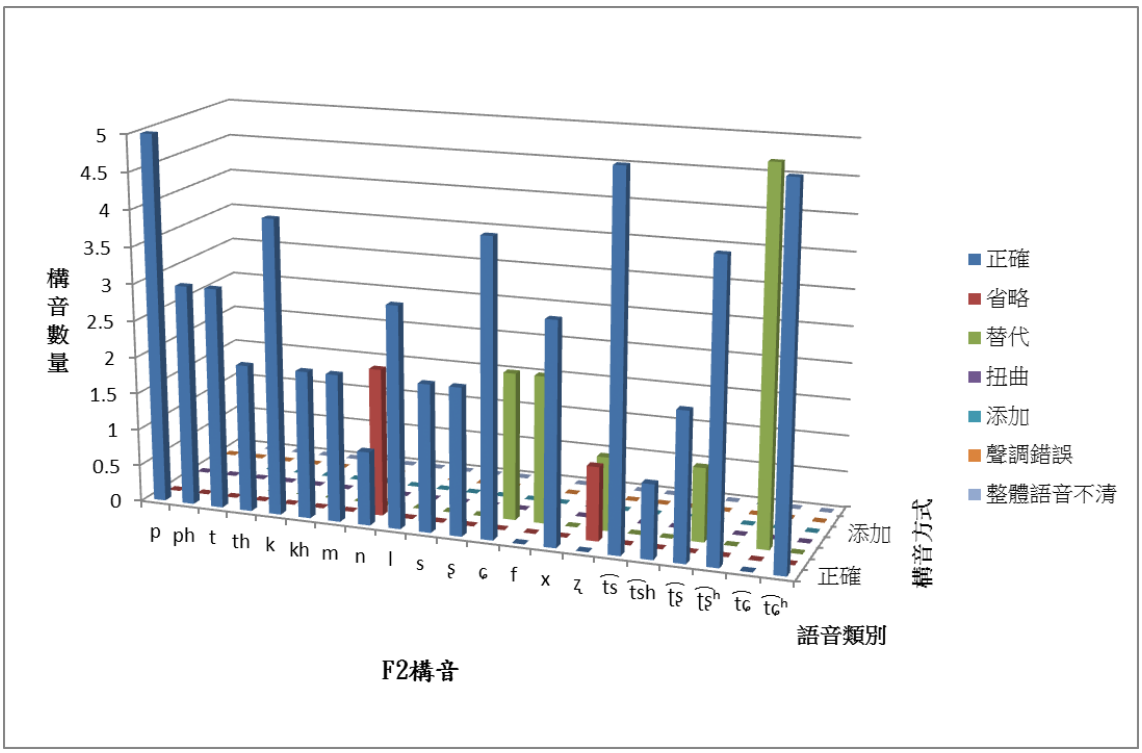


圖 4-38　受試者 F 於 4 歲時的構音方式

4-1-7　受試者 G

受試者 G，女性，妊娠週數 29 週，出生體重 1580 公克。出生後 48 天開始接受酵素補充療法，持續每兩週一次由靜脈注射 myozyme 40mg/kg。聽力正常，口腔結構正常，構音器官張力低。沒有接受語言治療。

圖 4-39 呈現受試者 F 於 3 歲的鼻音過度、PCC 及語音清晰度的變化，以下分別詳細介紹。

1. 鼻音過度程度的變化

受試者 G 的鼻音過度程度為 4 分，即中度鼻音過度程度。

2. 構音程度及構音錯誤型態的變化

受試者 G 於 3 歲時的 PCC 為 71.18%，構音嚴重度為輕-中度異常(PCC 界於 65%~85%)。

圖 4-40 及圖 4-41 呈現受試者 G 於 3 歲時的構音方式及比例，已發展出構音正確的語音為[p]、[pʰ]、[t]、[tʰ]、[k]、[kʰ]、[m]、[n]、[l]、[s]、[ɕ]、[x]共 12 個，已發展但尚未穩定的語音包括[f]、[t͡s]、[t͡ʂʰ]、[t͡ɕ]共 4 個，尚未發展的語音包括[ʂ]、[ʐ]、[t͡sʰ]、[t͡ʂ]、[t͡ɕʰ]共 5 個，而尚未發展的語音，不送氣音[ʂ]、[t͡ʂ]以不送氣塞音[t]替代，送氣音[t͡sʰ]、[t͡ɕʰ]則由送氣塞音[tʰ]取代，且替代語音和被替代語音的構音位置接近，替代音佔 27.11%。省略音僅佔 1.69%。

3. 語音清晰度的變化

受試者 G 的語音清晰度為 60%，即為語音清晰度為尚可程度。

4. 鼻音過度、PCC 及語音清晰度三者之間的關係

受試者 G 的鼻音過度程度、PCC 及語音清晰度三者之間的關係，圖 4-39 呈現受試者 G 的 PCC 與語音清晰度接近，幾乎疊在一起。

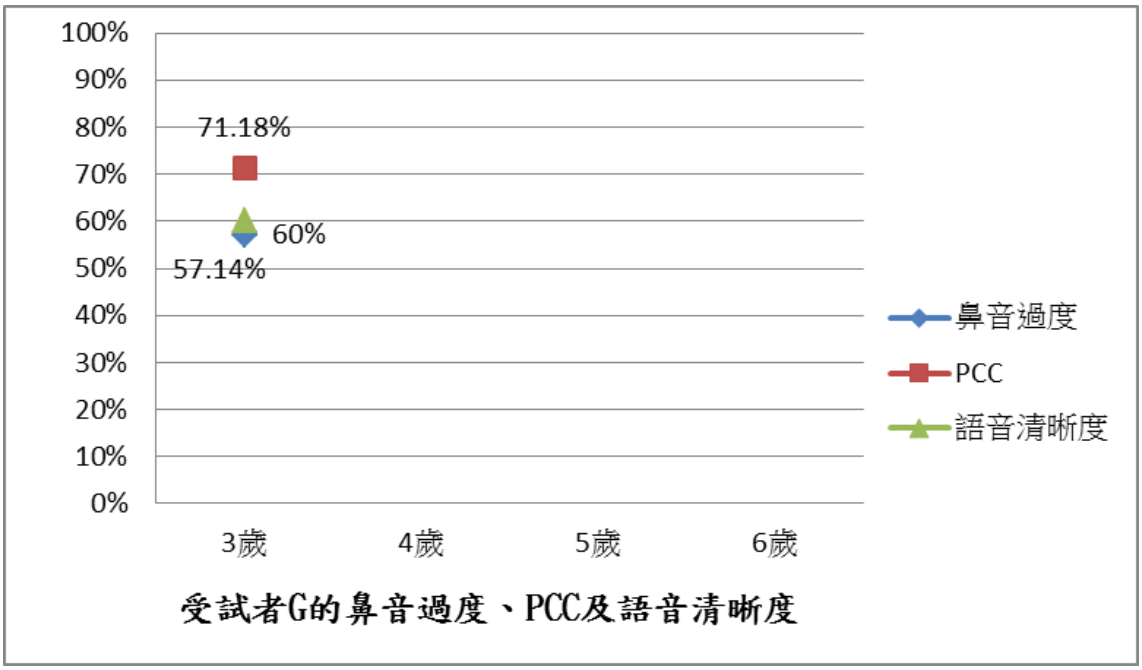


圖 4-39　受試者 G 的鼻音過度、PCC 及語音清晰度

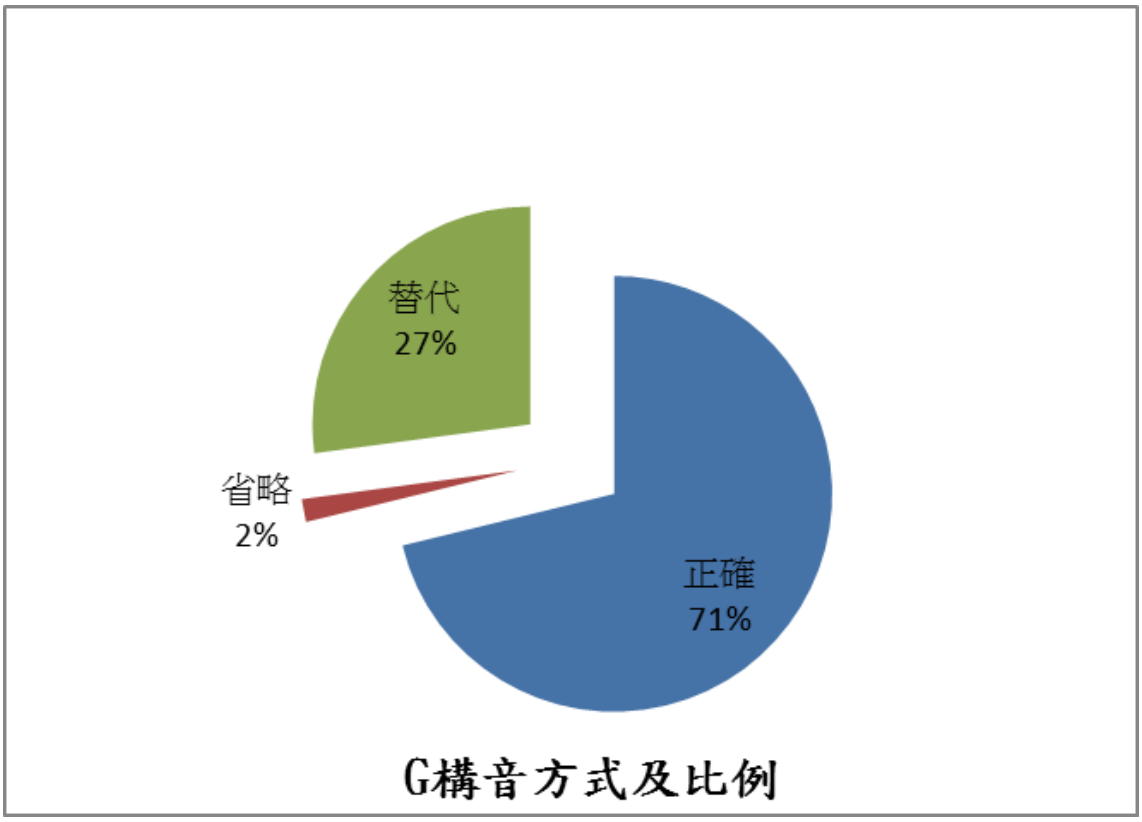


圖 4-40　受試者 G 於 3 歲時的構音方式及比例

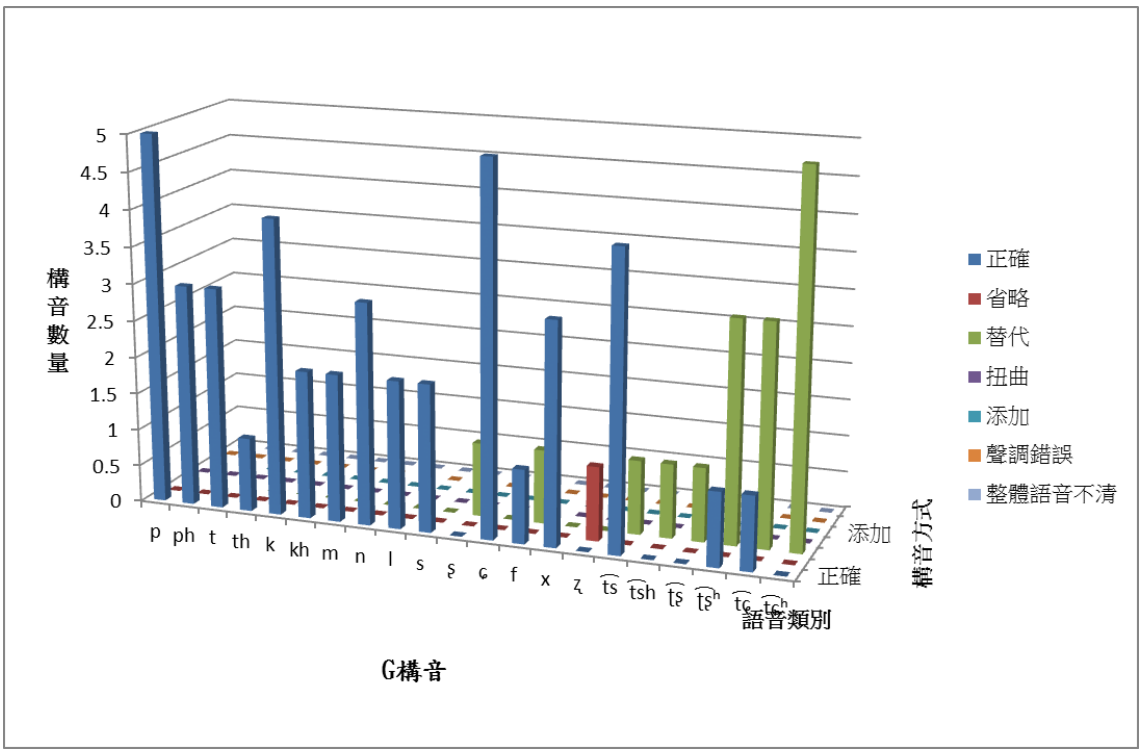


圖 4-41　受試者 G 於 3 歲時的構音方式

第二節、受試者間的語音表現

4-2-1　鼻音過度

所有受試者的鼻音過度程度皆在 3 分以上，也就是受試者當中 100%皆有鼻音過度，並且較「輕度-中度鼻音過度」更嚴重。除了受試者 F 於 4 歲時鼻音過度程度為 3 分「輕度-中度鼻音過度」、以及受試者 G 於 3 歲時鼻音過度程度為 4 分「中度鼻音過度」以外，其餘的 15 個語音樣本(88.23%)的鼻音過度程度皆在 5 至 6 分，也就是「中度-重度鼻音過度」以及「重度鼻音過度」。沒有語音樣本的鼻音過度程度是 7 分，也就是「極重度鼻音過度」。

表 4-1　所有受試者鼻音過度程度

	A	B	C	D	E	F	G
3 歲		6		5	5	6	4
4 歲	5	6	5	6	5	3	
5 歲	5	5	6	5	6		
6 歲			6				

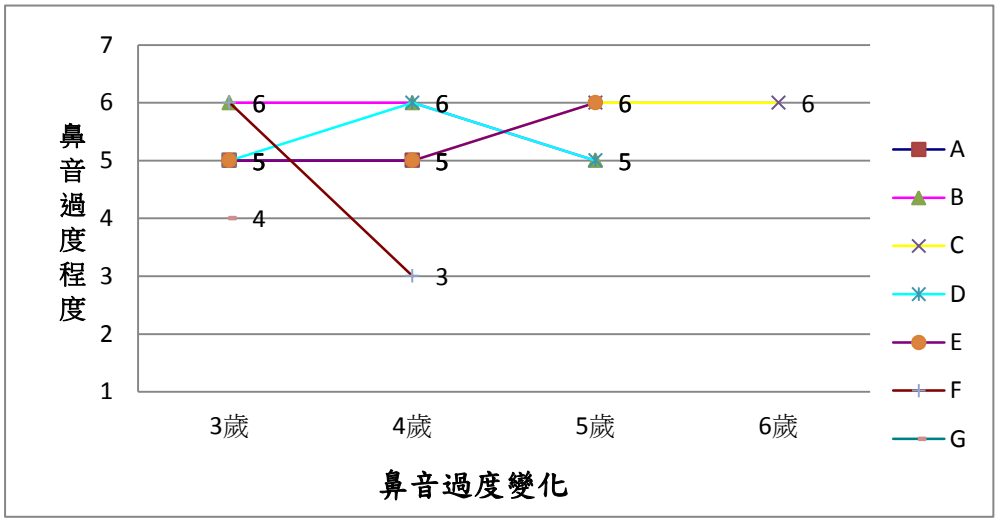


圖 4-42　所有受試者鼻音過度變化

4-2-2　構音異常嚴重度

所有受試者的 PCC 當中，僅有受試者 C、受試者 F 及受試者 G 的 PCC 在 40%以上。受試者 C 於 4 歲時為 41.27%，於 5 歲時進步至 PCC 為 72.14%，但是 6 歲時又降至 54.68%，受試者 C 所有的語音樣本 PCC 皆高於 40%以上。受試者 F 於 3 歲時的 PCC 為 40.07%，於 4 歲時進步至 PCC 為 79.36%，是所有語音樣本當中 PCC 最高的數值，受試者 F 所有的語音樣本 PCC 皆高於 40%以上。其餘 4 位受試者所有的語音樣本 PCC 皆低於 40%以下，且隨著時間，僅有小幅度的增減變化。

表 4-2　所有受試者的PCC

	A	B	C	D	E	F	G
3歲		9.50%		30.16%	4.76%	40.07%	65.71%
4歲	17.45%	7.90%	41.27%	21.27%	6.34%	79.36%	
5歲	22.22%	32.53%	72.14%	38.09%	9.20%		
6歲			54.68%				

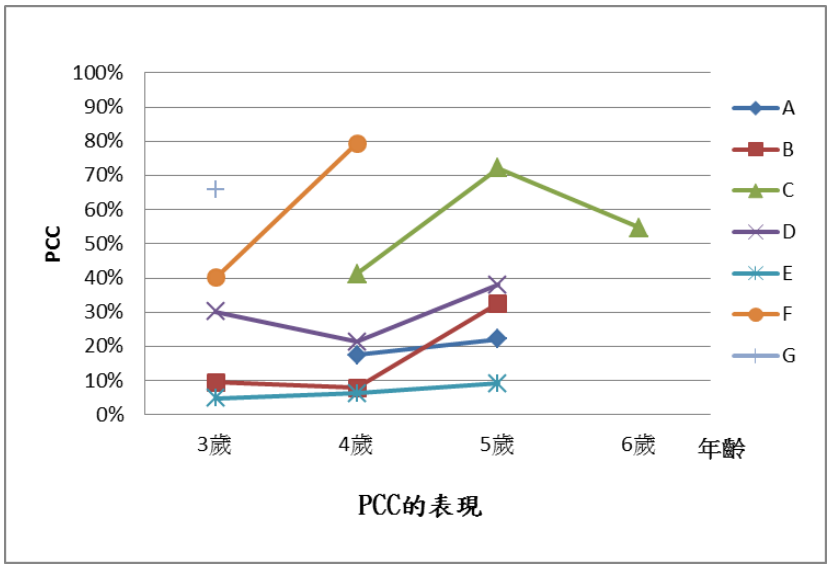


圖 4-43　所有受試者 PCC 的表現

4-2-3　構音錯誤類型

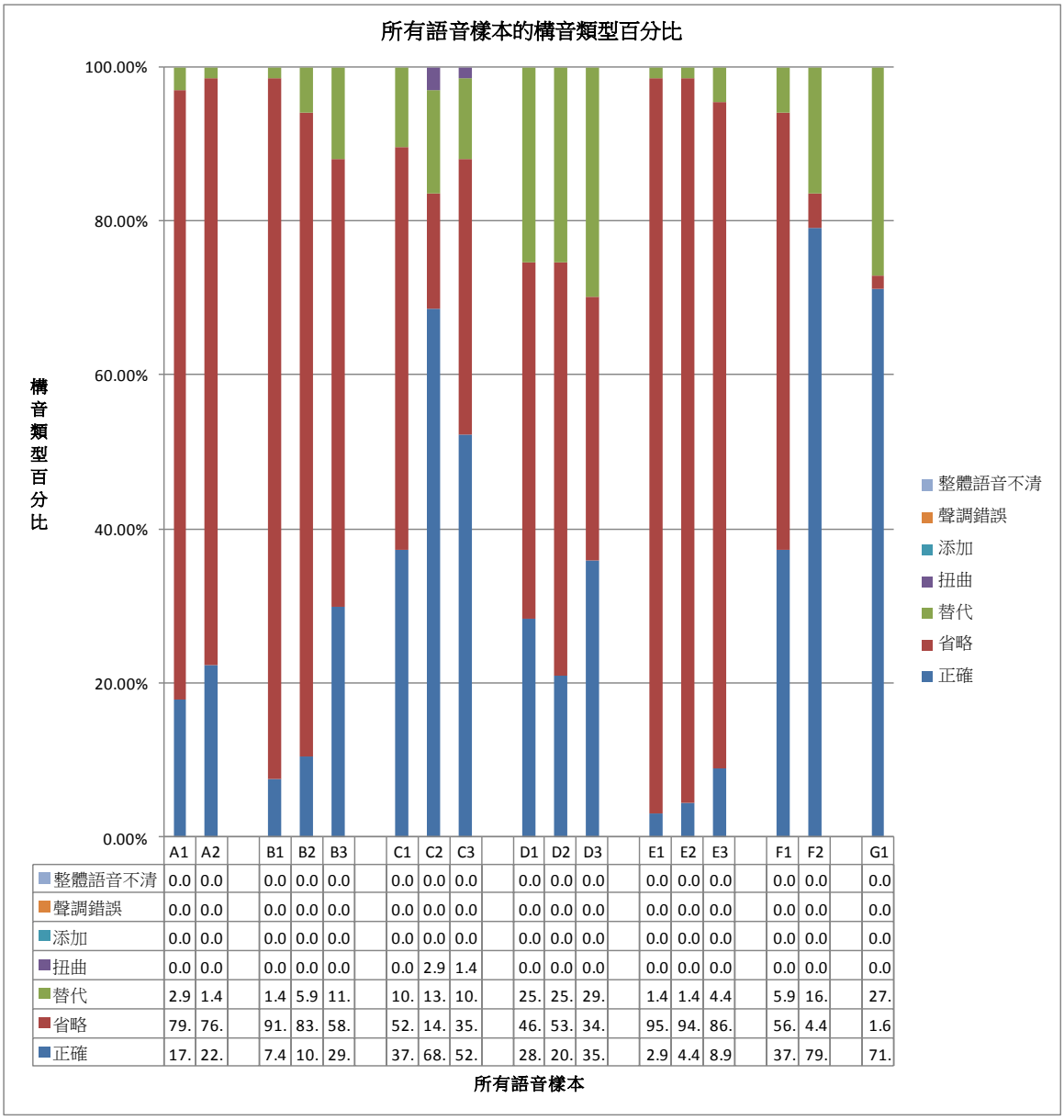
構音錯誤類型可分為「省略」「替代」「扭曲」「添加」「聲調錯誤」「整體語音不清」。本研究將受試者所有的語音樣本合起來計算，正確語音佔 29%，省略音佔 52%，替代音佔 18%，扭曲音佔 1%。所有受試者皆沒有「添加」「聲調錯誤」「整體語音不清」的構音錯誤方式。

6 位受試者的錯誤類型皆以省略為主，不僅明顯高於其他錯誤類型，甚至高於正確語音許多。構音錯誤類型省略比率最高的為語音樣本 E1，高達 95.52%。且有半數以上的語音樣本其構音省略的比率高達 50%以上。此 6 位受試者共同的趨勢為，當構音正確率提升的同時，取代音增加，省略音減少；相反地，當構音正確率下降的同時，取代音減少，省略音增加。

另一位 G 的構音正確率最高，為 71.18%，構音錯誤型態則是以替代為主，替代音佔 27.11%，省略音僅佔 1.69%。其構音替代方式主要以塞音[t][tʰ]取代所有的塞擦音[t͡s]、[t͡sʰ]、[t͡ʂ]、[t͡ʂʰ]、[t͡ɕ]、[t͡ɕʰ]。

表 4-3　所有受試者構音類型

	正確	省略	替代	扭曲	添加	聲調錯誤	整體語音不清
A1	17.91%	79.10%	2.98%	0.00%	0.00%	0.00%	0.00%
A2	22.37%	76.11%	1.49%	0.00%	0.00%	0.00%	0.00%
B1	7.46%	91.04%	1.49%	0.00%	0.00%	0.00%	0.00%
B2	10.44%	83.58%	5.97%	0.00%	0.00%	0.00%	0.00%
B3	29.85%	58.20%	11.94%	0.00%	0.00%	0.00%	0.00%
C1	37.31%	52.23%	10.44%	0.00%	0.00%	0.00%	0.00%
C2	68.65%	14.92%	13.43%	2.98%	0.00%	0.00%	0.00%
C3	52.23%	35.82%	10.44%	1.49%	0.00%	0.00%	0.00%
D1	28.35%	46.26%	25.37%	0.00%	0.00%	0.00%	0.00%
D2	20.89%	53.73%	25.37%	0.00%	0.00%	0.00%	0.00%
D3	35.82%	34.32%	29.85%	0.00%	0.00%	0.00%	0.00%
E1	2.98%	95.52%	1.49%	0.00%	0.00%	0.00%	0.00%
E2	4.47%	94.02%	1.49%	0.00%	0.00%	0.00%	0.00%
E3	8.95%	86.56%	4.47%	0.00%	0.00%	0.00%	0.00%
F1	37.31%	56.71%	5.97%	0.00%	0.00%	0.00%	0.00%
F2	79.10%	4.47%	16.41%	0.00%	0.00%	0.00%	0.00%
G1	71.18%	1.69%	27.11%	0.00%	0.00%	0.00%	0.00%



	A1	A2		B1	B2	B3		C1	C2	C3		D1	D2	D3		E1	E2	E3		F1	F2		G1
整體語音不清	0.0	0.0		0.0	0.0	0.0		0.0	0.0	0.0		0.0	0.0	0.0		0.0	0.0	0.0		0.0	0.0		0.0
聲調錯誤	0.0	0.0		0.0	0.0	0.0		0.0	0.0	0.0		0.0	0.0	0.0		0.0	0.0	0.0		0.0	0.0		0.0
添加	0.0	0.0		0.0	0.0	0.0		0.0	0.0	0.0		0.0	0.0	0.0		0.0	0.0	0.0		0.0	0.0		0.0
扭曲	0.0	0.0		0.0	0.0	0.0		0.0	2.9	1.4		0.0	0.0	0.0		0.0	0.0	0.0		0.0	0.0		0.0
替代	2.9	1.4		1.4	5.9	11.		10.	13.	10.		25.	25.	29.		1.4	1.4	4.4		5.9	16.		27.
省略	79.	76.		91.	83.	58.		52.	14.	35.		46.	53.	34.		95.	94.	86.		56.	4.4		1.6
正確	17.	22.		7.4	10.	29.		37.	68.	52.		28.	20.	35.		2.9	4.4	8.9		37.	79.		71.

圖 4-44　所有語音樣本的構音類型百分比

4-2-4　語音清晰度

所有受試者的語音清晰度當中，沒有任何一個語音樣本的清晰度達到 100%(非常清晰)的程度，只有受試者 F 於 4 歲時達到清晰度 80%(清晰)的程度，是所有語音樣本當中唯一最好的。其次有 2 個語言樣本可達到清晰度 60%(尚可)的程度，為受試者 C 於 5 歲時以及受試者 G 於 3 歲時。再其次者，共有 6 個語音樣本的語音清晰度為 40%(不清晰)，分別為受試者 C 於 4 歲及 6 歲時、受試者 D 於 3 歲及 5 歲時，以及受試者 F 於 3 歲時。其餘共有 9 個語音樣本的語音清晰度為 20%(非常不清晰)，超過所有語音樣本一半的數量(9/17)，分別為受試者 A 於 4 歲及 5 歲時(所有年齡層)，受試者 B 於 3 歲、4 歲及 5 歲時(所有年齡層)，受試者 D 於 4 歲時，受試者 E 於 3 歲、4 歲及 5 歲時(所有年齡層)。

語音清晰度並未隨著時間而明顯變化。受試者 A、B、E 於所有年齡層皆維持語音清晰度 20%(非常不清晰)。受試者 C 從 4 歲時的 40%進步至 5 歲時的 60%，但 6 歲時又退步至 40%。受試者 D 則相反，從 3 歲時 40%退步至 4 歲時的 20%，但 5 歲時又進步至 40%。僅有受試者 F 的語音清晰度有明顯進步，從 3 歲時的 40%進步至 4 歲時的 80%。

表 4-4　所有受試者的語音清晰度

	A	B	C	D	E	F	G
3歲		20%		40%	20%	40%	60%
4歲	20%	20%	40%	20%	20%	80%	
5歲	20%	20%	60%	40%	20%		
6歲			40%				

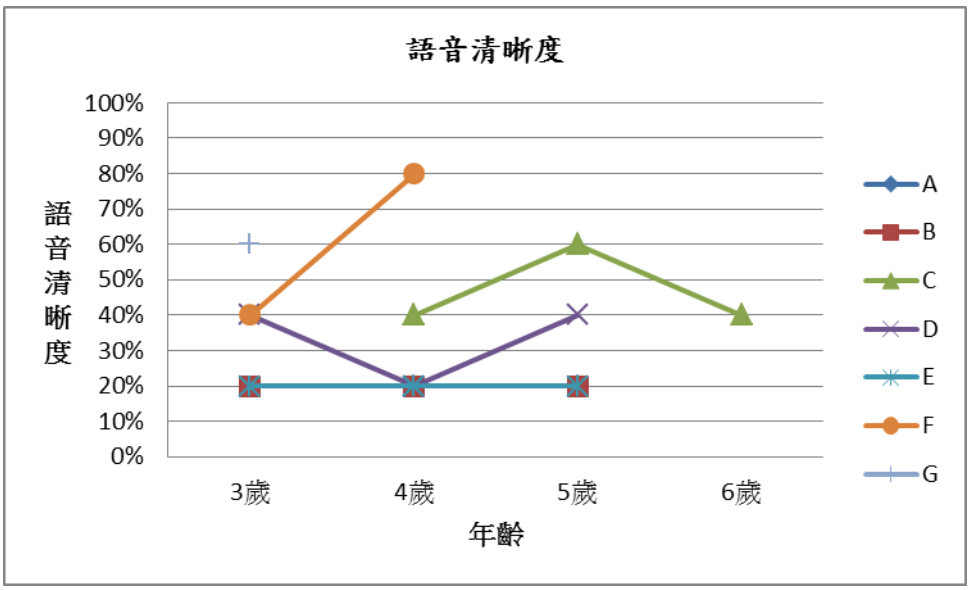


圖 4-45　所有受試者的語音清晰度表現

第五章 研究討論與結論

本研究針對接受酵素治療的嬰兒型龐貝氏症兒童進行縱貫性描述性研究，目的為探討持續接受酵素治療的嬰兒型龐貝氏症兒童隨著疾病進程以及酵素補充療法的交互作用下，其構音及語音清晰度的發展為何，進而了解酵素補充療法是否有助於其言語肌肉功能的改善。

以下從「鼻音過度」、「構音異常表現」、「構音異常嚴重度」以及「語音清晰度」四大項目來探討嬰兒型龐貝氏症兒童的構音發展。

第一節、鼻音過度

鼻音過重是診斷弛緩型吶語症的一項重要指標，在弛緩型吶語症中更為明顯。嬰兒型龐貝氏症兒童在言語次系統的表現可能受到顱神經異常以及肌肉無力的因素而表現顎咽閉鎖功能不全，其中之一的特徵為鼻音過度。過去的研究指出，接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症兒童其鼻音過度的比例高達 81.8%，但是未提及其鼻音過度嚴重度以及是否隨著病情進展而有所變化。

本研究受試者有鼻音過度問題者高達 100%，即使受試者 F 於 4 歲時的 PCC 雖然高達 79.36%，但其鼻音過度仍為 3 分(輕度至中度鼻音過度)。本研究所有的語音樣本當中，高達 88.23%比例的鼻音過度程度在「中度至重度鼻音過度」以上，雖然並未明顯進步，但也沒有明顯退步。

本研究結果顯示，受試者鼻音過度符合弛緩型吶語症的語音特徵，且與聽力無關，與過去研究結果一致(Muller, 2009)，同時也與受試者曾經接受腺樣體、扁桃腺切除術以及懸壅垂顎咽成形術無關。

本研究結果顯示，持續接受酵素補充療法雖然無法明顯改善其鼻音過度，但是也不至於讓鼻音過度的問題更嚴重，因此，酵素補充療法雖然無法明顯改善嬰兒型龐貝氏症兒童的顎咽閉鎖功能，但是能維持嬰兒型龐貝氏症患者的顎咽閉鎖功能。

第二節、構音嚴重度以及構音錯誤類型

弛緩型吶語症最常見的特徵之一便是「構音異常」。嬰兒型龐貝氏症兒童其控制構音的器官張力低，因此將影響構音動作而導致構音異常。

弛緩型吶語症除了舌頭無力造成構音異常以外，顎咽閉鎖功能不全也是造成子音構音異常的另一項原因。在說話的過程中，顎咽閉鎖不全的兒童通常在需要高口內壓子音的產出最困難，包括：塞音（k、g、t、d、p、b）、擦音（θ、ð、s、z、f、v、ʃ、ʒ）及塞擦音（tʃ、dʒ）。這些語音群組構音錯誤型態差異性大，可能包括扭曲、取代或省略（Dworkin, et al., 2004）。

過去文獻有關於經酵素治療後存活的嬰兒型龐貝氏症兒童的研究顯示，其構音錯誤發生率高達 81. 8%且其中三分之一為重度構音異常（Muller, et al., 2009），其發生率指的是受試者當中具有構音異常的比率，並非受試者本身構音異常的嚴重度，而其研究所指三分之一為重度構音異常，並沒有提到其如何定義其構音異常嚴重度，也沒有深入探討其構音錯誤型態為何，也沒有深入探討隨著時間，其構音能力為何。

本研究受試者當中，構音能力正常者為 2 位，異常者為 5 位，構音能力正常者為 28.57%(2/7)，錯誤率者為 71.42%(5/7)，構音錯誤的受試者發生率略低於文獻所提的 81.8%（Muller, et al., 2009）。

這 2 位受試者的構音能力符合正常同年齡兒童發展水準，分別是受試者 F 於 4 歲時及受試者 G。

其中一位受試者受試者 F 於 3 歲時屬於構音異常，PCC 僅 37.31%，已發展出完全構音正確的語音為[p][m][n][x][s][t͡sʰ]，已發展但尚未穩定的語音為[pʰ][l][ɕ][t͡ʂʰ][t͡ɕ]，構音錯誤方式以省略音為主，佔 56.71%，另有少數錯誤的構音方式為替代音，佔 5.97%。受試者 F 於 4 歲時 PCC 明顯進步至 79.10%，已發展出構音正確的語音為塞音[p][pʰ][t][tʰ][k][kʰ]、鼻音[m]、邊音[l]、擦音[s][ʂ][x]以及塞擦音[t͡s][t͡sʰ][t͡ʂʰ][t͡ɕʰ]，已發展尚未穩定的語音包括[n][ɕ][t͡ʂ]，尚未發展的語音僅有唇齒音[f]及翹舌音[ʐ][t͡ɕ]，尚未發展的語音當中以替代方式發出，佔 16.41%，省略音由 56.71%大幅下降至 4.47%。

另一位構音發展符合同年齡兒童者為受試者 G，於 3 歲的時候，PCC 為 71.18%，已發展出構音正確的語音為塞音[p][pʰ][t][tʰ][k][kʰ]、鼻音[m][n]、邊音[l]、擦音[s][ɐ][x]，已發展但尚未穩定的語音包括擦音[f]、塞擦音[t͡s][t͡ʂʰ][t͡ɕ]，尚未發展的語音為翹舌音[ʂ]、[ʐ]、[t͡sʰ]、[t͡ʂ]及塞擦音[t͡ɕʰ]，而尚未發展的語音不送氣音[ʂ]、[t͡ʂ]以不送氣塞音[t]替代、送氣音[t͡sʰ]、[t͡ɕʰ]則由送氣塞音[tʰ]取代，且替代語音和被替代語音的構音位置接近。

雖然其以 PCC 的定義來說，語音樣本 F2 及 G 低於 80%，屬於異常，但是就構音發展歷程來說，其構音型態符合正常發展的 3 歲及 4 歲兒童構音音韻發展。國外研究指出，兒童於 3 歲時已發展出構音 m、n、h、w、、p、b、t、d、k、g、f、s，四歲時已發展出構音 m、n、h、w、p、b、t、d、k、g、f、s、j、v、ʃ、ʒ、ʧ、ʤ，五歲時已發展出構音 m、n、h、w、p、b、t、d、k、g、f、s、j、v、ʃ、ð，六歲時已發展出所有的語音，包括 m、n、h、w、p、b、t、d、k、g、f、s、j、v、ʃ、ʒ、ʧ、ʤ、l、z、r、θ (Bernthal & Bankson, 1993; McLeod & BleileK, 2003；Yavas, 1998）。國內學者的研究結果有類似的結果，有 75%的兒童在三歲時就能發出ㄅㄆㄇㄊㄋㄌㄍㄎㄏㄑㄒㄗㄘㄙㄈ，四歲時能發ㄐ這個音，其餘如ㄓㄔㄕㄖ則等到六歲之後才會(王南梅，1986)；有 75%以上的幼兒在三歲時能發出ㄅㄆㄇㄊㄋㄌㄍㄎㄏㄑㄒㄗㄘㄙ，四歲時能發ㄈㄕ，ㄖ要等到六歲以後才會發(張正芬等人，1986）。因此本研究將受試者 F 於 4 歲時以及受試者 G 於 3 歲時的構音能力視為正常。

受試者 C 的 PCC 變化較大，4 歲 PCC 為 37.31%，構音異常嚴重度為重度，5 歲時 PCC 提升為 68.65%，構音異常嚴重度進步至輕-中度，6 歲時 PCC 反而下降至 52.23%。受試者 C 於 4 歲多時開始確實執行居家構音練習活動 3 個月後，於 5 歲追蹤實構音嚴重度以及語音清晰度皆有明顯進步，但是 5 歲以後中斷居家構音練習活動並且沒有接受語言治療，於 6 歲追蹤時發現，其構音嚴重度以及語音清晰度皆明顯退步，且構音退步的語音以省略音為主。因此，嬰兒型龐貝氏症兒童其構音嚴重度可能因為確實執行居家構音訓練活動而有明顯進步進步，同時也因為中斷居家構音訓練活動而退

步。

本研究其餘 4 位受試者皆構音異常，且這 4 位受試者在不同年齡層的 PCC 皆小於 50%，屬於構音重度異常，佔所有受試者的 57.14%(4/7)。

受試者 F 及受試者 G 的構音能力符合正常同年齡兒童發展水準，因此下一節將詳細探討有關於這兩位受試者接受酵素補充療法是否與其他受試者有所差異。

構音錯誤類型的部分，構音正常的受試者 F2 及受試者 G 不列入討論。本研究結果，構音異常的錯誤類型以省略為最主要的方式，所有語音樣本皆沒有「添加」「聲調錯誤」「整體語音不清」的構音錯誤方式。

所有語音樣本中，省略音比例非常高，從 34.32%至 95.52%皆有。其次為替代方式，從 1.49%至 29.85%皆有，但較省略音少很多，且取代方式主要以[x]取代為主，而[x]的構音方式與省略音非常接近，舌頭不動，多一點氣流從口腔送出。

構音異常的 4 位受試者，已發展構音正確音主要為雙唇音塞音[p]或雙唇鼻音[m]，其次為舌尖齒齦鼻音[n]，與文獻相符合，弛緩型吶語症患者，除了舌頭無力造成構音異常以外，顎咽閉鎖功能不全也是造成子音構音異常的另一項原因。子音構音時，後方軟顎需上提，把鼻咽通道或所謂的顎咽閥門（velopharyngeal port）關閉，防止氣體由鼻腔散出，以維持口中穩定的氣壓，顎咽閉鎖不全的兒童通常在需要高口內壓子音的產出最困難，包括：塞音（k、g、t、d、p、b）、擦音（θ、ð、s、z、f、v、ʃ、ʒ）及塞擦音（ʧ、ʤ）（Dworkin, et al., 2004）。

此研究結果顯示，持續接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症患者，能有效提升或維持構音器官肌肉的構音功能。受試者當中的 28%(7 位受試者當中的 2 位)的構音正確性高，符合正常同年齡兒童構音發展水準；另 72%(7 位受試者當中的 5 位)，雖然構音嚴重維持在 80%以下，但是並未隨著疾病進程而退步。

第三節、語音清晰度

語音清晰度是綜合性判斷，代表聽者對說話者整體性言語的了解程度，可能受許多因素影響，其中以鼻音和構音影響較大，兩者中又以構音異常對語音清晰度的負面影響最大（Subtelny, et al, 1972; Summers, 1973）。鼻音及發聲次系統異常會同時降低言語熟練度（proficiency）及語音清晰度（intelligibility）（Dworkin, et al., 2004）。嬰兒型龐貝氏症兒童的說話問題主要是鼻音過度及構音異常，因此，本研究有必要探討受試者的語音清晰度，語音清晰度和構音之間的關係。

所有受試者的語音清晰度當中，沒有任何一個語音樣本的清晰度達到 100%(非常清晰)的程度。只有受試者 F 於 4 歲時達到清晰度 80%(清晰)的程度，是所有語音樣本當中唯一最好的，其 PCC 也高達 79.10%(輕-中度構音異常)，同時其鼻音過度程度也降低至 3 分(輕度-中度鼻音過度)，其語音清晰度、構音嚴重度以及鼻音過度三方面同時進步。受試者 G 的 PCC 高達 71.18%，鼻音過度程度為 4 分(中度鼻音過度)，語音清晰度僅有 60%(尚可)。雖然受試者 F2 及受試者 G 的構音發展接近正常發展兒童，但是其鼻音過度及語音清晰度皆為異常，因此推論，本研究構音正常的受試者，雖然其構音正常，但是鼻音過度卻降低了語音清晰度，因此鼻音過度為影響其語音清晰度

最重要的因素。

本研究其他 5 位受試者，其語音清晰度為非常不清晰以及不清晰，其曲線非常接近 PCC，且與 PCC 近乎平行。這 5 位受試者的鼻音過度程度皆在 5 分以上，並且與語音清晰度的線條之間沒有明顯相對應的變化。因此推論，本研究受試者當中，構音異常、鼻音異常及語音清晰度都非常差的 4 位，其構音正確性影響其語音清晰度較多，也就是說，若提升其構音正確性，雖然鼻音過度仍嚴重，其語音清晰度仍稍有提升，反過來，若構音正確性變差，鼻音過度仍維持不變，其語音清晰也會變差。

第四節、酵素補充療法與口腔肌肉構音能力

此節將藉由深入討論受試者 F 及受試者 G 其接受酵素補充療法與其他受試者相異之處，希望進一步了解酵素補充療法對於口腔肌肉構音能力是否具有影響。受試者 F 及受試者 G 的構音能力符合同年齡兒童構音發展水準，且其鼻音過度程度相較於其他受試者較輕微，可見受試者 F 和受試者 G 的口腔肌肉構音能力明顯較其他受試者佳，那麼受試者 F 和受試者 G 所接受的酵素補充療法與其他受試者有所不同嗎?

表 5-1 顯示，這兩位受試者在出生後開始接受酵素補充療法的天數、酵素補充療法劑量以及酵素補充療法靜脈注射頻率皆與其他受試者無明顯差異。受試者 F 妊娠週數及出生體重與其他受試者相較無明顯差異，受試者 G 妊娠週數(29 週)以及出生體重(1580 公克)較其他受試者小。

表 5-1 顯示，受試者 F 與受試者 G 兩者共同點並且與其他受試者明顯不同的差異在於，其接受酵素補充療法的時間為胚胎期 40 週之前，若以胚胎週期數 40 週為基準點，受試者 F 於-7 天(胚胎形成 40 週減掉 7 天)開始接受酵素補充療法，受試者 G 於-29 天(胚胎形成 40 週減掉 29 天)；若以相同的方式計算，其他受試者開始接受酵素補充療法的時間為 10~89 天。

所以，嬰兒型龐貝氏症患者越早開始接受酵素補充療法，則口腔肌肉構音能力越好；甚至在胚胎形成 40 週之前便開始施打，則有可能符合正常同年齡兒童的口腔肌肉構音能力。

表 5-1　受試者之基本資料與酵素補充療法

受試者編號	性別	年齡（月）	妊娠週數（週）	出生體重（公克）	酵素補充療法開始時間（出生天數）	酵素補充療法開始時間（矯正天數）	酵素補充療法劑量（mg/kg）	酵素補充療法實施頻率
A	女	52	39	3020	26	19	40	1 次/2 週
B	男	36	40	2900	29	29	40	1 次/2 週
C	男	49	40	3450	89	89	40	1 次/2 週
D	男	47	39	3850	17	10	40	1 次/2 週
E	女	36	37	3300	34	13	30	1 次/2 週
F	女	38	37	3262	14	-7	40	1 次/2 週
G	女	45	29	1580	48	-29	40	1 次/2 週
M	-	43.29	37.29	3051.71	36.71	17.71	-	-
SD	-	6.09	3.86	717.84	25.65	36.71	-	-

第五節、結論

本研究採取縱貫性研究其中的追蹤研究（panel study）方法，針對持續接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症患者進行長時間蒐集資料的研究方式。主要為探討接受酵素治療的嬰兒型龐貝氏症兒童隨著疾病進程以及酵素治療的交互作用下，其語音異常的發展趨勢，包括鼻音過度、構音異常及語音清晰度的改變，進而了解酵素補充療法是否有助於口腔肌肉構音功能的表現。

鼻音過度的部分，所有的受試者皆有鼻音過度的問題，至少為輕度至中度鼻音過度，大部分屬於中度至重度及重度鼻音過度，且並未隨著時間明顯進步或退步。所以酵素補充療法對於嬰兒型龐貝氏症患者的說話時的顎咽肌閉鎖功能，雖然沒有明顯改善，但是能維持其功能。

構音異常及構音嚴重度的部分，構音異常者佔大部分，有的構音發展正常，有的本來構音異常後來正常，有的先進步後來又退步，大部分為重度構音異常並且緩慢進步。構音正常者在胚胎形成 40 週之前便接受酵素補充療法，所以越早開始接受酵素補充療法有助於口腔肌肉構音功能。

構音異常的錯誤類型以省略為最主要的方式，其次為替代，並且可同時存在省略音與替代音兩種構音錯誤方式。替代音增多，省略音減少，有助於發展正確構音。

語音清晰度的部分，沒有任何一位受試者達到非常清晰的程度，大部分受試者語音清晰度為不清晰至非常不清晰程度。對於構音正確性良好的受試者而言，鼻音過度降低其語音清晰度；對於構音正確性非常低的受試者而言，提升其構音正確性可提升其語音清晰度。

第六節、研究限制與建議

本研究採取追蹤研究方法，針對持續接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症患者進行長時間蒐集語音資料及分析。主要為探討持續接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症兒童隨著疾病進程以及酵素治療的交互作用下，其語音的發展趨勢，包括共鳴、構音及語音清晰度的改變，進一步了解酵素補充療法是否有助於其口腔肌肉構音功能的改善。以下提出本研究的限制與相關建議：

5-6-1　研究限制

在研究樣本方面，參與本研究受試者共 7 位，樣本數過少，在統計分析上，可能因個別差異大，而減弱了統計效力。本研究未採用控制組配對，然而其言語表現可能也受年齡及性別而有所不同。

在研究方法方面，請受試者說出標準化測驗中的圖片內容，雖然標準化測驗工具的圖片內容以包含所有華語音素，除了單詞也有句子描述圖片，但是不代表受試者平常說話的表現，本研究欠缺受試者自然對話的言語樣本。本研究沒有完全控制錄影的環境噪音，有時候外面會突然有很大的聲響，也沒有控制錄影的距離及角度。雖然有控制聽者環境噪音，卻沒有控制看錄影的音量，但語音樣本音量振幅的一致性是必要的（Gooch, Hardin-Jones, Chapman, Trost-Cardamone & Sussman, 2001）。

受試者來自於台灣不同縣市，其接受療育的資源不一致，因此本研究未能控制其接受語言治療的狀況，但受試者的構音能力有可能因為語言治療介入而有所不同。

5-6-2　研究建議

一、 臨床意義

本研究目的為探討嬰兒型龐貝氏症兒童隨著疾病進程以及酵素補充療法的交互作用下，其語音的發展趨勢，包括共鳴、構音及語音清晰度的改變，進一步了解酵素補充療法是否有助於其口腔肌肉構音功能的改善。

研究結果顯示，嬰兒型龐貝氏症患者持續接受酵素補充療法有助於其口腔肌肉構音功能的維持或改善，尤其越早開始接受酵素補充療法更有可能使患者的口腔肌肉構

音功能符合同年齡兒童發展水準，並且建議持續接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症兒童仍需定期追蹤其口腔肌肉構音功能的表現。

另外，本研究結果亦顯示，持續接受酵素治療的嬰兒型龐貝氏症兒童，其構音發展順序與一般兒童發展構音的早期歷程相似，因此，建議構音訓練目標音的選擇可考慮符合一般兒童構音發展歷程的順序。

二、 未來研究建議

本研究使用語音聽知覺方式評量，此方法在運動性言語障礙的診斷及處置方面具有決定性，同時具有臨床研究的穩固基石，且在日常生活中具有顯著影響，為評估弛緩型吶語症以及顎咽閉鎖功能不全語音特徵的黃金標準，但是仍為主觀判斷，缺乏客觀性評量。針對鼻音過度以及構音正確性的評量方式，除了使用語言治療師所熟悉且方便使用的語音聽知覺評估以外，未來可加入客觀的語音聲學分析，或是跨專業合作，藉由鼻咽內視鏡、電視螢光攝影或假顎蓋生理回饋等測量方式，以了解嬰兒型龐貝氏症兒童於構音時的生理活動的表現。

語音清晰度的評量，除了語言治療師評量度以外，可增加受試者本身、家人、同儕及老師等人的評估量表，以了解嬰兒型龐貝氏症兒童於生活環境中，其語音表現如何影響其溝通互動。

本研究結果顯示，大部分受試者語音清晰度為不清晰至非常不清晰程度，也就是一般人僅能聽懂 25%以下。持續接受酵素補充療法的嬰兒型龐貝氏症兒童，有些已經進入小學、有些即將進入小學，同儕互動及師生溝通對他們而言是非常重要的。在目前酵素治療效果有限的情況下，如何突破其語音清晰度不佳的困難而達到溝通的目的，是目前臨床語言治療極需要思考的問題。

受試者C於確實執行居家構音練習活動後，其構音嚴重度以及語音清晰度皆有明

顯進步，但是中斷居家構音練習活動並且沒有接受語言治療後，其構音嚴重度以及語音清晰度皆明顯退步。因此，嬰兒型龐貝氏症兒童其構音嚴重度可能因為確實執行居家構音訓練活動而有明顯進步進步，同時也因為中斷居家構音訓練活動而退步。因此建議未來研究可針對持續接受酵素治療的嬰兒型龐貝氏症兒童，提供居家構音練習活動方式，以了解其改善其鼻音過度以及構音嚴重度的成效。

語音清晰度同時受到整體言語動作控制有關，包括構音及共鳴的共同合作，在面對這群兒童提供語言治療策略時，需考量其整體言語運動能力，而非單一提升其中某一項能力或是選擇其中優先順序，必須要同時加強其構音正確性以及減少鼻音過度兩者語音分項能力。

本研究結果顯示接受語言治療後構音能力有進步，但是鼻音過度程度仍持續存在。針對鼻音過度的語言治療方式，臨床經常使用口腔肌肉運動療法，包括吹氣、吸吮及吞嚥等治療方式，研究結果卻顯示使用這些非言語運動其進步空間非常有限（Raphael, Borden & Harris, 2007; Rusello, 2008），有些是言語運動療法，包括口腔鼻腔平衡訓練、強化顎咽訓練及Lee Silverman Voice Treatment（LSVT），研究結果亦顯示其效果有限（Dworkin, 2004; Wenke, Theodoros & Cornwell, 2010）。因此，未來研究仍需致力於如何改善弛緩型吶語症患者鼻音過度的問題。

參考書目

一、中文部分

王南梅、費珮妮、黃珣、陳靜文(1984)。三歲至六歲學齡前兒童國語語音發展結構。**聽語會刊**，**1**，12-17。

王南梅（1986）。學齡前兒童構音異常之音誤分析。**特教園丁**，**2**(1)，21-23。

汪子瑄、潘懿玲、謝伃鑫、簡穎秀、胡務亮、黃湘茹、廖華芳(2010)。運用國際健康功能與身心障礙分類系統描述嬰兒型龐貝氏症嬰幼兒之健康狀況及環境因素：系統性文獻回顧。**台灣醫學**，**14**（3），250-263。

內政部統計處(2011)。戶籍登記之出生登記狀況統計。**內政部統計通報**，**100**(41)。取自: http://sowf.moi.gov.tw/stat/week/week10041.doc

林寶貴編（2003）。**語言障礙與矯治**。台北市：五南。

席行蕙、許天威、徐享良編製（2004）。**國語正音檢核表-再版。台北市：心理出版社。**

財團法人罕見疾病基金會編製(2006)。**龐貝氏症照護手冊**。臺中市：衛生署國民健康局。

張正芬、鍾玉梅(1986)。學前兒童語言發展量表之修訂及其相關研究。**特殊教育研究學刊**，**2**，37-52。

張蓓莉(2000)。聽覺障礙學生說話言語清晰度知覺分析研究。**特殊教育研究學刊**，**18**，53-78。

國立台灣師範大學國音教材編輯委員會編纂（2012）。**國音學**。新北市：正中。

黃瑞珍、鍾玉梅（1994）。兒童說話清晰度的評估。**聽語會刊**，**10**，80-85。

楊智超(2013)。龐貝氏症簡介。

http://www.ntuh.gov.tw/neur/%E8%A1%9B%E6%95%99%E8%B3%87%E6%96%99/DocLib1/%E8%82%8C%E8%82%89%E7%97%85%E8%AE%8A/20130927%E9%BE%90%E8%B2%9D%E6%B0%8F%E7%97%87%E7%B0%A1%E4%BB%8B.pdf

劉惠美、曹峰銘（1996）。如何測量說話清晰度。**科學月刊**，**27**（11），919-925。

鄭靜宜（2011）。學前兒童華語聲母之音韻歷程分析。**特殊教育學報**，**34**，135-169。

謝孟庭(2009)。**構音及音韻異常子音正確率、言語清晰度與臨床嚴重度判斷之關係**(碩士論文)。高雄師範大學，高雄。

簡穎秀（2009）。**龐貝氏症：新生兒篩檢發現個案之突變分析及治療成果**（未出版之博士論文）。國立臺灣大學醫學院臨床醫學研究所，台北。

二、英文部分

Bernthal, J. E., & Bankson, N. W. (1993). *Articulation and Phonological disorders* (3rd ed.). Englewood Cliffs, NJ: Prentice Hall.

Bleile, K. M. (2004). *Manual of Articulation and Phonological Disorders: Infancy Through Adulthood* (2nd ed.). Canada: Thomson Delmar Learning.

Darly, F. L., Aronson, A. E., & Brown, J. R. (1969). Differential diagnostic patterns of dysarthria. *Journal of Speech and Hearing Research, 12,* 246-269.

Dudas, J. R., Deleyiannis, F. W. B., Ford, M. D., Jiang, S., & Losee, J. E. (2006). Diagnosis and treatment of velopharyngeal insufficiency: Clinical utility of speech evaluation and videofluroscopy. *Annals of Plastic Surgery*, *56*(5), 511-517.

Duffy, J. R. (2005). Flaccid dysarthria. *Motor Speech Disorders: Substrates, Differential Diagnosis, and Management* (2nd ed.). P.A.: Elsevier-Mosby.

Dworkin, J. P., Marunick, M. T., & Krouse, J. H. (2004). Velopharyngeal dysfunction: Speech characteristics, variable etiologies, evaluation techniques, and differential treatments. *Language, Speech & Hearing Services in Schools*, *35*(4), 333-352.

Ferrand, C. T. (2007). *Speech science: an integrated approach to theory and clinical practice* (*2nd* ed.). USA: Pearson Education, Inc.

Fey, M. E. (1992). Articulation and phonology. *Language, Speech , and Hearing Services in Scools*, *23*: 225-232.

Freed, D. B. (2000). *Motor Speech Disorder: Diagnosis and Treatment*. Delmar. Thomson Learning Company.

Gerratt, B. R., Kreiman, J., Antonanzas-Barroso, N., & Berke, G. S. (1991). Comparing internal and external standards in voice quality judgments. *Journal of Speech and Hearing Research, 36*, 14-20.

Ghasisin, L., Ghasemi, A., Moobed, F., Hassanzade, A. (2010). Speech intelligibility in 4-5 year old children. *Journal of Research in Rehabilitation Sciences, 5*(1), 19-23.

Gordon-Brannan, M., & Hodson, B. W. (2000). Intelligibility/severity measurements of prekindergarten children's speech. *American Journal of Speech-Language Pathology, 9*, 141–150.

Gooch, J. L., Hardin-Jones, M., Chapman, K.L., Trost-Cardamone, J. E., & Sussman, J. (2001). Reliability of listener transcriptions of compensatory articulations. *Cleft Palate Craniofacial Journal, 38*(1), 59-67.

Hathaway, R. R. (1980). A comparison of transverse and vertical pharyngeal flaps using electromyography and judgments of nasality. *Cleft Palate Journal, 17,* 305-308.

Hirschhorn, R., & Reuser, A. (2001). Glycogen storage disease type Ⅱ: Acid alpha-glucosidase (acid maltase) deficiency. In: Wonsiewicz, M. Noujaim, S, Boyle, P. eds. *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*(8th ed.). New York, McGraw-Hill: 3389-3420.

Hoodin, R. B., & Gilbert, H. R. (1989). Parkinsonian dysarthria: An aerodynamic and perceptual description of velopharyngeal closure for speech. *Folia Phoniatrica*, *41*, 249-258.

Hustad, K. C. (2012). Speech intelligibility in children with speech disorders. *Perspectives on Language Learning and Education*, *19*, 7-11.

Ingram, D. (1994). Articulation testing versus conversational speech sampling. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, *37*, 935-936.

Jones, H. N., Muller, C. W., Lin, M., Banugaria, S. G., Case, L. E., Li, J. S., … Kishnani, P. S. (2010). Oropharyngeal dysphagia in infants and children with infantile Pompe disease. Dysphagia, 25, 277–283.

Karnell, M. P., Folkins, J. W., & Morris, H. L. (1985). Relationship between the perception of nasalization and speech movements in speakers with cleft palate. *Journal of Speech and Hearing Research, 28*, 63-72.

Keuning, K., Wieneke, G. H., & Dejonckere, P. H. (1999). The intrajudge reliability of the perceptual rating of cleft palate speech before and after pharyngeal flap surgery: The effect of judges and speech samples. *Cleft Palate Journal, 36*, 328-333.

Kishnani, P. S., & Howell, R. R. (2004). Pompe disease in infants and children. *The Journal of Pediatrics, 144*: 35-43.

Kishnani, P. S., Hwu, W. L., Mandel, H., Nicolino, M., Yong, F., & Corzo,D. (2006a). A retrospective, multinational, multicenter study on the natural history of infantile-onset Pompe disease. *The Journal of Pediatrics*, *148*(*5*): 671-676.

Kishnani, P. S., Steiner, R. D., Bali, D., Berger, K., Byrne, B. J., Case, L., …Watson, M. S. (2006b). Pompe disease diagnosis and management guideline. Genetics in Medicine, 8(5), 267-288.

Kuehn, D. P., & Moller, K. T. (2000). Speech and language issues in the cleft palate population: The state of the art. *Cleft palate -Craniofacial Journal*, *37*(4), 348-1-348-35.

Kummer, A. W. (2011). Types and causes of velopharyngeal dysfunction. *Seminars in Speech and Language*, *32*, 150-158.

Lee, A., Whitehill, T. L., & Ciocca, V. (2009). Effect of listener training on perceptual judgement of hypernasality. *Clinical Linguistics and Phonetics*, *23*(5), 319-334.

Lohmander, A., & Olsson, M. (2004). Methodology for perceptual assessment of speech in patients with cleft palate: A critical review of the literature. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, *41*(1), 64-70.

McWilliams, B. J., Morris, H. L., & Shelton, R. L. (1990). Cleft Palate Speech (4th ed.). Philadelphia, PA: B.C. Decker.

Mehendale, F. V., & Sommerlad, B. C. (2003). Uniteral Moore pharyngoplasty in the treatment of unilateral or asymmetric velopharyngeal incompetence. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, *40*, 263-268.

Muller, C. W., Jones, H. N., O'Grady, G., Suarez, H., Heller, J. H., & Kishnani, P. S. (2009). Language and speech function in children with infantile Pompe disease. *Journal of Pediatric Neurology*, *7*, 147–156.

Neuman, W. L. (2006). Social research methods: qualitative and quantitative approach (6th ed.). Boston, MA: Pearson Education.

Peterson-Falzone, S. J., Hardin-Jones, M. A., & Karnell, M. P. (2010). Noncleft velopharyngeal problems. *Cleft Palate Speech* (4th ed.)(pp. 249-264). Missouri : Elsevier-Mosby.

Reuser, H. R. (2007). Glycogen storage disease type II: Acid alpha-glucosidase (acid maltase) deficiency. In M. Wonsiewicz, S. Noujaim, and P. Boyle (Eds.). *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease.*(8th ed.) (pp. 3389-420). New York: McGraw-Hill.

Rossi, M., Parenti, G., Casa, R. D., Romano, A., Mansi, G., Agovino, T., --- Andria., G. (2007). Long-term enzyme replacement therapy for Pompe disease with recombinant human alpha-glucosidase derived from Chinese hamster ovary cells. *Journal of Child Neurology*, *22*(5): 565-573.

Riddel, J. Mc Cauley, R. J., Mulligan, M., &Tandan, R. (1995). Intelligibility and phonetic contrast errors in high intelligible speakers with amyotrophic lateral sclerosis. *Journal of Speech and Hearing Research*, *38*, 304-314.

Sell, D. (2005). Issues in perceptual speech analysis in cleft palate and related disorders: A review. *International Journal of Language and Communication Disorders*, *40*(2), 103-121.

Shriberg, L. D., Austin, D., Lewis, B. A., McSweeny, J. L. & Wilson, D. L.(1997). The percentage of consonants correct. Journal of Speech, Language, and Hearing Research, 40: 708-722.

Smith, B. E. & Kuehn, D. P. (2007). Speech evalution of velophayrngeal dysfunction. *The Journal of Craniofacial Surgery*, *18*(2): 251-260.

Subtelny, J. D., Van Hattum, R. J & Myers B. D. (1972). Ratings and measures of cleft palate speech. *Cleft palate Journal*, *9*: 18-27.

Van den Hout, J. M., Kamphoven, J. H., Winkel, L. P., Arts, W. F., De Klerk, J. B., Loonen, M. C., --- Van der Ploeg, A. T. (2004). Long-term intravenous treatment of Pompe disease with recombinant human alpha-glucosidase from milk. *Pediatrics, 113* (*5*): e448-57.

Van den Hout, H. M., Hop, W., van Diggelen, O. P., Smeitink, J. A. M., Smit, G. P. A., Poll-The, B. T., --- van der Ploeg. (2003). The natural course of infantile Pompe's disease: 20 original cases compared with 133 cases from the literature. *Pediatrics*, 112: 332-340.

Wenke, R. J., Theodoros, D., & Cornwell, P. (2010). Effectiveness of Lee Silverman Voice Treatment (LSVT)® on hypernasality in non-progressive dysarthria: The need for further research. *International Journal of Language and Communication Disorders*, *45*(1), 31-46.

Whitehill, T. L., Lee, A. S. T., Chun, J. C. (2002). Direct magnitude estimation and interval scaling of hypernasality. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research, 45*, 80-88.

Wyatt, R., Sell, D., Russell, J., Harding, A., Harland, K., & Albery, E. (1996). Cleft palate speech dissected: A review of current knowledge and analysis. *British Journal of Plastic Surgery*, *49*, 143-149.

Yavas, M. (1998). Phonology: Development Disorders. San Diego: Singular Publishing.