

## Η πρόκληση του συνδρόμου Williams

Π. Μαρχομιχάλη, Πανεπιστήμιο Essex

Γ. Κουγιουνουτζάκης, Πανεπιστήμιο Κρήτης

Στο παρόν άρθρο περιγράφονται και συζητούνται η γενετική αιτιολογία, τα κλινικά χαρακτηριστικά, οι γνωστικές ικανότητες και μειονεξίες καθώς και οι ασυνήθιστες γλωσσικές ικανότητες του συνδρόμου Williams. Το σύνδρομο είναι μια σπάνια νευροαναπτυξιακή διαταραχή που χαρακτηρίζεται από έναν ιδιαίτερο τύπο νοητικής μειονεξίας ενώ ταυτόχρονα η γλωσσική ικανότητα φαίνεται να είναι σχετικά διατηρημένη. Αρχικά, η μελέτη της μοναδικής αυτής νευροψυχολογικής εικόνας θεωρήθηκε ότι μπορεί να συμβάλλει στην πρόοδο της κατανόησης της σχέσης γνωστικού και γλωσσικού συστήματος. Νεότερα ευρήματα όμως μετριάζουν τον αρχικό ενθουσιασμό χωρίς να αναιρούν τη βασική πρόκληση που θέτει η προοπτική κατανόησης του συνδρόμου αυτού.

### ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η σύγχρονη αναπτυξιακή ψυχοπαθολογία εξακολουθεί να αντιμετωπίζει τις γνωστές προκλήσεις του αυτισμού, του συνδρόμου Down, του συνδρόμου Rett, της παιδικής σχιζοφρένειας και άλλων κλινικών διαταραχών, από τη βρεφική μέχρι την εφηβική ηλικία άλλοτε με επιτυχία κι άλλοτε όχι. Παρά τα γνωστά κενά της γνώσης, κατά την τελευταία δεκαετία παρατηρείται μια συσώρευση ερευνητικών δεδομένων που, όταν δεν είναι αντικρουόμενα, κάνουν πιο σαφή την αιτιολογία, την κλινική εικόνα, την αναπτυξιακή πορεία των διαταραχών στον οντογενετικό χρόνο, και ενισχύουν τις ελπίδες για καλύτερη πρόγνωση και αντιμετώπιση (Hobson, 1993; Lewis & Collis,

1997; Maratos, 1996; Marschark & Clark, 1993; Sacks, Kekelis & Gayford-Ross, 1997; Stemmer & Whitaker, 1998; Trevarthen, Aitken, Papoudi & Robarts, 1996; Warren, 1994; Wenar, 1994).

Τις δύο τελευταίες δεκαετίες, το ενδιαφέρον αρκετών ερευνητών έχει εστιαστεί στο σύνδρομο Williams, μια σπάνια γενετική διαταραχή (1 άτομο στις 25.000-50.000 γεννήσεις, Temple, 1997), η οποία σχετίζεται με τη συνύπαρξη μιας νοητικής μειονεξίας με μια παράδοξα ανεπτυγμένη γλωσσική ικανότητα, που χαρακτηρίζεται από μια συντακτικά άπογη ομιλία, με συχνή παρουσία σύνθετων γραμματικών δομών, πλούσιου λεξιλογίου και ιδιαίτερα ευρηματικών αφηγήσεων (Bellugi, Lichtenberger, Mills,

Galaburda, Korenberg, 1999). Η εμφανής αυτή αποσύνδεση των γλωσσικών από τις γνωστικές λειτουργίες αρχικά θεωρήθηκε ως μια σοβαρή ευκαιρία να διαλευκανθεί επιτέλους η σχέση γλωσσικού και γνωστικού συστήματος, η σχέση γλώσσας και σκέψης. Για λόγους χώρου, αναφέρουμε συνοπτικά ορισμένες σχετικές υποθέσεις και θεωρίες, σύμφωνα με τις οποίες: η σκέψη εξαρτάται από τη γλώσσα (Sapir και Whorf), η σκέψη είναι γλώσσα (Watson), η σκέψη συμπίπτει με την πράξη και η γλώσσα είναι παράγωγο μίμησης και βασίζεται στη γονεϊκή επιλεκτική ενίσχυση (Skinner), η γλώσσα εξαρτάται από την σκέψη (Piaget), η γλώσσα και η σκέψη έχουν ανεξάρτητες ρίζες γένεσης και πριν τα τρία περίπου χρόνια οι αναπτυξιακές τροχιές τους δεν συμπίπτουν (Vygotsky), η δομή της γλώσσας (φωνολογία, μορφολογία, συντακτικό) συνιστά μια εξειδικευμένη βιολογική ικανότητα, με την καθολική γραμματική ενσωματωμένη εξαρχής στον εγκέφαλο (Chomsky), η έμφυτη γλώσσα της σκέψης συνιστά το υπολογιστικής φύσης μέσο των γνωστικών διαδικασιών (Fodor), η γλώσσα και η σκέψη αναδύονται και αναπτύσσονται στα πλαίσια της διυποκειμενικής επικοινωνίας γονέα-βρέφους (Trevvarthen), και διάφορες άλλες ενδιαφέρουσες σύγχρονες νευροψυχολογικές και ψυχολογικές θεωρίες (βλ. σχ. Fisher, 1980; Fodor, 1975; Kandel, Schwartz & Jessell, 1995; Pinker & Prince, 1991; Radford, 1980; Skinner, 1989; Stemmer & Whitaker, 1998; Trevvarthen 1990). Οι πιο πρόσφατες έρευνες ωστόσο αποκαλύπτουν, ότι υπάρχουν νησίδες μειονεξίας ακόμη και στις αμιγώς λεκτικές λειτουργίες των ατόμων με το σύνδρομο Williams. Έτσι από τη στιγμή που έγινε φανερό ότι το σύνδρομο Williams δεν έχει πλήρως ή επαρκώς ερευ-

νηθεί και κατανοηθεί, ο στόχος της απάντησης του κρίσιμου ερωτήματος των σχέσεων σκέψης και γλώσσας, μέσω του συνδρόμου, μπήκε σε δεύτερη μοίρα.

Στο πρώτο μέρος της παρούσας εργασίας γίνεται μια ιστορική αναδρομή στην αναγνώριση του συνδρόμου και συζητούνται η γενετική βάση και η συμπτωματολογία του. Στη συνέχεια περιγράφονται τα κυριότερα χαρακτηριστικά που συνθέτουν την ασυνήθιστη γνωστική και γλωσσική εικόνα του συνδρόμου, όπως διαφαίνεται μέσα από το πρίσμα των πιο πρόσφατων ερευνών. Τέλος, συζητούνται τα όρια της σύγχρονης γνώσης και οι λόγοι που καθιστούν το σύνδρομο Williams μια συνεχή πρόκληση για τους ερευνητές στην ψυχολογία, την αναπτυξιακή ψυχοπαθολογία, τη γλωσσολογία, τις νευροεπιστήμες, την παιδιατρική, την παιδοψυχιατρική και άλλους επιστημονικούς κλάδους.

### **Νευροβιολογική βάση και κλινικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου**

Το σύνδρομο αναγνωρίστηκε έπειτα από μία μελέτη του καρδιολόγου Williams και των συνεργατών του (Williams, Barratt-Boyes & Lowe, 1961), οι οποίοι παρατήρησαν ότι ορισμένοι από τους ασθενείς που πάσχουν από υπερβαλβιδική στένωση της αορτής εμφανίζουν παράλληλα μια σειρά χαρακτηριστικών, όπως για παράδειγμα ανωμαλίες του προσώπου και νοητική ανεπάρκεια. Οι ερευνητές κατέληξαν στο συμπέρασμα, ότι η ταυτόχρονη παρουσία της σπάνιας αυτής καρδιακής ανωμαλίας και της νοητικής καθυστέρησης, θα μπορούσε να είναι ένα μη αναγνωρισμένο ως τότε σύνδρομο.

Μια πρώτη προσπάθεια περιγραφής του συνδρόμου είχε ήδη γίνει από την δεκαετία του 1950. Ωστόσο, η πολυμορφία των κλινικών του χαρακτηριστικών οδήγησε τους μελετητές στον εντοπισμό δύο διαφορετικών όψεων της διαταραχής: την υπερβαλβιδική αορτική στένωση (Sissman, Neill, Spencer & Taussig, 1959) και την ιδιοπαθή βρεφική *υπερασβεστιαμία* (Fanconi, Girardet, Schlesinger, Butler & Black, 1952). Σύμφωνα με τους Morris et al., (1993), οι Black και Bonham-Carter (1963) συσχέτισαν την χαρακτηριστική εμφάνιση του προσώπου με τα υψηλά επίπεδα ασβεστίου στο αίμα, και πρώτοι σημείωσαν τις ομοιότητες στην εμφάνιση ανάμεσα στα «δύο αυτά σύνδρομα». Λίγο αργότερα, ο Beuren (1972) παρουσίασε στοιχεία που αποδείκνυαν ότι η υπερβαλβιδική στένωση της αορτής και η ιδιοπαθής υπερασβεστιαμία είναι φαινοτυπικά χαρακτηριστικά του ίδιου συνδρόμου. Λόγω της συνεισφοράς του αυτής μια εναλλακτική ονομασία του συνδρόμου που είχε επικρατήσει παλαιότερα στην Ευρώπη ήταν «Σύνδρομο Williams-Beuren».

Οι μελέτες περιπτώσεων μονοζυγωτικών διδύμων με το σύνδρομο Williams οδήγησαν στην υπόθεση ότι η διαταραχή μπορεί να έχει γενετική βάση (Murphy, Greenberg, Wilson, Hughes, & Di Liberti, 1990; Pankau, Gosch, Simeoni, & Wessel, 1993). Λίγο αργότερα έγινε γνωστό, ότι το σύνδρομο είναι αποτέλεσμα απώλειας τμήματος του χρωμοσώματος 7 (7q11.23). Το ελλείπον τμήμα του χρωμοσώματος αυτού, μεταξύ άλλων, περιλαμβάνει το κρίσιμο γονίδιο που ευθύνεται για την παραγωγή της ελαστίνης (ELN) και άλλα περίπου 20 γειτονικά γονίδια, ανάμεσα τους κι ένα άλλο κρίσιμο γονίδιο, το LIMK 1, που ευ-

θύνεται για την παραγωγή μιας συγκεκριμένης κινάσης (LIM-kinase1) (Ewart, Morris, Atkinson, Jin, Sternes, Spallone, Dean Stock, Leppert, & Keating, 1993; Morris, Thomas & Greenberg, 1993; Frangiskakis, Ewart, Morris, Mervis, Bertrand, Robinson, Klein, Ensing, Everett, Green, Proschel, Gutowski, Noble, Atkinson, Odelberg & Keating, 1996). Η διαπίστωση αυτή γρήγορα οδήγησε στην παραγωγή ενός γενετικού δείκτη για την αναγνώριση του συνδρόμου (Lowery, Morris, Ewart, Brothman, Zhu, Leonard, Carey, Keating & Brothman, 1995).

Στην πλειοψηφία των περιπτώσεων, η χρωμοσωματική απώλεια οφείλεται είτε σε μια νέα, ξαφνική μετάλλαξη είτε στην κληρονομική μεταβίβαση του συνδρόμου στον απόγονο από τον γονέα που πάσχει από το σύνδρομο (Ewart et al., 1993, Morris et al., 1993; Sarkari, Tan & Molfese, 1998). Η απώλεια του γονιδίου που ελέγχει την ελασίνη (μια δομική πρωτεΐνη, κύριο συστατικό του ελαστικού συνδετικού ιστού) ευθύνεται για τις ανωμαλίες που παρατηρούνται στον συνδετικό ιστό (π.χ. βουβωνοκήλη, εκκολπώματα του εντέρου, μαλακό και χαλαρό δέρμα), καθώς και για τις καρδιοαγγειακές παθήσεις των ατόμων με το σύνδρομο Williams. Εκτός από την υπερβαλβιδική αορτική στένωση, έχουν ακόμη αναφερθεί στένωση των στεφανιαίων και πνευμονικών αγγείων και υπέρταση. Αντίθετα, το γονίδιο που ελέγχει την κινάση LIMK 1 σχετίζεται περισσότερο με την γνωστική ανάπτυξη στον άνθρωπο, και πιθανόν ευθύνεται για την ανεπάρκεια στις οπτικο-χωρικές ανακατασκευαστικές ικανότητες (Frangiskakis et al., 1996; Kandel, et al. 1995).

Πιο πρόσφατες έρευνες, οι οποίες συ-

μπλήρωσαν την αρχική διάγνωση του συνδρόμου Williams με περισσότερο λεπτομερείς περιγραφές του φαινοτύπου, έδειξαν επιπλέον τα ακόλουθα χαρακτηριστικά: παράδοξη εμφάνιση προσώπου ή πρόσωπο που μοιάζει με το πρόσωπο των ξωτικών (στενό πρόσωπο με φαρδύ μέτωπο, υποπλασία των ζυγωματικών οστών, μικρή μύτη, γεμάτα χείλη, μικροδοντία, υποπλασία του σμάλτου, τερηδόνα, φαρδύ στόμα και μικρό σαγόني) (Jones & Smith, 1975; Sarkari, et al. 1998), αστεροειδής σχηματισμός της ίριδας (Preus, 1975), ανωμαλίες στον μεταβολισμό του ασβεστίου και της καλσιτονίνης (Culler, Jones & Deftos, 1985), οφθαλμολογικές διαταραχές (με συχνότερο τον στραβισμό) (Winter, Pankau, Amm, Gosch, & Wessel, 1996), αναπτυξιακές ανωμαλίες (διαταραχές στην ομαλή αύξηση του βάρους και του ύψους κυρίως κατά τα πρώτα χρόνια της ζωής, πρόωμη είσοδο στην εφηβεία και μικρό ανάστημα, Pankau, Partsch, Cosch, Opperman & Wessel, 1992), δυσκολίες στην κίνηση (Burn, 1986), υπερευαίσθησία στους ήχους (Martin, Snodgrass & Cohen, 1984) και γαστρεντερικά προβλήματα (Hughes, Levine, Morley, Gosnell, & Silvis, 1984). Στο 90% των περιπτώσεων με το σύνδρομο Williams έχει μέχρι στιγμής παρατηρηθεί σε άρρενες (Sarkari et al., 1998).

### **Γνωστικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Williams**

Στο παρόν κεφάλαιο, θα περιγραφούν ορισμένες όψεις της γνωστικής υστέρησης (ο γενικός δείκτης νοημοσύνης, οι μαθησιακές δυσκολίες, η οπτικό-χωρική αντίληψη, η δεξιότητα της αναγνώρισης προσώπων) κα-

θώς και ορισμένα άλλα χαρακτηριστικά της συμπεριφοράς των ατόμων με το σύνδρομο Williams.

Η αρχή της διεπιστημονικής προσπάθειας για την περιγραφή και την κατανόηση των γνωστικών και αναπτυξιακών δεικτών της διαταραχής έγινε όταν η Ursula Bellugi, του Ινστιτούτου Βιολογικών Ερευνών Salk στην Καλιφόρνια, έλαβε ένα τηλεφώνημα από την μητέρα ενός παιδιού με νοητική καθυστέρηση, η οποία ισχυρίστηκε ότι η περίπτωση της κόρης της πιθανόν να παρουσίαζε θεωρητικό ενδιαφέρον για τους ερευνητές. Η 13χρονη Crystal, όπως έγινε γνωστό το κορίτσι αυτό, είχε ικανότητες γραφής και ανάγνωσης αντίστοιχες ενός μαθητή πρώτης δημοτικού, Δείκτη Νοημοσύνης 50, *αλλά μπορούσε να συζητά με αξιοσημείωτη άνεση* (Pinker, 1991; Lenhoff, Wang, Greenberg & Bellugi, 1997).

*Νοητική υστέρηση και μαθησιακές δυσκολίες.* Ο Γενικός Δείκτης Νοημοσύνης των ατόμων με το σύνδρομο Williams ποικίλει και κυμαίνεται από 40 έως 100, με μέσο όρο περίπου 60. Ακόμη, συχνά παρουσιάζεται η διαταραχή της ελλειμματικής προσοχής, ενώ οι ικανότητες γραφής και ανάγνωσης είναι πολύ περιορισμένες, και δεν παρουσιάζουν σημαντικές βελτιώσεις με το πέρασμα του χρόνου. Οι αριθμητικές ικανότητες, κατά την παιδική ηλικία, την εφηβική ηλικία και την ενήλικη ζωή, είναι επίσης ιδιαίτερα επιβαρημένες. Όμως, κι αυτό είναι ενδιαφέρον, από τον 24<sup>ο</sup>-36<sup>ο</sup> μήνα η αριθμητική ικανότητα είναι εξίσου καλή με την αντίστοιχη των φυσιολογικών παιδιών. (Bellugi, Marks, Bihle & Sabo, 1988; Bellugi, et al., 1999; Ewart, et al., 1993; Lehnoff, et al., 1997; Morris, Demsey, Leonard, Dilts, & Blackburn, 1988; Patterson, Brown, Gsodl, Johnson &

Karmiloff-Smith, 1999; Temple, 1997; Udwin, Davies & Howlin, 1996; Udwin, Yule & Martin, 1987).

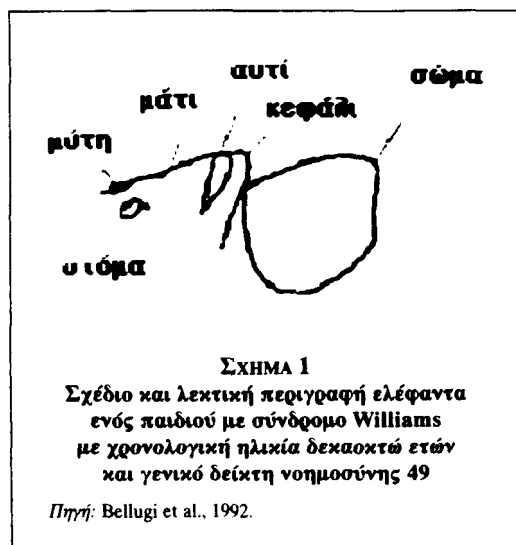
**Οπτικό-χωρική αντίληψη.** Σχετικές έρευνες έχουν δείξει σοβαρές γνωστικές ελλείψεις των παιδιών με το σύνδρομο Williams σε μια σειρά δεξιότητες, οι κυριότερες από τις οποίες είναι η ανακατασκευή του χώρου, ο προσανατολισμός στο χώρο, η αντιγραφή γεωμετρικών σχημάτων και η ιχνογράφηση (Bellugi, et al., 1988, Bihrlle, Bellugi, Delis & Marks, 1988, Bellugi, Wang & Jernigan, 1994).

Όπως φαίνεται στο Σχήμα 1, ενδεικτική είναι η τάση των παιδιών με το σύνδρομο Williams να μιλούνε συνεχώς ενώ ιχνογραφούν, κάτι που αποδίδεται στην παρεμβολή των γλωσσικών δεξιοτήτων τους, οι οποίες υπερέχουν έναντι των περιορισμένων ικανοτήτων σχεδιασμού (Bellugi, Bihrlle, Neville, Doherty & Jernigan, 1991) (βλ. Σχήμα 1). Σύμφωνα με τη λεκτική περιγραφή του παιδιού «Τι είναι ο ελέφαντας; Είναι ένα από τα ζώα. Και τι κάνει ο ελέφα-

ντας; ζει στη ζούγκλα. Μπορεί να ζει όμως και σε ένα ζωολογικό κήπο. Και τι έχει ο ελέφαντας; έχει μακριά γκριζα αυτιά, αυτιά σαν βεντάλιες, αυτιά που ανεμίζουν στον αέρα. Έχει μια μακριά προβοσκίδα η οποία μπορεί να μαζέψει γρασίδι, να μαζέψει σανό... Εάν έχουν κακή διάθεση μπορεί να γίνουν φοβεροί. Εάν ένας ελέφαντας θυμώσει, θα μπορούσε να κλωτσήσει, θα μπορούσε να επιτεθεί. Μερικές φορές οι ελέφαντες μπορούν να επιτεθούν. Έχουν μακριές προβοσκίδες. Δεν θα ήθελες έναν ελέφαντα ως κατοικίδιο. Θα ήθελες μια γάτα, ένα σκύλο ή ένα πουλί...».

Οι δυσκολίες των παιδιών με το σύνδρομο Williams στην αντίληψη του χώρου είναι ιδιαίτερα έντονες στην απόδοση της συνολικής μορφής κατά το ιχνογράφημα, σε αντίθεση με την δυνατότητα επικέντρωσης τους στις εσωτερικές λεπτομέρειες. Η «ιδιομορφία» αυτή έχει ως αποτέλεσμα τα ιχνογραφήματα των παιδιών με το σύνδρομο Williams να χαρακτηρίζονται από έλλειψη συνοχής, καθώς τα επιμέρους στοιχεία τείνουν να παρατίθενται ανεξάρτητα από τη συνολική μορφή ή το αντικείμενο. Αντίθετα, τα ιχνογραφήματα παιδιών με το σύνδρομο Down συχνά αναπαριστούν μια απλοϊκή κεντρική μορφή χωρίς εσωτερικές λεπτομέρειες. Όταν ζητείται η αναπαραγωγή ενός σχήματος που τα επιμέρους στοιχεία του είναι διαφορετικά σχήματα (π.χ. ένα σίγμα φτιαγμένο από μικρά χι), τα παιδιά με το σύνδρομο Williams αναπαριστούν τα επιμέρους σχήματα σε άτακτους σχηματισμούς (π.χ. μια σειρά με χι), ενώ τα παιδιά με το σύνδρομο Down, αποδίδουν μόνο την κύρια μορφή (π.χ. το κεφαλαίο Σίγμα) (Bellugi et al., 1988, 1994, 1999; Bihrlle et al., 1989; Temple, 1997

Αρκετοί συγγραφείς υπέθεσαν ότι η πα-



ραπάνω «ιδιομορφία» συνιστά απόκλιση στον τρόπο αντίληψης του χώρου. Όμως σύμφωνα με τους Mervis, Robinson και Pani (1999), οι Bertrand, Mervis και Eisenberg (1997) βρήκαν, ότι τα φυσιολογικά νήπια ηλικίας 4 και 5 χρόνων όταν ιχνογραφούν (π.χ. ένα ποδήλατο) ζωγραφίζουν τα επιμέρους στοιχεία και με το πέρας της ηλικίας αρχίζουν να ζωγραφίζουν ολόκληρο το αντικείμενο. Αντίστοιχες διαχρονικές μελέτες πάνω στο ιχνογράφημα των παιδιών με το σύνδρομο Williams βρήκαν, ότι καθώς μεγαλώνουν τα παιδιά, τα επιμέρους στοιχεία αρχίζουν να απαρτιώνονται σε ένα συνεκτικό όλο. Βρέθηκε ακόμη ότι τα παιδιά έκαναν διπλάσια λάθη στην απεικόνιση του όλου συγκριτικά με τους ενήλικες που έπασχαν από το ίδιο σύνδρομο. Τα ευρήματα αυτά οδήγησαν τους ερευνητές να συμπεράνουν ότι «η ολιστική αντιληπτική διαδικασία των ατόμων με το σύνδρομο Williams είναι στο σύνολό της ομαλή» (Mervis, Robinson & Pani, 1999, σελ. 1224). Δηλαδή, αντί της απόκλισης, αυτό που υποστηρίζεται είναι, ότι πρόκειται για μια αργοπορημένη αναπτυξιακή διαδικασία αντίληψης του χώρου, αφού τα βήματα που κάνουν τα φυσιολογικά παιδιά από τα 4 έως τα 8 χρόνια τα παιδιά με το σύνδρομο Williams πιθανόν να τα κάνουν από τα 9 έως τα 12 χρόνια (ό.π. σελ. 1225, σχ. 2). Σύμφωνα με τους ίδιους συγγραφείς, σύγχρονες σχετικές έρευνες δείχνουν, αφενός την ύπαρξη ατομικών διαφορών στις γνωστικές και γλωσσικές επιδόσεις των ατόμων με το σύνδρομο Williams, κι αφετέρου, ότι η ικανότητα της οπτικο-χωρικής αντίληψης σχετίζεται με το επίπεδο της λεκτικής ικανότητας: όσο καλύτερο είναι το λεξιλόγιο των παιδιών τόσο καλύτερη είναι η επίδοσή τους στις δοκιμασίες της αντίλη-

ψης του χώρου (ό.π. σελ. 1225). Τα δύο συστήματα φαίνεται ότι δεν είναι τόσο αποσυνδεδεμένα όσο οι αρχικές υποθέσεις προέβλεπαν.

*Αναγνώριση προσώπων.* Η ικανότητα επεξεργασίας και αναγνώρισης φωτογραφιών προσώπων από παιδιά με το σύνδρομο Williams είναι ανεπτυγμένη κι έρχεται σε αντίθεση με τις αναπτυξιακές δυσκολίες τους στην οπτικο-χωρική αντίληψη. Σύμφωνα με τους περισσότερους ερευνητές, η επίδοση των παιδιών αυτών, όταν τούς ζητείται η αναγνώριση ενός άγνωστου προσώπου, το οποίο έχει φωτογραφηθεί σε διαφορετικές συνθήκες φωτισμού και προσανατολισμού, είναι εξαιρετικά καλή. Τα αποτελέσματα αυτά αποκτούν ξεχωριστή σημασία αν συγκριθούν με την πολύ χαμηλή επίδοση των ίδιων υποκειμένων όταν ζητούμενο είναι η αναγνώριση του προσανατολισμού ευθειών. Στις παραπάνω δοκιμασίες τα πρόσωπα στις φωτογραφίες δεν ήταν αντεστραμμένα (Udwin & Yule, 1991, Bellugi et al., 1988, 1994, 1999). Πιο συστηματικές μελέτες αναγνώρισης αντεστραμμένων προσώπων έδειξαν, ότι τα παιδιά με το σύνδρομο Williams εξακολουθούσαν να έχουν το ίδιο καλές επιδόσεις όπως και στη δοκιμασία με το μη αντεστραμμένο πρόσωπο. Είχαν επίσης καλύτερες επιδόσεις από την ομάδα ελέγχου των φυσιολογικών παιδιών, η απόδοση των οποίων, ήδη από τη βρεφική ηλικία, είναι μειωμένη στη δοκιμασία των αντεστραμμένων προσώπων. Η ανάλυση έδειξε, ότι τα παιδιά με το σύνδρομο Williams βάσιζαν την αναγνώριση των αντεστραμμένων προσώπων στα μεμονωμένα, επιμέρους στοιχεία παρά στη γενική μορφή των προσώπων. Αν και ο τρόπος επεξεργασίας της οπτικής πληροφορίας χαρακτηρίστηκε ως

ιδιάζων, αποκλίνων και διαφορετικός από τον αντίστοιχο των φυσιολογικών παιδιών (Karmiloff-Smith, Grant, Berthoud, Davies, Howlin & Undwin, 1997; Deruelle, Mancini, Livet, Casse-Perrot & De Schonen, 1999), μένει ακόμη να ερευνηθεί αν αυτός ο τρόπος διατηρείται ή αλλάζει όσο τα παιδιά μεγαλώνουν.

**Άλλα χαρακτηριστικά.** Δεν είναι σπάνια η ύπαρξη κάποιου μουσικού ταλέντου στα παιδιά με το σύνδρομο Williams. Το χαρακτηριστικό αυτό, σε συνδυασμό με την δεινότητα τους στην αφήγηση και την χαρακτηριστική εμφάνιση του προσώπου, οδήγησαν στην υπόθεση, ότι τα άτομα με το σύνδρομο Williams πιθανόν να είχαν εμπνεύσει τις μυθικές φιγούρες των ξωτικών (βλ. Εικόνα 1) (Lenhoff et al., 1997). Επίσης συχνά παρατηρείται μια τάση για εξωστρέφεια, κοινωνικότητα και, σε μικρή ηλικία, έλλειψη φόβου προς τα άγνωστα πρόσωπα (Bellugi et al., 1988, 1991). Κατά τη βρεφική ηλικία παρατηρείται επίσης ανησυχία, δυσκολίες στη λήψη τροφής και γενικά δυσκολίες στην ανάπτυξη (Sarkari et al. 1998).

### Γλωσσικά χαρακτηριστικά

Στο παρελθόν είχε υποστηριχθεί ότι η λεκτική ικανότητα των παιδιών με το σύνδρομο Williams είναι ανέπαφη και ανεπτυγμένη σχεδόν σε φυσιολογικό βαθμό (Bellugi et al., 1988; Bellugi, Bihrlé, Jernigan, Trauner, & Doherty 1990; Bellugi et al., 1991). Ωστόσο, τα νέα ευρήματα αποκαλύπτουν χαρακτηριστικές ελλείψεις όχι μόνο στις γνωστικές αλλά και στις αμιγώς λεκτικές λειτουργίες. Πάντως, η εικόνα που σκιαγραφείται από την τρέχουσα έρευνα, ως προς τον ακριβή προσδιορισμό συγκεκριμένων λεκτικών δεξιοτήτων και ελλειμμάτων, δεν είναι ακόμη πλήρης. Τα τελευταία χρόνια έχουν μελετηθεί πολλές και διαφορετικές όψεις του λόγου των παιδιών αυτών, μέσω διαφορετικών ερευνητικών μεθοδολογιών και θεωρητικών προσεγγίσεων, προσπάθειες που συχνά καταλήγουν σε αντιφατικά αποτελέσματα και συμπεράσματα.

**Γλωσσική ανάπτυξη.** Στα πρώτα στάδια της γλωσσικής ανάπτυξης των παιδιών με το σύνδρομο Williams, η λεκτική υπέροχη



Εικόνα 1. Παιδιά με το σύνδρομο Williams και αναπαράσταση ξωτικού.

Πηγή: Lenhoff, et al., 1997.

που παρατηρείται σε μεγαλύτερες ηλικίες, είναι απύσχα. Αντίθετα, στην αρχή παρατηρείται γλωσσική καθυστέρηση (Paterson, et al., 1999). Οι Thal, Bates & Bellugi (1989) βρήκαν χαμηλή ικανότητα απόκτησης ενεργητικού λεξιλογίου και σχετικά ελλειμματική κατανόηση του λόγου σε σύγκριση με φυσιολογικά παιδιά της ίδιας χρονολογικής ηλικίας. Ακόμη, όπως θα δούμε παρακάτω, έχει αναφερθεί υψηλή συχνότητα σε ασυνήθιστα λάθη της γραμματικής, όπως λάθη στη χρήση των γενών και των χρόνων των ρημάτων που αναφέρονται στο παρελθόν (Capirci, Sabbadini & Volterra, 1996).

*Προφορικός Λόγος.* Ένας όρος που χρησιμοποιήθηκε αρχικά για να περιγράψει τις ιδιαιτερότητες του λόγου των παιδιών με το σύνδρομο Williams ήταν «λόγος του κοκτέιλ πάρτι» (Tew, 1979). Αιτία ήταν η συχνή χρήση στερεότυπων φράσεων, η εκφραστικότητα και η άνεση στο λόγο. Κατά τους Udwin και Yule (1990), ένα ποσοστό 40% των ατόμων με το σύνδρομο Williams είναι ασυνήθιστα ομιλητικό, κάνει χρήση πλούσιων εκφραστικών μέσων με σκοπό την επικοινωνία με τους άλλους και την έκφραση προσωπικών εκτιμήσεων και απόψεων. Η Bellugi και οι συνεργάτες της έχουν ακόμη παρατηρήσει αυξημένες ικανότητες στην λεπτομερειακή και ακριβή περιγραφή αντικειμένων και στην αφήγηση ιστοριών. Επιπλέον έχει βρεθεί ότι η εκφραστικότητα στην προσωπία και στις αφηγηματικές τεχνικές των ατόμων Williams (π.χ. χρωματισμός του λόγου και συχνότητα προτάσεων με επιφωνήματα) υπερέχει ακόμη και έναντι φυσιολογικών ατόμων με συγκρίσιμη χρονολογική ηλικία. Γενικά, έχει βρεθεί ότι τα άτομα με το σύνδρομο Williams έχουν πολύ καλύτερες επιδόσεις

σε δοκιμασίες γλωσσικών δεξιοτήτων συγκριτικά με τη μέση επίδοση πληθυσμών με παρόμοια επίπεδα νοητικής μειονεξίας (Bellugi et al., 1988, 1990, 1994, 1999; Bellugi & Wang, 1996; Bihle et al., 1989).

*Λεκτικές δεξιότητες.* Από τις αρχικές έρευνες, στο λόγο των παιδιών με το σύνδρομο Williams, επισημάνθηκαν οι καλά διατηρημένες λεκτικές τους δεξιότητες και κυρίως η συχνή χρήση λέξεων που είχαν μικρή πιθανότητα εμφάνισης στο λόγο των φυσιολογικών παιδιών. Μάλιστα η επίδοσή τους στη χρήση σπάνιων λέξεων ήταν πολύ περισσότερη από ό,τι αναμενόταν με βάση τη νοητική τους ηλικία. Όταν τους ζητήθηκε να αναφέρουν, μέσα σε ένα λεπτό, όσο πιο πολλά ουσιαστικά μιας συγκεκριμένης κατηγορίας μπορούσαν (π.χ. ζώα), ο αριθμός των απαντήσεών τους κρίθηκε φυσιολογικός για την ηλικία τους. Όμως το είδος των απαντήσεων που έδωσαν ήταν παράξενο, καθώς ανέφεραν λέξεις με πολύ χαμηλή πιθανότητα εμφάνισης, π.χ. ως παραδείγματα ζώων ανέφεραν τον δεινόσαυρο, το βόδι του Θιβέτ / Ινδιών, κλπ. Στην αρχή, η γλωσσική αυτή συμπεριφορά κρίθηκε αποκλίνουσα και σηματοδοτούσα μια ιδιόρρυθμη λεξιλογική και σημασιολογική οργάνωση (Bellugi et al., 1988, 1991, 1994). Παρά τα αντιφατικά αποτελέσματα των μελετών που ακολούθησαν πάνω σ' αυτό το κρίσιμο θέμα, οι σχετικές νευροψυχολογικές μελέτες ενίσχυσαν την υπόθεση της αποκλίνουσας επεξεργασίας των λεκτικών πληροφοριών από τα παιδιά με το σύνδρομο Williams, καθώς και την τάση τους να χρησιμοποιούν σπάνιες λέξεις (Neville, Mills & Bellugi 1994). Άλλοι ερευνητές όμως ισχυρίζονται, ότι αυτή η ιδιαιτερότητα δεν σημαίνει απαραίτητα, ότι η ίδια η οργάνωση του εννοιολογικού συστήματος

των παιδιών με το σύνδρομο Williams είναι αποκλίνουσα (Tyler, Karmiloff-Smith, Voice, Stevens, Grant, Udwin, Davies, & Howlin, 1997).

**Σύνταξη και μορφολογία.** Μελέτες ανά-λυσης του προφορικού λόγου των ατόμων με το σύνδρομο Williams έδειξαν ότι οι προτάσεις τους έχουν ορθή και πλούσια συντακτική δομή. Σε αντίθεση με τις αναλύσεις του προφορικού λόγου των ατόμων με το σύνδρομο Down, ο λόγος των ατόμων με το σύνδρομο Williams περιλαμβάνει πολύ-πλοκες γραμματικές δομές, όπως παθητική φωνή, υποθετικές προτάσεις κι αναφορικές-παρενθετικές προτάσεις (Bellugi et al., 1988, 1990, 1991, 1994; Wang & Bellugi, 1993). Όμως, σε άλλες μελέτες, οι οποίες κατέφυγαν σε λεπτότερους πειραματικούς χειρισμούς, βρέθηκαν ελλείψεις στη χρήση των γραμματικών και συντακτικών κανόνων, όπως λάθη στη σωστή σειρά των λέξεων, στη χρήση των προθέσεων, των αντωνυμιών και των συνδέσμων καθώς και δυσκολίες στην ορθή χρήση του αρσενικού και θηλυκού γένους (Karmiloff-Smith, et al., 1997; Rubba & Klima, 1991; Volterra, Capirci, Pezzini, Sabbadini & Vicari 1996). Και για να επιβεβαιωθεί η παράδοξη εικόνα, άλλες γλωσσολογικές μελέτες έδειξαν ότι οι μορφοσυντακτικοί κανόνες στα άτομα με το σύνδρομο Williams λειτουργούν με ακρίβεια σε αντίθεση με τη δυσλειτουργικότητα του συστήματος της λεκτικής τους μνήμης (Bromberg, Ullman, Marcus, Kelly & Coppola, 1994; Clahsen & Almazan, 1998).

## Συζήτηση

Συνοπτικά, η κλινική εικόνα του σπάνιου νευροαναπτυξιακού συνδρόμου Williams

χαρακτηρίζεται από εγγενείς καρδιοαγγειακές παθήσεις, διαταραχές στον μεταβολισμό του ασβεστίου, στενό πρόσωπο με φαρδύ μέτωπο, μικρή μύτη, φαρδύ στόμα και μικρό σαγόι, ανωμαλίες στην ανάπτυξη με πρόωμη είσοδο στην εφηβεία και μικρό ανάστημα, δυσκολίες στην κίνηση και μεγάλη ευαισθησία στους ήχους. Το σύνδρομο φαίνεται να οφείλεται σε απώλεια τμήματος του χρωματοσώματος 7.

Βασικά γνωστικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου είναι η σοβαρή έως ήπια νοητική υστέρηση, η ελλειμματική προσοχή, οι περιορισμένες ικανότητες ανάγνωσης και γραφής, η περιορισμένη αριθμητική ικανότητα μετά τη βρεφική ηλικία, ο προβληματικός προσανατολισμός στο χώρο, οι δυσκολίες στην αντιγραφή γεωμετρικών σχημάτων και οι δυσκολίες στο ιχνογράφημα, η φτωχή παραγωγή του οποίου συνοδεύεται από πλούσιες περιγραφές. Η ικανότητα αντίληψης του χώρου θεωρείται από ορισμένους ερευνητές ως αποκλίνουσα, επειδή τα επιμέρους στοιχεία επικρατούν της αντίληψης του όλου κι από άλλους ερευνητές ως μια ικανότητα με αργοπορημένη αναπτυξιακή πορεία. Υπάρχει επίσης μαρτυρία ότι η ικανότητα αντίληψης του χώρου επηρεάζεται από το επίπεδο του λεξιλογίου των παιδιών με το σύνδρομο Williams. Η ικανότητα αναγνώρισης προσώπων φαίνεται ότι είναι καλά διατηρημένη, παρόλο που δεν έχει ακόμη απαντηθεί το ερώτημα αν είναι οργανωμένη με αποκλίνοντα τρόπο (επίδοση με επικέντρωση στα επιμέρους στοιχεία του προσώπου) ή αν πρόκειται για οργάνωση που στον αναπτυξιακό χρόνο αλλάζει. Σιχνά τα παιδιά με το σύνδρομο Williams είναι εξωστρεφή, κοινωνικά και κάποια αγαπούν τη μουσική.

Στο γλωσσικό επίπεδο, στα παιδιά με το

σύνδρομο Williams, κατά τη βρεφική και νηπιακή ηλικία, παρατηρείται γλωσσική καθυστέρηση. Αργότερα, ένα μικρό ποσοστό των παιδιών με το σύνδρομο Williams είναι ασυνήθιστα ομιλητικά, έχουν ευφράδεια, πλούσια προσωδία, άνεση στην έκφραση, στην αφήγηση, στις λεπτομερειακές περιγραφές και στη χρήση σπάνιων λέξεων. Οι προτάσεις τους έχουν ορθή, πλούσια και πολύπλοκη γραμματική και συντακτική δομή. Κάποιοι ερευνητές έχουν παρατηρήσει ελλείψεις στη χρήση ορισμένων γραμματικών κανόνων ενώ άλλοι έχουν εντοπίσει προβλήματα στο σύστημα της λεκτικής τους μνήμης. Οι γενικές επιδόσεις τους σε δοκιμασίες λεκτικής ικανότητας είναι υψηλότερες από αυτές που αναμένονται να βρεθούν σε πληθυσμούς ατόμων με συγκρίσιμους δείκτες νοητικής καθυστέρησης. Αυτή είναι συνοπτικά η κλινική, γνωστική και γλωσσική εικόνα των ατόμων με το σύνδρομο Williams μέσα από τις τρέχουσες σχετικές έρευνες.

Οι γλωσσικές ικανότητες των ατόμων με το σύνδρομο Williams δεν ήταν αναμενόμενες δεδομένης της νοητικής τους καθυστέρησης. Σ' αυτό έγκειται το παράδοξο του συνδρόμου. Φυσικά υπάρχουν πολλά κενά γνώσης στο βιολογικό, γνωστικό και γλωσσικό επίπεδο, ενώ στο επίπεδο της συναισθηματικής και κοινωνικής ανάπτυξης η σχετική έρευνα είναι ανύπαρκτη. Ο ενθουσιασμός που χαρακτήριζε τις πρώτες ερευνητικές προσπάθειες για την πιθανότητα επίλυσης του προβλήματος των σχέσεων σκέψης και γλώσσας, μέσω του συνδρόμου Williams, έχει υποχωρήσει στις μέρες μας και η τρέχουσα έρευνα, άλλοτε με μονομερή κι άλλοτε με διεπιστημονικό τρόπο, άλλοτε με συγχρονικές κι άλλοτε με διαχρονικές πειραματικές μελέτες, προσπαθεί να

καταλάβει τις ατομικές διαφορές και την πολυμορφία του συνδρόμου, το οποίο, μέχρι στιγμής τουλάχιστον, παραβιάζει το σύνολο των καθιερωμένων νευρο-ψυχο-γλωσσολογικών θεωριών. Η σύγχρονη ερευνητική τάση χαρακτηρίζεται από μελέτες επικεντρωμένες στη συμπεριφορά και στο γενετικό και εγκεφαλικό της υπόστρωμα ενώ οι μελέτες περίπτωσης σπανίζουν.

Στο θεωρητικό επίπεδο, υπάρχουν ενδιαφέροντα σύγχρονα μοντέλα, όμως κανένα μέχρι στιγμής δεν έχει μπορέσει να ερμηνεύσει με επάρκεια τα σχετικά ευρήματα. Χαρακτηριστική είναι η αρχική υπόθεση της Bellugi και των συνεργατών της για το διαχωρισμό γλωσσικού και γνωστικού συστήματος αλλά και η βαθμιαία υπονόμηση της από τη μετέπειτα έρευνα τους. Ενδιαφέρουσα είναι επίσης η 'νευρο-κονστρουκτιβιστική' θεωρία της Karmiloff-Smith και των συνεργατών της, και πιο ειδικά η θέση τους για την διπλή αποσύνδεση, σύμφωνα με την οποία, μια ικανότητα (π.χ. αριθμητική ικανότητα) μπορεί να είναι άθικτη από το σύνδρομο κατά τη βρεφική ηλικία και στη συνέχεια να παρατηρείται διαταραχή/καθυστέρηση/αναστολή της ανάπτυξης της, ενώ μια άλλη ικανότητα, (π.χ. ανάπτυξη λεξιλογίου) να υστερεί κατά τη βρεφική ηλικία και στη συνέχεια να αναπτύσσεται ομαλά (Karmiloff-Smith, 1998; Paterson et al., 1999).

Τέλος, ένα από τα θεωρητικά μοντέλα που έχουν εφαρμογή στην περίπτωση του συνδρόμου Williams προέρχεται από τον χώρο της γλωσσολογίας. Πρόκειται για το μοντέλο του διπλού μηχανισμού και έχει προταθεί από τους Pinker & Prince (1991; Pinker, 1991). Οι ερευνητές αυτοί χρησιμοποίησαν ένα απλό γραμματικό φαινόμενο, τον σχηματισμό του αόριστου χρόνου στην

αγγλική γλώσσα, για να προτείνουν μια θεμελιακή διχοτόμηση του γλωσσικού συστήματος. Διακρίνουν έτσι ανάμεσα σε συμβολικούς υπολογιστικούς μηχανισμούς (π.χ. ο κανόνας που ελέγχει την προσθήκη της σωστής κατάληξης στη ρίζα του ρήματος για το σχηματισμό του αόριστου) και σε ένα σύστημα μνήμης, το οποίο λειτουργεί μέσω συνδέσεων και το οποίο ευθύνεται π.χ. για την απομνημόνευση των αόριστων τύπων των ανώμαλων ρημάτων. Όταν οι ιδιορρυθμίες που χαρακτηρίζουν τη γλώσσα των παιδιών με το σύνδρομο Williams μελετήθηκαν μέσω του μοντέλου αυτού, διαπιστώθηκε ότι δεν φαίνεται να υπάρχουν δυσκολίες στην εφαρμογή των αμιγώς συντακτικών κανόνων (το υπολογιστικό, συμβο-

λικό σύστημα φαίνεται να λειτουργεί κανονικά), ενώ βρέθηκαν δυσκολίες στην κλίση ανώμαλων τύπων (ρήματα, ουσιαστικά, επίθετα), δηλαδή δυσλειτουργία του συνειρμικού μνημονικού συστήματος. Πιο απλά, τα παιδιά με το σύνδρομο Williams τα καταφέρνουν χωρίς δυσκολία στην εφαρμογή των γραμματικών-συντακτικών κανόνων, αλλά όχι στην ανάκληση των εξαιρέσεων των παραπάνω κανόνων (Almazan, 1999; Bromberg et al., 1994; Clahsen & Almazan, 1998; Markomichali, 1999; Μαρκομιχάλη, σε προετοιμασία).

Η έρευνα των επόμενων χρόνων πιθανόν να φέρει στο φως ευρήματα τα οποία θα καταστήσουν το σύνδρομο Williams λιγότερο παράδοξο και προκλητικό.

## ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΚΕΣ ΑΝΑΦΟΡΕΣ

- Almazan M. Syntax and morphology in Williams syndrome. PhD Thesis. University of Essex, 1999.
- Bellugi U., Marks S., Bihrlé A. and Sabo H. Dissociation between language and cognitive functions in Williams syndrome. In D. Bishop & K. Mogford (Eds.), *Language Development in Exceptional Circumstances*. London, Churchill Livingstone, 1988, 177-189.
- Bellugi U., Bihrlé A., Jernigan T., Trauner, D. and Doherty, S. Neuropsychological, neurological and neuroanatomical profile of Williams syndrome. *American Journal of Medical Genetics Supplement*, 1990, 6, 115-125.
- Bellugi U., Bihrlé A., Neville H., Doherty S. and Jernigan T. Language, cognition and brain organization in a neurodevelopmental disorder. In M. Gunnar and C. Nelson, (Eds.), *Developmental Behavioral Neuroscience*, Hillsdale, Erlbaum, 1991, 201-232.
- Bellugi U., Wang P.P., and Jernigan T.L. Williams syndrome: An unusual neuropsychological profile. In S.H. Broman & J. Graham (Eds.), *A typical Cognitive Deficits in Developmental Disorders: Implications for Brain Function*. Hillsdale: Erlbaum, 1994, 23-53.
- Bellugi U. & Wang P.P. Williams syndrome: From cognition to brain to gene. *Encyclopedia of Neuroscience*. Amsterdam, Elsevier, 1996, 1-5.
- Bellugi U., Lichtenberger L., Mills D., Galaburda A. & Korenberg J.R. Bridging cognition, the brain and molecular genetics: Evidence from Williams

- syndrome. *Trends in Neurosciences*, 1999, 22, 197-207.
- Beuren A.J. Supravalvular aortic stenosis: a complex syndrome with or without mental retardation. *Birth Defects Orig. Art. Ser.*, 1972, VIII(5), 45-56.
- Bihrlé A., Bellugi U., Delis D. & Marks, S. Seeing either the forest or the tree: dissociation in visuospatial processing. *Brain and Cognition*, 1989, 11, 37-49.
- Bishop D.V.M. An innate basis for language? *Science*, 1999, 286.
- Bromberg H., Ullman M., Marcus G., Kelly K. and Coppola M. (1994). A dissociation of memory and grammar: Evidence from Williams syndrome. *Paper presented at the 18<sup>th</sup> Annual Boston University Conference on Language Development*, 1994.
- Burn J. Williams syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 1986, 23, 389-395.
- Capirci O., Sabbadini L. & Volterra V. Language development in Williams syndrome: A case study. *Cognitive Neuropsychology*, 1996, 13, 1017-1039.
- Clahsen H. & Almazan M. Syntax and morphology in Williams syndrome. *Cognition*, 1998, 68, 167-198.
- Culler F., Jones K. & Deftos L. Impaired calcitonin secretion in patients with Williams syndrome. *Journal of Pediatrics*, 1985, 107, 720-723.
- Deruelle C., Mancini J., Livet M.O., Casse-Perrot C. & De Schonen, S. Configural and local processing of faces in children with Williams syndrome. *Brain and Cognition*, 1999, 41, 276-298.
- Ewart A.K., Morris C.A., Atkinson D., Jin W., Sternes K., Spallone P., Dean Stock A., Leppert M. and Keating M.T. Hemizygosity at the elastin locus in a developmental disorder, Williams syndrome. *Nature Genetics*, 1993, 5, 11-16.
- Fanconi G., Girardet P., Schlesinger B., Butler N. & Black J.A. Chronische hypercalcaemie, kombiniert mit osteosklerose, hyperazotaemie, minderwuchs und kongenitalen missbildungen. *Helv. Paediat. Acta*, 1952, 7, 314-334.
- Fisher H. Developmental psychology. In J. Radford & E. Govier (eds), *A Textbook of Psychology*, London: Sheldon Press, 1980, 419-448.
- Fodor J.A. *The Language of Thought*. Cambridge, Mass: Harvard University Press, 1975.
- Frangiskakis J.M., Ewart A.K., Morris C.A., Mervis C.B., Bertrand J., Robinson B.F., et. al. Keating M.T. LIM-Kinase 1 hemizygosity implicated in impaired visuospatial constructive cognition. *Cell*, 1996, 86, 59-69.
- Hobson P. *Autism and the Development of Mind*. Hove, Erlbaum, 1999.
- Hughes J.J., Levine A.S., Morley J.E., Gonnell B.A. & Silvis S.E. Intraventricular calcitonin gene-related peptide inhibits gastric acid secretion. *Peptides*, 1984, 5, 665-667.
- Jones K.L. & Smith D.W. The Williams elfin faces syndrome: a new perspective. *Journal of Pediatrics*, 1975, 86, 718-723.
- Kandel E.R., Schwartz J. H. & Jessell T. M. *Νευροεπιστήμη και Συμπεριφορά*. Μεταφ. Χ. Καζλαρής, Α. Καραμανλίδης, Γ.Χ. Παπαδόπουλος, επιμ. Α. Καραμανλίδης. Ηράκλειο: Πανεπιστημιακές Εκδόσεις Κρήτης, 1995/1999
- Karmiloff-Smith A. Development itself is the key to understanding developmental disorders. *Trends in Cognitive Sciences*, 1998, 2, 389-398.
- Karmiloff-Smith A., Grant J., Berthoud I.,

- Davies M., Howlin P. and Udwin O. Language and Williams syndrome: How intact is 'intact'? *Child Development*, 1997, 68, 246-262.
- Lenhoff H.M., Wang P.P., Greenberg F. and Bellugi U. Williams syndrome and the brain. *Scientific American*, December 1997, 97, 42-47.
- Lewis V. & Collis G. M. *Blindness and Psychological Development in Young Children*. Leicester: The British Psychological Society, 1997.
- Lowery M.C., Morris C.A., Ewart A., Brothman L.J., Zhu X.L., Leonard C.O., Carey J.C., Keating M. & Brothman A.R. Strong correlation of elastin deletions, detected by FISH, with Williams syndrome: evaluation of 235 patients. *American Journal of Human Genetics*, 1995, 57, 49-53.
- Maratos O. Psychoanalysis and the Management of Pervasive Developmental Disorders, including Autism. In C. Trevarthen, K. Aitken, D. Papoudi. & J. Roberts (eds), *Children with Autism. Diagnosis and Interventions to Meet their Needs*. London, Jessica Kingsley, 1996, 161-171.
- Μαρκομιχάλη Π. (σε προετοιμασία). Η γλώσσα στο σύνδρομο Williams.
- Markomichali P. Inflectional morphology and lexical processing in Williams syndrome. M.Sc. Thesis. Department of Languages and Linguistics, and Department of Psychology, University of Essex, 1999.
- Marschark M. & Clark M. D. *Psychological Perspectives on Deafness*. Hillsdale. N.J.:Erlbaum,1993.
- Marslen-Wilson W.D. & Tyler L.K. Rules, representations and the English past tense. *Trends in Cognitive Sciences*, 1998, 2, 428-435.
- Martin N., Snodgrass G & Cohen R. Idiopathic infantile hypercalcaemia-a continuing enigma. *Archives of Disease in Childhood*, 1984, 59, 605-613.
- Mervis C. B., Robinson B.F. & Pani J.R. Cognitive and Behavioural Genetics'99. Visuospatial Construction. *American Journal of Human Genetics*, 1999, 65, 1222-1229.
- Morris C., Demsey S.A., Leonard C.O., Dilts C. & Blackburn B.L. Natural history of Williams syndrome: Physical characteristics. *Journal of Pediatrics*, 1988, 113, 318-326.
- Morris C., Thomas I. and Greenberg F. Williams syndrome autosomal dominant inheritance. *American Journal of Medical Genetics*, 1993, 47, 478-481.
- Murphy M.B., Greenberg F., Wilson G., Hughes M. & Di Liberti, J. Williams syndrome in twins. *American Journal of Medical Genetics*, 1990, 6, 97-99.
- Neville H.J., Mills D.L. and Bellugi U. Effects of altered auditory sensitivity and age of language acquisition on the development of language-relevant neural systems: Preliminary studies of Williams syndrome. In S.H. Broman & J. Graham (eds.), *A typical Cognitive Deficits in Developmental Disorders: Implications for Brain Function*, 1994, pp.67-87. Hillsdale, Erlbaum.
- Pankau R., Partsch C.-J., Gosch A., Opperman H.C. & Wessel A. Statural growth in Williams-Beuren syndrome. *European Journal of Pediatrics*, 1992, 151, 751-755.
- Pankau R., Gosch A., Simeoni E. & Wessel A. Williams-Beuren syndrome in

- monozygotic twins with variable expression. *American Journal of Medical Genetics*, 1993, 47, 475-477.
- Patterson S.J., Brown J.H., Gsöd, M.K., Johnson M.H. & Karmiloff-Smith A. Cognitive modularity and genetic disorders. *Science*, 1999, 286, 2355-2358.
- Pinker S. Rules of language. *Science*, 1991, 253, 530-535.
- Pinker S. & Prince A. Regular and irregular morphology and the psychological status of rules of grammar. *Proceedings of the 17<sup>th</sup> Annual Meeting of the Berkeley Linguistics Society*, Berkeley: CA, 1991.
- Preus M. Iris pattern in patients with Williams syndrome. *Journal of Pediatrics*, 1975, 87, 840.
- Radford J. Manipulation of information. In J. Radford & E. Govier (eds), *A Textbook of Psychology* 1980, 392-416. London, Sheldon Press.
- Rubba J. & Klima E. Preposition use in a speaker with Williams syndrome: Some cognitive grammar proposals. *Center for Research in Language Newsletter*, 1991, 5, 3-12.
- Sacks S. Z., Kekelis L. S. & Gaylord-Ross R. J. *The Development of Social Skills by Blind and Visually Impaired Students*. N.Y., ABF Press, 1992
- Sarkari S., Tan A.A. & Molfese D.L. The Development of Language in Some Neurological Diseases. In B. Stemmer & H. A. Whitaker (eds), *Handbook of Neurolinguistics*, San Diego, Academic Press, 1998, 515-524.
- Sissman N. J., Neill C.A., Spencer F.C. & Taussig H.B. Congenital aortic stenosis. *Circulation*, 1959, 19, 458-468.
- Skinner B.F. The origins of cognitive thought. *American Psychologist*, 1989, 44, 1, 13-18.
- Stemmer B. & Whitaker H.A. (eds). *Handbook of Neurolinguistics*. San Diego, Academic Press, 515-524.
- Temple C. *Developmental Cognitive Neuropsychology*. London, Psychology Press, 1997.
- Tew B. The 'cocktail party syndrome' in children with hydrocephalus and spina bifida. *British Journal of Disorders of Communication*, 1979, 14, 89-101.
- Thal D., Bates E. & Bellugi. Language and cognition in two children with Williams syndrome. *Journal of Speech and Hearing Research*, 1989, 32, 489-500.
- Trevarthen C. Signs before Speech. In T.A. Sebeok & O.L. Zangwill (eds), *The Semiotic Web*. 1990, pp.689-755. Berlin, Mouton de Gruyter.
- Trevarthen C, Aitken K., Papoudi D. & Robarts, J. *Children with Autism*. Diagnosis and Interventions to Meet their Needs. London, Jessica Kingsley, 1996.
- Tyler L.K., Karmiloff-Smith A., Voice J.K., Stevens T., Grant J., Udwin O., Davies M. and Howlin P. Do individuals with Williams syndrome have bizarre semantics? Evidence for lexical organization using an on-line task. *Cortex*, 1997, 33, 515-527.
- Udwin O., Yule W. & Martin N. Cognitive abilities and behavioural characteristic of children with idiopathic infantile hypercalcaemia. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1987, 28, 297-309.
- Udwin O. & Yule W. Expressive language of children with Williams syndrome. *American Journal of Medical Genetics Supplement*, 1990, 6, 108-114.
- Udwin O. & Yule W. A cognitive and behavioural phenotype in Williams syn-

- drome. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*, 1991, 13, 232-244.
- Udwin O., Davies M. & Howlin P. A longitudinal study of cognitive abilities and educational attainment in Williams syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 1996, 38, 1020-1029.
- Volterra V., Capirci O., Pezzini, G., Sabbadini L. and Vicari S. Linguistic abilities in Italian children with Williams syndrome. *Cortex*, 1996, 32, 663-677.
- Wang P.P. & Bellugi U. Williams syndrome, Down syndrome and cognitive neuroscience. *American Journal of Disorders in the Child*, 1993, 147, 1246-1251.
- Warren D.H. *Blindness and Children*. An Individual Differences Approach. N.Y., Cambridge University Press, 1994.
- Wenar C. *Developmental Psychopathology*. From Infancy through Adolescence. N.Y., McGraw-Hill, 1990.
- Williams J., Barratt-Boyes B. and Lowe J. Supravalvular aortic stenosis. *Circulation*, 1961, 14, 186-190.
- Winter M., Pankau R., Amm M., Gosch A. & Wessel A. The spectrum of ocular features in the Williams- Beuren syndrome. *Clinical Genetics*, 1996, 49, 28-31.