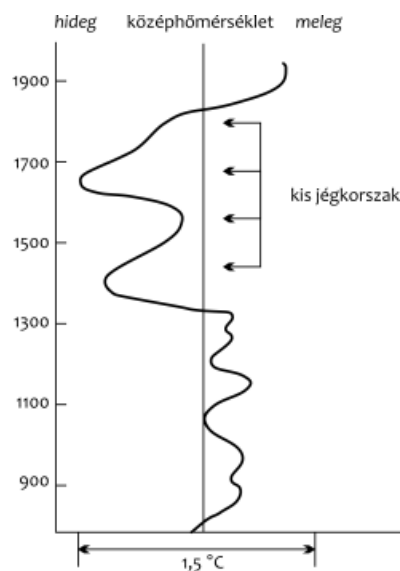


gadhajtuk el. Ez a következtetés természetesen nem okvetlenül jelenti azt, hogy a melegedés valóban az üvegházhatású gázok növekedése miatt következett be.

A CO<sub>2</sub> kb. 0,4%-kal nő évente, amely többlet többféle forrásból kerül a levegőbe. Sajátfrekvenciája  $2 \times 10^{13}$  1/s. Ezek a források a következők: a földi vulkáni tevékenység, a biomassza levegőn való bomlása, a kőzetek mállása és az emberiség hozzájárulása a növekedéshez – a fosszilis tüzelőanyagok (kőszén, kőolaj, földgáz) – elégetése. Az üvegház-



4. ábra • Éghajlat-ingadozások Kelet-Európában az elmúlt ezer évben (Forrás: Varga-Haszonits Z. Agro 20, 2003.31.9. – Zágoni M.)

melegedés 66 %-át, a felhőtől eltekintve ennek a gáznak tulajdonítják. A szén-dioxidot azonban a fotoszintetizáló szervezetek elnyelik, jelentősek a tengerek és az ásványok vegyi folyamatai is.

Az üvegházhatású gázok szerepének mértéke a klímaváltozásban széles körben vitatott, mind a tudományban, mind a társadalomban, de rendkívül költséges téma. A viták eredményeként született Kiotói egyezmény, a szén-dioxid és az egyéb GH-gázok szén-dioxid egyenértékre számolt mennyiségének korlátozását tűzte ki célul. A több mint tízéves tapasztalat után megállapítható az egyezmény teljes csődje. Az EU-teljesítést is csak az új tizenkét tagállam csatlakozásával lehetett menteni, de ezt is csak az ezekben összeomlott nagyipar segítette. A fejlett EU-15 nem teljesítette vállalását, a vállalt 8%-os csökkentés helyett mindössze 2%-ot, azaz kettő százalékot teljesített.

A CO<sub>2</sub> kitüntetett szerepét a fizika-kémia törvényeivel elég jó számíthatóságának köszönheti, mert az egyéb tényezők hatásának számítása még inkább bizonytalan. A kiváló hazai – hegyhátsági és K-pusztai – mérések igen nagy pontossággal illeszkednek a nemzetközi adatokhoz, és nagyban hozzásegítik a hazai kutatást a vélemények kialakításához és igazolásához.

Kulcsszavak: *fosszilis tüzelőanyagok, szén-dioxid, globális felmelegedés*

## A PSZICHOGENETIKA KUTATÁSI STRATÉGIÁI, ÉS EGY PÉLDA: A WILLIAMS-SZINDRÓMA<sup>1</sup>

Pléh Csaba

az MTA rendes tagja,  
BME Kognitív Tudományi Tanszék  
pleh@icogsci.bme.hu

Az utóbbi néhány évtized pszichológiájában, részben párhuzamosan a molekuláris biológia ötven éve zajló forradalmi átalakulásával, részben azonban saját belső okokból is, igen megerősödött a genetikai mozzanatok iránti érdeklődés. Ennek a gondolatmenetnek vannak olyan változatai, amelyek a genetikában keresnek fogódzót az emberi elme egyetemes egységes szerveződésének megragadására, más felfogások azonban azt hangsúlyozzák, hogy a genetika leglényegesebb üzenete a lelki vonások tekintetében is meglévő variabilitás kiemelése. Az 1. táblázat mutatja a pszichológiai elmélet genetikai érdekességű megújulásának legfontosabb képviselőit.

A mai evolúciós pszichológia által oly sokat kritizált klasszikus társadalomtudomány, akárcsak a klasszikus tanulásméletek, kumulatív tanulógépezetnek képzelte el az embert, akinek vonásai mintegy összegződve hozzák létre pillanatnyi tudását és pillanatnyi érdeklődéseit és így tovább. Az utóbbi néhány évtized fejlődése az embert bonyolult információfeldolgozó lényként, majd bonyolult társas konstruáló lényként értelmezi. A kognitív

<sup>1</sup> A dolgozatban hivatkozott kutatásokat az OTKA T49840 számon támogatta.

pszichológia kibontakozása természetesen oda vezetett, hogy az öröklésvű meghatározottságot hangsúlyozó szerzők már nem egy üres szervezetet elképzelő behaviorizmussal vitáznak, hanem egy igen kifinomult elképzeléssel, mely különböző biológiai konstrukcionizmusok formájában működik. Mindkét felfogás az emberi megismerés és érzésvilág általános építményét, elegánsan azt szoktuk mondani, hogy a kognitív és az affektív architektúrát illetően fogalmaz meg elképzeléseket. A preformista felfogás, amelynek legjelentősebb képviselői Noam Chomsky és például Jerry Fodor, azt hangsúlyozza, hogy minden egyetemesen megjelenő megismerési és szociális mozzanat genetikailag meghatározott. Evolúciós örökségünk, mondják sokan, határozza meg, hogy éppen ilyené váltunk, vagyis azt, hogy mi emberek különlegesen hajlunk szerkezetszerű tanulási elveket követni és így tovább. Az összefoglaló néven *környezetelvű biológiai konstrukcionizmusnak* nevezhető felfogások viszont azt hangsúlyozzák, hogy az egyéni elsajátítás mechanizmusa során rögzülnek nemcsak az egyedi tudások vagy az egyedi preferenciák, hanem a megismerési architektúra szerkezetei is. Bio-

Újító felfogás	Lényeges újítás	Mivel vitázzák?	Vezető képviselők
Egyetemes nativizmus	A megismerés, érzés és mozgatóerők struktúrái a prioriak	A tanulásmélet és a társadalomtudomány környezetelvűsége	Konrad Lorenz, Noam Chomsky, evolúciós pszichológia
Különbségek öröklése	A személyiségvonások eltérései öröklöttek	Az eltérések környezeti-nevelési alapúak	Hans Eysenck, Arthur Jensen, Claude Robert Cloninger
A patológiás változatok genetikai variánsok	Fontos pszichiátriai kórformák genetikai alapúak	A kóros viselkedés tanulási-pszichodinamikus magyarázata	Tim Crow, Margit Burmeister
Fejlődési disszociatív patológia	Hasonlít a szerzett disszociációkhoz		Steven Pinker, Ursula Belluggi, Harald Clahsen
Kritikus érzékeny fejlődési szakaszok vannak	A tapasztalatszerzés csak bizonyos kor-szakokban hatékony	A tapasztalatszerzés összegződő, a rendszer mindig nyitott	Konrad Lorenz, Erik Lenneberg, Kovács Ilona

1. táblázat • A pszichológiai elmélet örökléselvű újító felfogásai a viselkedés meghatározottságáról az 1970-es évektől

lógiai adományaink csak sajátos különleges tanulási elvek és nem kész tudások. Ennek a felfogásnak különböző változatai vannak, jellegzetes képviselői Anett Karmiloff-Smith, Michael Tomasello, Magyarországon pedig Gergely György és Csibra Gergely.

A különböző típusú genetikai felfogásokat hangsúlyozó elképzelések világában kiemeltetett jelentőséget kap nemcsak az általános vonások evolúciós örökségként és genetikai meghatározottságként értelmezése, hanem az egyéni különbségek problémái is. A molekuláris genetika fejlődésével ennek vizsgálata a klasszikus módszerek (ikerkutatás, örökbefogadás) mellett egyre többször kísérel meg tényleges leképezést a genomváltozatok és a kiugró viselkedésváltozatok között. A 2. táblázat néhány jellegzetes példát mutat arra, milyen kérdéseket szoktak ezen a téren kutatni. (Pszichiátriai vonatkozásaira jó összefog-

lóló Burmeister et al., 2008.) A genetikai eredetű fejlődési variációk és a valódi mentális betegségek kutatása sajátos *disszociációs logikából indul ki*. Ez a disszociációs logika a klasszikus genetikára épít: vannak gének, amelyek meghatározott azonosítható tulajdonságokat szabályoznak. A felfogás másik támpontja szerint az emberi megismerés építménye is moduláris felépítésű, hasonlít a genom felépítéséhez, egy-egy területre, megismerésmódra (például: arcokra, szavakra stb.) specializálódott alrendszerekből áll, és ezeknek az alrendszereknek a sérülése felel meg valamilyen gén sérülésének. Ennek a disszociatív logikának a másik szempontja a klasszikus genetika mellett a klasszikus neuropszichológia. Feltételezi, hogy ugyanolyan módon, ahogy egy agyvérzés vagy baleset következtében kiiktatódik például a Wernicke-terület, és ennek megfelelően zavarok lépnek fel a be-

Kutatási kérdés	A téma állása	Izgalmas mondanó
Személyiségváltozatok	Molekuláris genetikai megfelelések	Például dopamin- és ingeréhség
A biológiai nem hatása	Gazdag viselkedési és neurobiológiai adattárak	A sztereotípiák és a valódi eltérések szétválasztása
Szexuális preferenciák	Genetikai összetevők azonosítása	Mi a társadalmi hatások szerepe, ha az egész csak genetikai alapú?
Speciális tehetség	Modern családfakutatás	A megszállott gyakorlás meghatározói
Bűnözés	Genetikai összetevők a hajlamokban	Korai erőszakos bűnözők jellemzői
Mentális zavarok és betegségek	Számos pszichiátriai zavar komplex genetikája	Sok esetben többgénés diszpozíciós tényezők

2. táblázat • Néhány forrongó téma a mai pszichológiai hangsúlyú öröklési kutatásokban (Pléh, 2008 nyomán)

széd megértésben, illetve a szókinccs szerveződésekben, ugyanez lesz érvényes a fejlődésre is. A kiindulás tehát az, hogy egy jellegzetes gén-agy-megismerési modul-megfelelés képzelhető el.

Egy példát fogok bemutatni arra, hogy ezt még az igen jól körvonalazott genetikai zavarok esetén is mára sokkal árnyaltabban értelmezzük. Úgy véljük, hogy genetikai értelemben minden magasabb szintű viselkedés poligénus meghatározottságú, és ennek megfelelően zavarai is számos tényező zavarát tükrözik, másrészt feltételezzük, hogy a megzavart fejlődés is jellegzetes idői mintázatban, fejlődési mechanikával bontakozik ki. Amikor a genetikai zavar például fejlődési elmaradást eredményez, ennek következtében hosszú évek alatt előállhat egy jellegzetes architektúrális kép.

*Példa: a Williams-szindróma*

A Williams-szindróma egy közel fél évszázaddal ezelőtt azonosított jellegzetes fejlődési

zavar, amely a 7. kromoszóma egy mikrodeleciójával kapcsolatos. Ez a mikrodeleció a 7. kromoszóma hosszú karján, ma már tudjuk, hogy meglehetősen sok, összesen kb. húsz gént érint, és magában a genetikai zavarban is sokkal nagyobb egyéni változatok vannak, mint azt a kutatás indulásakor gondoltuk (Morris – Mervis, 2000).

Kiinduláskor a következő jellegzetes mintázatot figyelték meg a Williams-szindrómával jellemzett személyeknél (Bellugi et al., 2000; Lukács, 2005):

- az elasztin enzim hiánya miatt igen erős keringési és vesezavarok figyelhetők meg;
- jellegzetes arcformájuk van;
- az IQ az enyhe fogyatékos régióban van, 50–80 között;
- igen erősek a téri orientáció zavarai;
- jellegzetes számolási zavarok figyelhetők meg;
- ezzel párhuzamosan viszonylag jók a nyelvi készségek;
- igen szociálisak.

Disszociációk: téri-vizuális megismerés	Lassulás, egyéni eltérések	Tipikus fejlődésével azonos mód
Vizuális kontúrintegráció (Kovács Ilona)	Szótanulás (Lukács Ágnes)	Társas támpontok a szótanulásban (Lukács Ágnes és Pléh Csaba)
Téri tanulás (Racsmany Mihály)	Téri nyelv (Lukács Ágnes és Pléh Csaba)	Nyelvtani szabályok (Lukács Ágnes és Pléh Csaba)

3. táblázat • A magyar Williams-szindróma-kutatás variábilis eredményei a kognitív funkciókban (Kovács Ilona, Lukács Ágnes, Racsmany Mihály, Pléh Csaba munkái)

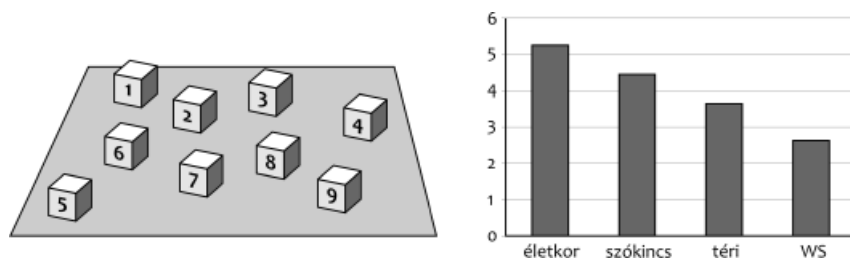
A kognitív zavarok fejlődése iránt érdeklődő „pszichogenetikuskok” számára a Williams-szindróma azért volt különösen érdekes és fontos, mert jellegzetes disszociációs párokat képzeltek el például Steven Pinker (2004) vagy Ursula Bellugi és munkatársai (2000):

- rossz téri tájékozódás – jó nyelvi készségek
- a nyelven belül viszonylag jó nyelvtan – furcsán szerveződő szókinccs
- jó szociabilitás – alacsony szintű végrehajtó működések.

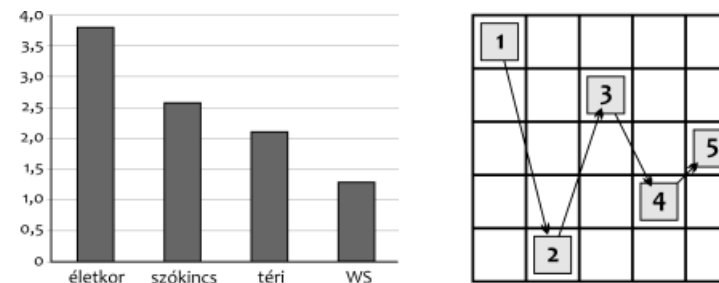
A Magyar Williams-szindróma Kutatás keretében mintegy tíz éve vizsgáljuk ezeket a felmerült disszociációkat. Ennek a nyelv szempontjából sajátos érdekességét az adja, hogy a Williams-szindrómásokra vonatkozó adatok javarészt indoeurópai nyelvekből származnak, például az a mintázat, amelyet Steven Pinker (1991) és Harald Clahsen (1999) hirdettek, azt emeli ki, hogy a Williams-szindró-

másoknak furcsa szerveződésű lenne a szókinccsük, ugyanakkor viszonylag jó, érintetlen lenne a nyelvtani készségük. Ezzel szemben mi sokkal variábilisabb mintázatokat találunk (Kovács, 2004; Lukács, 2005; Lukács et al., 2005) Vannak olyan esetek, amint a 3. táblázat mutatja, ahol valódi minőségi disszociáció van; vannak olyan esetek, amikor viszont lassulás van nagy egyéni eltérésekkel; és vannak olyan esetek, ahol a tipikus fejlődéssel azonos mintázatot kapunk.

Egy jellegzetes példát mutatok be a disszociációra, a téri megismerést, mint az 1. ábra mutatja. A Williams-szindrómások csoportban tizenkét év körüli gyerekek vettek részt. Az ún. *téri kontroll* viszont 3 és fél éves életkorú gyerekcsoport volt. A Williams-szindrómások még náluk is jóval gyengébb teljesítményt mutatnak vizuális mintázatok felidőzésében a Corsi-próbában.



1. ábra • A Corsi-próba és a Williams-szindrómások teljesítménymintázata különböző kontrollokkal összehasonlítva. A próba során a kockákkal kapcsolatos kopogásmintázatot kell felidézni.



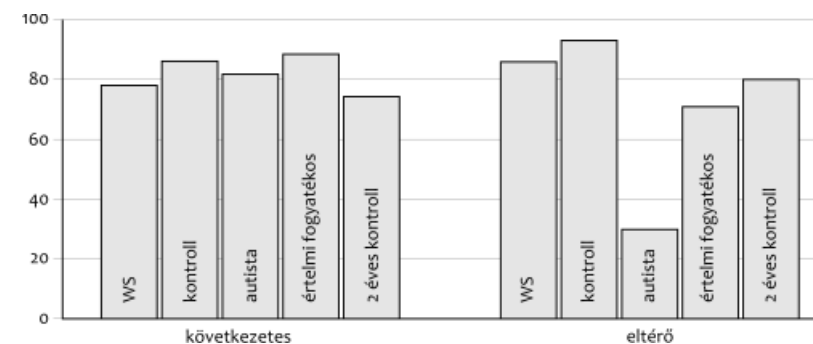
2. ábra • A Rey-mátrix elrendezés kopogási mintázata, amelyet a gyerekeknek meg kell tanulniuk, s a Williams-szindrómások teljesítménye összehasonlítva másokéval

Racsmany Mihály (2004, Racsmany et al., 2002) azt is kimutatta, hogy egy bonyolultabb helyzetben, amikor meg kell tanulni egy vizuális kopogási mintázatot, szintén megfigyelhető a Williams-szindrómások igen korlátozott téri teljesítménye. (2. ábra)

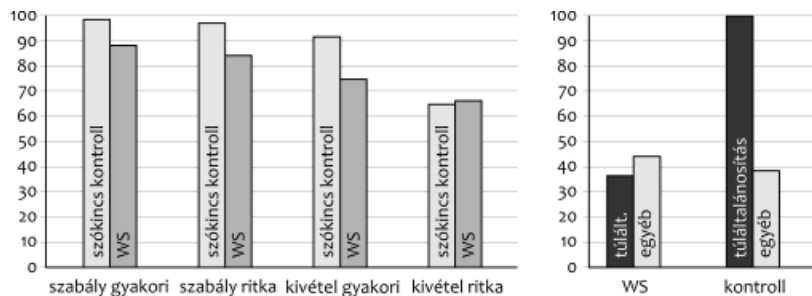
Kutatásunkban igen sok vizsgálatot végzünk a Williams-szindrómások nyelvi profiljára nézve. Számos helyen beszámoltunk erről (Lukács et al., 2005) ezért csak néhány példát mutatunk be arra, hogy a klasszikus elképzelésekkel szemben a Williams-szindrómások sok tekintetben azonosan működnek a tipikus fejlődésűekkel, illetve lassabbak. A 3. ábra azt mutatja be, hogy a szótanulás közbeni társas támpontok felhasználása során a

Williams-szindrómások tipikusan ugyanúgy viselkednek, mint a különböző kontrollgyermek, szemben az autistákkal, akik számára nehéz megtanulni azt, hogy a kísérletvezető és a saját tekintetük eltérően irányul tárgyakra szótanulási helyzetben.

Sajátosan érdekes, mert a nemzetközi szakirodalommal sok vita tárgya, hogy vajon a Williams-szindrómásoknál tényleg igaz-e az, hogy a ragozási kivételeket furcsán kezelnek, éppen azért, mert szabályrendszerük jól fejlett lenne, míg a szóstabilizáció-rendszerük, mely a kivételeket (*hó-havat, ló-lovat* stb.) kezelné, sokkal fejletlenebb. Mint a 4. ábra mutatja, azt találtuk, hogy a Williams-szindrómásoknál is ugyanúgy alakul a teljesítmény



3. ábra • A másik tekintetnek követése szótanulásnál (Lukács et al., 2003). A Williams-szindrómások semmilyen hátrányban nincsenek.



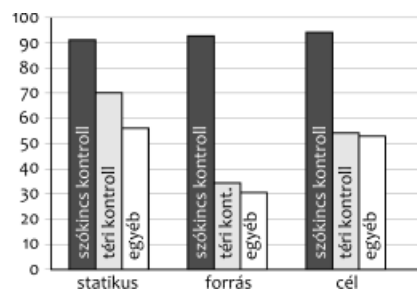
4. ábra • Az alaktani hibázás és a túláltalánosítás (ló-lót) magyar Williams-szindrómásoknál nem jellemző (Lukács Ágnes adatai)

mintázata, mint a szókincs alapján velük illesztett kontrollgyerekekénél. Ráadásul, mint az ábra jobb oldala mutatja, ha túláltalánosítási hibákat tekintünk, (sót, kenyért stb.), akkor a túláltalánosítási hibák inkább az átlagos fejlődésű gyerekekre jellemzőek. Vagyis a magyar nyelvi adatokat használva sikerült rámutatnunk arra, hogy egy szokványosan, az indoeurópai adatok alapján minőséginek, disszociatívnak tűnő fejlődés tekintetében nem érvényes a disszociáció.

Különlegesen érdekes, hogy mi történik a *téri nyelvben*. A Williams-szindrómával kapcsolatban a legkiugróbb kognitív probléma a *téri tájékozódás zavara*. Azt találjuk, hogy a Williams-szindrómás gyerekek (emlékeztek a 2. ábrára) gyakorlatilag képtelenek megjegyezni például két fordulót egy útvonal kialakítása során. Vajon hogyan sajátítják el az olyan ragokat, mint *házban*, *házná*, *háznál*, vagy névutókat, mint *ház mögött*, *ház mögé*, *ház mögül* stb.? Az 5. ábra azt mutatja, hogy mint az a *téri teljesítményük* alapján várható is, a Williams-szindrómások sokkal gyengébb teljesítményt mutatnak, mint a szókincs-kontrollok, akik szinte százszázalékos teljesítményt mutatnak. (A kísérletben tizenkét éves Williams-szindrómás gyerekeket hasonlítottunk össze hatéves átlagos fejlődésűekkel.) A forrás-

kifejezések számukra a legnehezebbek. Mindannyiunk számára nehezebb a *házból*, mint a *házba*, és a legkönnyebb a *házban*.

Lukács Ágnes (2004) kutatásaiban azt is kimutatta, hogy ha olyan használatait vetjük össze a *téri* ragoknak, ahol azok hol *térik* (az oroszán megszökött a *ketrecből*), hol pedig elvontak és mentálisak (Pisti tanult a *balettből*) akkor meglepő módon a Williams-szindrómásokra is igaz az, hogy a *téri* jelentést könnyebben kezelik. Itt azonban kicsit óvatossá kell lennünk, mert a *téri* jelentés könnyebbége egy olyan felidézési helyzetben jelenik meg, ahol a gyerekeknek nem kellett értelmezniük a *téri* elrendezést. De mindenestre ez is arra utal, hogy még a legérzékeny-



5. ábra • A Williams-szindrómások *téri* nyelvhasználatára hasonló teljesítményt mutat, mint a tipikus fejlődésű gyerekeké (Lukács, 2004)

nyebb nyelvi területen, a *téri* nyelv elsajátításában is ugyanazt a mintázatot követik, mint az átlagos gyerekek.

Számos olyan vizsgálat is van, amely az eredeti disszociációs logika harmadik komponensét, az *agyat* is eléri. Azt találják, hogy a Williams-szindrómások jellegzetes agyfejlődési zavara a *parieto occipitalis sulcus*, a *fali lebeny* és a *tarkólebeny érintkezési területének* alulfejlettsége. Ez a terület a *téri tájékoztatásért* felelős *parietális*, és a *vizuális teljesítmények* alapjaiért felelős *tarkólebenyi területnek* alulfejlettségét eredményezi. Tehát magában a *téri kogníció* alulfejlettségében megtaláljuk a *határozott megfelelést* a kognitív disszociatív zavar, az idegrendszeri zavar és a *genetikai elváltozás között* (Reiss et al., 2004; Meier et al., 2006) Ugyanakkor a *többi területen* nincs meg ez a *jellegzetes viselkedési disszociáció*.

*Mi a példa tanulsága?*

*A genetikai zavarok plasztikus kibontakozása*

A genetikai zavarok értelmezését célzó mai kognitív kutatás az eredeti, a *szerezett agysérülések* disszociatív logikáját és a *klasszikus genetikát* felhasználó mindent vagy semmit megfontolások helyett új érvelést állít előtérbe. Ennek lényege egyszerűen megfogalmazható. Mára észrevettük, hogy a *magasabb kognitív funkciókra* nem lehet egy *klasszikus mendeli genetikai képet* rávetíteni, amely minden kognitív vonást egy *sajátos gén általi szabályozottság* alá rendelne. Maga a *genetika* is sokkal *plasztikusabbá* vált. Rácsodálkozunk arra, hogy a *mintegy húszezer gén* talán nem is tud egyenként olyan *sok mozgatóerőt* meghatározni, ezért a *kognitív fejlődés genetikai meghatározottságában* is előtérbe kell helyeznünk a *szabályozó működéseket* jelentőségét.

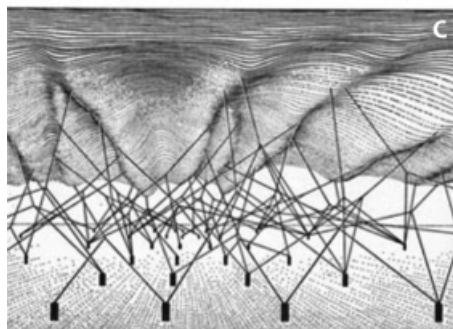
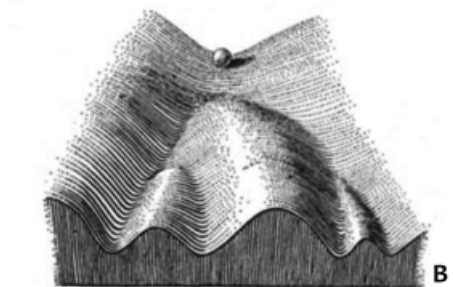
Másrészt észrevesszük azt is, hogy a *magasabb kognitív rendszerekben* számos olyan *többkomponensű rendszer* van, amelyek *közös adaptív funkciókat* valósítanak meg. Nem mindent lehet a *színvakság analógiájára* értékelni, ahol például vagy megvan, vagy nincs meg a *vörös-zöld rendszer*. Sokszor a *megfelelő analógia* a *szürkületi és a nappali látás*, ahol kétféle rendszer egyazon funkciót a *nagy megvilágítási körülmények között* is érvényesülő *vizuális viselkedésirányítás* valósítja meg (Kovács, 2004).

Harmadrészt, az *idegrendszer bizonyos részei* az *emlősöknél*, abban a *világban*, ahol az *agykéreg egy része* hatalmas *tanulógépezetként* működik, éppenséggel *genetikailag meghatározottan viszonylag hajlékony*. Ebből az következik, hogy *maguk a genetikailag jelenszinten minőségi eltérést* mutató kognitív zavarok is *fejlődési úton* érik el ismert képüket. Conrad Waddington (1957) híres *kanalizációs példáját*, amely az *evolúciósan kialakult tájkép és az egyéni fejlődés útját* próbálja meg bemutatni (6. ábra), ma *multidimenziós epigenetikus térképek* váltják fel.

Ma úgy képzeljük el, hogy ebben a *tájképben* lehetnek *jellegzetes szakadékok*, ezek felelnek meg az olyan *drámai genetikai alterációknak*, mint a *Williams-szindróma*, lehetnek *meredekebb pályák*, ezek felelnek meg a *többgénes bonyolult meghatározottságoknak*, és lehetnek *nagyobb lejtések*, ezek felelnek meg a *fejlődési variációknak*.

Mindebből egy olyan *elképzelés bontakozik ki*, amely szerint a *szerezett zavarok és a genetikai zavarok* nem azonos logika szerint értelmezendők. Ma már nem tartható a *korai elképzelés*, amit például *Pinker hangsúlyozott* (Pinker, 1991, 2004) az *agysérülések és a genetikai meghatározottság azonos logikájáról*. *Pinker felfogásában* egy olyan *kép* élt, ahol





6. ábra • Conrad Waddington (1957) elképzelése a fejlődés útját preferáló genetikai tájképről • a – valós tájkép; b – a fejlődési tájkép • c – a mögöttes genetikai rendszer. A sötét hasábok a gének, az összekötő vonalak a fenotípushoz vezető sokrétű oksági láncok.

a Williams-szindrómának a Broca-terület épsége és a Wernicke-terület kompromittáltsága, míg például a specifikus nyelvi zavarnak a Broca-terület zavara és a Wernicke-terület viszonylagos épsége felelne meg. Számos felfogás fogalmazódott meg az utóbbi húsz évben, amely dinamikusabb képet hangsúlyoz Ilyen például Michael S. C. Thomas és Anett Karmiloff-Smith (2002) elképzelése, amely szerint a gondolkodás rendszerének kialakulása során bekövetkező zavarok, vagyis a korai genetikai zavarok az egész tanulási mechanizmust befolyásolják. De ilyen Elisabeth Bates (2004) felfogása is, amely szerint a tanulási sebesség lelassulása mellett nincs meg annyi kumulatív tapasztalat, amelyből ugyanúgy tudnának kibontakozni a fejlődési rendszerek.

A mi felfogásunk szerint azok a mozzanatok a Williams-szindrómában, amelyek nem minőségi különbségekre, hanem lassabb tanulásra utalnak, azt eredményezhetik, hogy a lassabb tanulás révén addig nem ér el a gyerek olyan fejlődési szintet, mint a tipikus fejlődésű gyermek, amíg a tanulás kritikus ablakai le nem zárulnak.

Úgy gondoljuk, hogy a jövő útja itt a hagyományos orvostudományban ismert genetikai szemlélet és az embriológiai szemlélet összekapcsolása a viselkedés meghatározottságával. A zavart fejlődés, legyen az betegség vagy súlyos változat, megértése elősegítheti, hogy pontosabban tisztázzuk azt az elméleti kérdést, hogy milyen finom szabályozású kritikus periódusai vannak a fejlődésnek, s hogy ebben a szabályozásban milyen kulcspontokat teremtenek vagy képviselnek a gének, s egyáltalán hol van beavatkozási lehetőség egy olyan genetikai meghatározottságban, ahol a genetika egy bonyolult tanulási rendszer beállítási mechanizmusait érintett.

Kulcsszavak: *pszichogenetika, Williams-szindróma, téri nyelv zavarai*

#### IRODALOM

- Bates, Elisabeth (2004): Explaining and Interpreting Deficits in Language Development across Clinical Groups: Where Do We Go from Here? *Brain and Language*. 88, 2, 248–253.
- Bellugi, Ursula – Lichtenberger, L. – Jones, W. – Lai, Z. (2000): The Neurocognitive Profile of Williams Syndrome: A Complex Pattern of Strengths and Weaknesses. *Journal of Cognitive Neuroscience*. 12, 7–29.
- Burmeister, Margit – McInnis, M. G. – Zöllner, S. (2008): Psychiatric Genetics: Progress Amid Controversy. *Nature Reviews Genetics*. 9, 527–540.
- Clahsen, Harald (1999): Lexical Entries and Rules of Language: A Multidisciplinary Study of German Inflection. *Behavioural and Brain Sciences*. 22, 991–1060.
- Fisher, Simon E. (2006): Tangled Webs: Tracing the Connections between Genes and Cognition. *Cognition*. 101, 270–297.
- Kovács Ilona (2004): *Visual integration: Development and impairments*. Akadémiai, Budapest
- Lukács Ágnes (2005): *Language Abilities in Williams Syndrome*. Akadémiai, Budapest
- Lukács Ágnes – Pléh Cs. – Racsmány M. (2005): Nyelvi képességek Williams-szindrómában. *Pszichológia*. 25, 309–347.
- Lukács Ágnes – Pléh Cs. – Racsmány M. (2007): Spatial Language in Williams Syndrome: Evidence for a Special Interaction? *Journal of Child Language*. 34, 311–343.
- Meyer-Lindenberg, Andreas – Mervis, C. B. – Berman, K. F. (2006): Neural Mechanisms In Williams Syndrome: A Unique Window to Genetic Influences on Cognition and Behaviour. *Nature Reviews Neuroscience*. 7, 380–393.
- Morris, Colleen A. – Mervis, Carolyn B. (2000): Williams Syndrome and Related Disorders. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*. 1, 461–484.
- Pinker, Steven (1991): Rules of Language. *Science*. 253, 530–535
- Pinker, Steven (2004): *A nyelvi ösztön*. Typotex, Bp.
- Pléh Csaba (2008): *A pszichológia örök témái*. Typotex, Budapest
- Pléh Csaba – Lukács Ágnes (2005): Alkalmazkodás és plaszticitás a nyelv evolúciójában és egyedfejlődési patológiájában. *Magyar Tudomány*. 111, 62–69. <http://www.matud.iif.hu/05jan/09.html>
- Racsmány Mihály (2004): *A munkamemória szerepe a megismerésben*. Akadémiai, Budapest
- Racsmány Mihály – Lukács Ágnes – Pléh Csaba (2002): Munkamemória és nyelvelsajátítás Williams-szindrómában. *Pszichológia*. 22, 255–266.
- Reiss, Allan L. – Eckert, M. A. – Rose, F. E. – Karchemskiy, A. – Kesler, S. – Chang, M. – Reynolds, M. F. – Kwon, H. – Galaburda, A. (2004): An Experiment of Nature: Brain Anatomy Parallels Cognition and Behavior in Williams Syndrome. *Journal of Neuroscience*. 24, 5009–5015.
- Thomas, Michael S. C. – Karmiloff-Smith, Anett (2002): Modelling Typical and Atypical Cognitive Development. In: Goswami, U. (ed.) *Handbook of Childhood Development*. Blackwell Publishers, London
- Waddington, Conrad Hal (1957): *The Strategy of the Genes*. George Allen & Unwin, London

