

A NYELV BIOLÓGIAI ALAPJAI

BÁTOR ELMÉLETEK ÉS JÓZAN ÉPÍTKEZÉS

Pléh Csaba

az MTA rendes tagja,
BME Kognitív Tudományi Tanszéke
pleh@cogsci.bme.hu

Dolgozatomban azt szeretném megmutatni, hogy az utóbbi fél évszázadban milyen kerekben fejlődött a biolingvisztika. Egyszerre szeretnék történeti képet mutatni, valamint világos elképzelést a változásokról. Mint e kis szimpózium többi előadása is mutatja, alapvetően négy olyan terület van, amely az utóbbi fél évszázad természettudományos irányultságú nyelvészetét alapvetően formálta:

1. a **gyermek nyelvi fejlődése** mint sajátos biológiai rendszer kibontakozása,
2. a részben ehhez is kapcsolódó **genetikai megfontolások**, mind a nyelvi zavarokról, mind a **nyelv innát (veleszületett) szerződéséről**,
3. a **nyelvhez kapcsolódó sajátos idegrendszeri szerveződés**,
4. a **nyelv evolúciós elképzelése**.

Két hőst szeretnék bemutatni a klasszikus korból, akiknek sokat köszönhetünk a mai felfogások kibontakozásában és finomodásában. Egyikük Roman Jakobson, a másik Eric Lenneberg. Jakobson (1896–1982), az európai iskolázottságú, zsidó emigráns, orosz nyelvész három mozzanatban mutatja be, már az 1940-es években (I, magyarul I. 1969) az európai strukturalizmust, és egyszerre, a korai német etológia és a német szellemtudomány inspirációját egyesítve fejt ki biolingvisztikai alap-

gondolatait. Az egyik elve a **pankronikus nyelv** eszménye a gyermeknyelvben. Ő elsősorban hangokkal foglalkozik, de mára ezt az elvet általánosabban is kibontjuk. A gyermek nem véletlenszerűen bontakoztatja ki a rendszert „*az elsajátított hangok egymásutánjában szigorú törvényszerűséget veszünk észre*”. Analógia van e tekintetben a fejlődés és a felbomlás, az afázia között is. Azok a hangdistinkciók, amelyek először jelennek meg a gyermeknél, utoljára tűnnek el. Végül Jakobson harmadik gondolata a természeti gazdagság és a kulturális, másodlagos rend korlátozó szerepe. „*A gyermeki gögicselés fonetikai gazdagságát fonológiai természetű erők kezdik korlátozni.*”

Az 1960–70-es években azután Jakobson az afáziáról is kialakított egy jellegzetes véleményét, amelynek lényege, hogy a klasszikus értelemben vett szenzoros afázia a nyelv paradigmatis, a motoros afázia pedig szintagmatikus szerveződésének zavara. Ennek azután két stilisztikai alakzat felelne meg, a metafora és a metonímia, s ahogyan ma mondanánk, két kognitív művelet, a szelekció és a kombináció. Ez a koncepció lesz majd a máig tartó kettős modellek alapja a nyelv idegrendszeri leképeződésében (vö. Pléh, 2009).

Jakobsonnak a gyermeknyelvre vonatkozó nézetei mindmáig érdekesek és releván-

sak. Ugyanakkor számos dologban messze-
menően finomítjuk ezt az elképzelést. Jakob-
son úgy képzelte el, hogy az első év gögicsé-
se egy kaotikus természeti szerveződésnek a
következménye. Ma Jacques Mehler, Gervain
Judith, Ghislaine Dehaene-Lambertz és mások
munkáiból (lásd Mehler et al., 2008) azt lát-
juk, hogy a gyermeknél már a megszületése-
kor sincsen kaotikus világ. Mind az észlelés,
mind a produkció világában igen korán meg-
jelenik az anyanyelv rendszerére való ráhan-
golóadás, és igen hamar beindul a szelekciós
tanulás, amelynek megléte, csak jóval később-
re helyezve, Jakobson alap gondolata is volt.
Ezt egészíti ki az, hogy a gyermeknyelv fejlő-
dését vizsgálva ma egy másik, szintén bioló-
giai rendszert feltételezünk magára a kommu-
nikációra. Izgalmas kérdés, hogy melyik vezet.
Michael Tomasello felfogásában például a
kommunikációé a vezető szerep, Elizabeth
Spelke felfogásában a nyelv vezet, Csibra Ger-
gely és Gergely György koncepciójában pedig
a nyelv valójában egy nyelven túlmenő, általá-
nos kulturális tanulási keretnek a megnyilvá-
nulása lenne (lásd ezekről Tomasello, 2011).

Az 1960-as években a bionyelvészet ala-
kulására Noam Chomsky első biolingvisztikai
modellje gyakorolt nagy hatást. Chomsky
felfogása a nyelvet a tanulás alapú rendsze-
rekkel ellentétben, veleszületett rendszernek
képzeli el. A hagyományosan szembenálló
indukció-dedukcióval ellentétben abdukciós
elveket követne, moduláris jellegű, központ-
ja a kreatív mondattan. Ez a rendszer a ha-
gyományos evolúciós elvekkel és a haszonnal,
a beválással nem magyarázható, valamiféle
nagy ugrás (makromutációkról beszélnek az
első Chomsky-követők) vagy exaptáció ered-
ménye lenne.

Az 1960-as években azután Eric Lenneberg
(1967, magyarul 1974) kiemelkedő monog-

ráfájában, Chomskyhoz közvetlenül kapcso-
lódva fogalmazta meg a biolingvisztika na-
gyon izgalmas elméleti kérdéseit, összekapcsol-
va ezt az általa jól ismert korai európai etoló-
giai eredményekkel. A nyelvet fajspecifikus
vonásnak tartja, mely kibontakozásában egye-
temes mintát követ az emberi fajnál. A kibon-
takozást biológiai alapú **kritikus periódusok**
jellemezik. Ennek a fajspecifikus rendszernek
a feltételezéséhez egy sajátos evolúciós elmé-
leti érvelés és egy sajátos genetikai koncepció,
valamint a nyelvre specifikus agyi mikro- és
makro rendszerek feltételezése vezetett.
Lenneberg (1921–1975) a kritikus periódus
fogalma melletti érvelés révén vált máig sokat
idézett szerzővé. (2010. december 8-án 17 700
Google, 3000 Google Scholar találat a har-
mincöt éve elhunyt szerzőre!) Lenneberg úgy
képzelte el, hogy a kora gyerekkorra jellemző
nagyobb agyi plaszticitás, majd fokozott
specifikáció elsősorban a bal agyfélteke és a
jobb félteke működésbeli eltéréseinek foko-
zódásában jelenik meg. A kritikus periódus
lezárója a nyelvelsajátításban a féltekei spe-
cializáció lenne, és ez bizonyos határokon, bizo-
nyos kritikus intelligenciaküszöbön felül nem
lenne intelligenciafüggő. Lenneberg számos
korai adatot sorol fel a négy–öt éves kor előtt
bekövetkezett agysérülésekre, amelyek vagy
műtétek, vagy fertőzések hatására jöttek létre.
Amikor a bal félteke kisgyerekeknél sérül,
akkor a jobb félteke képes mintegy átvenni
a bal szerepét, a sérült gyerek újratanulja a
nyelvet, ugyanolyan szakaszokban. Egy másik
adattípus bizonyos fejlődési rendellenességek
összevetése. Lenneberg elsősorban kis agymé-
retű törpéket állított előtérbe, és arra jutott,
hogy ezek fejlődési rendellenessége kicsúszik
az egyébként általában megfigyelhető agynyö-
vekedési folyamatokból, amelyek a nyelv
kialakulását lehetővé teszik.

Később sok kritika érte Lenneberg elképzelését. Marcel Kinsbourne például azt hirdeti, hogy a két félteke eltérése korábbi eredetű, nem az ötödik-hatodik, illetve a tizedik évre szilárdul meg, mint Lenneberg hirdeti. Mások azt emelik ki, hogy igen finom hálózatszerveződésű elvek kellenének ahhoz, hogy világosan tisztázzuk, miben is kritikus tulajdonképpen a periódus. Ám az igazán érdekes fejlemények a szelekciós tanulási elméletekkel következnek be. Jean-Pierre Changeux és Gerald Edelman munkái, vagy kifejezetten a Wernicke- és a Broca-területek fejlődésére vonatkozóan Peter R. Huttenlocher világosan rámutatnak arra, hogy a kritikus periódus valójában idegrendszeri gallyazás eredménye. Az első szakaszra gyors proliferáció, nagy kapcsolatsűrűség jellemző, s ezt követi a tapasztalatok révén a szelekció, a gallyazás, amikor csak a tapasztalatban gyakori kapcsolatok maradnak meg (vö. Changeux, 2008).

Lennebergtól származik, pusztán elméleti megfontolásokból, a tiszta nyelvi zavar (*specific language impairment*) gondolata is. Ennek a felfogásnak a lényege, hogy a nyelv fajspecifikus biológiai rendszerként való értelmezésében rendkívül fontos feltételeznünk, hogy sajátosan **csak** nyelvi zavarok jelennek meg. Lenneberg nem teljesen világos elkötelezettségű itt, hiszen egy intelligenciaküszöbértéket is feltételez. Ugyanakkor a nyelvi zavarokra nézve a későbbi modern felfogásokat mintegy elővételezve, családfákat mutat be. Kimutatja azt is, hogy míg egypetűjű ikreknél a megzavart nyelvi fejlődésben 65% az együttjárás, kétpetűjűeknél csak 30%. A fejlődés menete 90%-ban azonos egypetűjűeknél, míg kétpetűjűeknél 40%-os ez az együttjárás.

Az 1980-as években azután, Myrna Gopnik és mások munkái révén, melyeket itt a konferencián egyik oldalról Kas Bence, a

másik oldalról Venetianer Pál jellemez, maga a Lenneberg elindította gondolat határozott aspecifikus fordulatot vesz. Első lépésben megjelennek azok az elképzelések, amelyek a nyelvi zavart különleges, csak nyelvi, egyéb kognitív zavarok nélküli felfogásként értelmezik. Ezen a viselkedéses értelmezésen belül azután egy évtized után megjelennek azok a felfogások, amelyek, mint Paula Tallal, Elisabeth Bates, Susan Gathercole és mások, azt hangsúlyozzák, hogy talán mégsem annyira specifikus a zavar. Bates szerint egy átfogó, elsősorban a szótanulás gyorsaságát érintő fejlődési zavarról van szó, Tallal szerint egy fejlődési akusztikai elemzési zavarról, Gathercole szerint pedig munkaemlékezeti zavarról. Mindenesetre ennek révén jön létre a specifikus nyelvi zavar, az SLI doktrínája helyett a nyelvi zavar, az LI, a *Language Impairment* doktrínája. A másik oldalon ugyanez a feltételezés első lépésben az emberi genom keretében egy specifikus génhianyít vélt feltárni egy nyelvi zavaros családnál. Ez a FoxP2 elnevezésű gén, melynek genetikai sorsát Venetianer Pál oly szemléletesen bemutatja, viselkedésesen eredetileg a nyelvi ismertetőjegy-vakságért (*A fiúk meg*) lett volna felelős, de fokozatosan a finom mozgások időzítési zavarainak lesz egy különleges megnyilvánulási formája.

Lenneberg szintézise a 20. század közepén már azt is észrevette, hogy igen sajátos tüneteket mutatnak a szerzett nyelvi zavarok. Az afáziás zavarok olyan tünetegyüttest képeznek, amelyeket később periszilvianus tüneteknek nevezünk. Természetesen, Lenneberg idejére már százéves hagyománya volt a nyelvi zavarok és az agysérülések összekapcsolásának (vö. Pléh, 2009). A klasszikus felállás, Paul Broca és Carl Wernicke képe, de még ennek olyan, akkor újításnak számító változa-

tai is, mint például Sigmund Freud modellje, alapvetően a képzetek zavarairól beszélnek. A hátsó-alsó frontális terület, a Brodmann 44-es terület sérülése a motoros képzetek zavarához, míg a felső halántéklebeny, a Brodmann 42-es terület sérülése a szenzoros képzetek zavarához vezet. Mindezekben azonban maga a nyelvtan még nem jelenik meg. A 20. század közepétől azután, Norman Geschwind modelljében, a szenzoros és motoros szembeállítás átalakul fluens és nem fluens, illetve szótalálási és agrammatikus afáziává. A motoros terület egyre inkább a nyelvtanért, az eredeti sérüléseiben a szenzoros afáziáért felelős terület pedig a szótárért lesz felelős. Ennek következtében, együtt a modern neurobiológiai módszerekkel, különösen a kiváltott potenciál és a képpalkotó módszerek terjedésével a sértetlen idegrendszer nyelvi folyamatainak vizsgálatára a 20. század utolsó évtizedeiben megjelennek a különböző kettős modellek. Ilyenek például Steven Pinker, aki a nyelvtant és az asszociatív hálózatot, vagy Harald Clahsen, aki a nyelvtant és szótárt, s William Marslen-Wilson és Lorraine Tyler, akik a dorzális és ventrális látórendszer analógiájára a cselekvési központúságot és elemközpontúságot, majd Michael Ullmann, aki az implicit (ez lenne a nyelvtan) és az explicit rendszert (ez lenne a szótár) állították egymással szembe.

Ennek a fejlődésnek az új mozzanata az, amit Stanislas Dehaene a neurális újraverbuválás gondolataként fogalmaz meg. A neurális újraverbuválás a következőt jelenti:

1. Az emberi agyi szerveződést az evolúciótól örökölt erős anatómiai és kapcsolati korlátok jellemzik. A csecsemőkorban már igen korán megjelennek a rendezett neurális térképek, és ezek a későbbi tanulást bizonyos irányba befolyásolják.

2. A kulturális elsajátításnak (például az olvasás elsajátításának) meg kell találnia a maga neurális fülkáját, vagyis olyan idegrendszeri hálózatokat, amelyek elég közel állnak a kívánt működéshez, és elég hajlékonyak ahhoz, hogy neurális erőforrásaik jó részét erre az új használatra irányítsák át.

3. Amikor az evolúciósan végbement működésekre dedikált kérgi területeket új kulturális tárgyak szállják meg, ezek korábbi szerveződése nem teljesen törlődik ki. Vagyis a korábbi neurális korlátok jelentős hatást gyakorolnak a kulturális elsajátításra és a felnőttkori szerveződésre (Dehaene–Cohen, 2007, 396.)

Nem kell nagy fantázia ahhoz, hogy ezt a gondolatmenetet kiterjesszük magára a nyelv folyamatára is. Ezzel azt hirdetjük, hogy talán a természetes nyelv is egy másra kialakult finom mozgásszervező és akusztikai elemző rendszer újraadaptációja lenne.

Evolúció és bionyelvészet

Az 1950-es évektől kezdve két irányban fejlődött a nyelvi evolúcióval kapcsolatos adatszerezés és spekuláció. Az egyik irány Noam Chomsky (1968/1995) meglehetősen doktrinér felfogása, amely abból indul ki, hogy egy biológiai rendszerről van szó, amely modulárisan bontakozik ki, és amely mögött egy sajátos, emberspecifikus agyi szerveződés rendeződik. A másik felfogás viszont, a 20. század közepétől, az akkori genetika, főemlőskutatás, az agyfejlődésre vonatkozó paleorégészeti adatokból kiindulva, egy sokkal fokozatosabb, és a nyelv fizikai megvalósulására koncentráló rendszert fejt ki. Marc D. Hauser, Chomsky és W. Tecumseh Finch (2002) az utóbbi évtizedben ezt megpróbálják egy egységes rendszerben kezelni. Az egységes rendszer lényege, hogy megkülönböztetik a **tágan** és a **szúiken**

értelmezett nyelvi képességet. A tágan értelmezett nyelvi képességben folytonos fejlődésről lenne szó. Ide tartozna az agyfejlődés, a hangkontroll, a fogalomalkotás fejlődése, a kommunikációs hatékonyság, a finomabb mozgásszerveződés, a gesztusok megjelenése, az enkefalizáció és így tovább. Ezzel állítják szembe a szűken értelmezett nyelvi képességet, amely feltehetően csak emberi. Alapja a rekrutív mondattani szerveződés, és nincsen adaptív haszna. A tágan értelmezett nyelvi képesség fejlődésére óriási mennyiségű adatunk van. Az adatok egy része az agyfejlődésre vonatkozik, egy része viszont a nyelvhez vezető, feltételezhető kognitív változásokra. Merlin Donald (2001) az agyfejlődési adatokat összekapcsolta egy sajátos, a nyelvet mintegy lehetővé tevő, sokféle evolúciót feltételező felfogással. Az *1. táblázat* mutatja Donald felfogását.

Philip Lieberman (2006) a meglehetősen doktriner chomskyánus felfogásokkal szemben egy sajátos, motoros szintaxis-elméletet állított előtérbe a nyelv evolúcióját illetően. Szerinte az emberi nyelvben oly fontos mondattani szerveződés valójában a mozgásmintázatok kontextuális szerveződésére, a gyors mozgási átmenetek kezelésére, és a két testfél mozgásszervezési összhangjára alapoz, valamint a mozgásminták észleléshez való viszonyítására, mint azt például a tükroneuronok is példázzák Kabai Péter összefoglalásában.

Ez a kettős rendszer, illetve ez a mozgó rendszer lenne az alapja minden további nyelvi teljesítménynek.

Számos, részben spekulatív, részben szociolingvisztikai megfigyeléseken alapuló elképzelésünk van arról is – elsősorban Michael Corballisnál, hogy hogyan jelenhettek meg a gesztuskommunikáció eszközei, és ebben hogyan bontakozhatott ki fokozatosan egy ősnyelvi szerveződés. Az ősnyelv „nyelvtani” kategóriái valahol a cselekvő, cél, eszköz, fogadó, hely kategóriákkal az emberi cselekvés szerveződéséből alakulnak ki. Ezt követné viszonylag újonnan, ahogy Derek Bickerton (2004) hangsúlyozza, a szerkezeti viszonyok formáivá változása, a tartalomtól függetlenedő mondattan megjelenése és a produktív nyelvtani műveletek. Ennek egyik tünete lenne a szórend rögzülése, illetve a nyelvtani morfémák, majd az üres nyelvtani kategóriák megjelenése. Ezek a felfogások nem ugrásszerű, hanem lépcsőzetes fejlődést képzelnek el, ami nagy vitákat vált ki a különböző táborok között.

Összefoglalva azt látjuk, hogy az utóbbi 50 évben az említett négy területen, a bátor hipotézisekből kiinduló kutatások hangsúlya sokszor az eredeti elképzelésekkel ellentétes irányra vált át, ugyanakkor az egyes biolingvisztikai területeken a fejlődés iránya különböző lehet. A hang és a gyermeknyelv kibontakozásának világában az eleinte kibontakozó

KOGNITÍV MŰKÖDÉS

munkamemória
többféle figyelés
agyí plaszticitás
hosszú távú emlékezet növekedése
szemantikai agyi részek kibővülése

SZEREPE A NYELVBEN

szótanulás, mondatfeldolgozás
szótanulás, kontextuális értelmezés
tanulás egész élet során
szavak tárolása
gazdagabb kontextuális jelentés

1. táblázat • Kognitív változások és a nyelv; Donald (2001): a feltételek összegzése

nak, konstruktívnak elképzelt rendszer helyett ma inkább egy szelekciós módon változó rendszert képzelünk el. A nyelv agyi reprezentációjában a képzetek világából nyelvtan és szókinccs szembeállítás lesz, hogy ezt az implicit-explicit szembeállítás váltsa fel, ahol az implicit volna a nyelvtani és az explicit a lexikai mozzanat. Ugyanakkor a specifikus nyelvi zavar tekintetében egyfajta leegyszerűsítés megy végbe, és egy általánosítás, amelyben már nem specifikus zavarról, hanem csak nyelvi zavarról kezdünk beszélni. A mondat- tan evolúcióját értelmezve is sokan véljük úgy, hogy a magányos szintaxis helyett, valójában

az ember-specificitásnál egy sajátos mozgás- szervezési átalakulás vezet a nyelv biológiája felé. Mindenképpen azt látjuk tehát, hogy ötven év alatt a nyelv biológiája, az etológiával és az összehasonlító pszichológiával, valamint az evolúciós elmélettel szövetkezve, kevés megfigyelésen alapuló, merész hipotézisekből indul, hogy azután igen sok megfigyelésen és kísérleten alapuló részletes elméletek keretévé váljon, melyek már tesztelhetőek, s igazi szakmai viták keretében formálódnak.

Kulcsszavak: *bionyelvészet, afázia, innátizmus, nyelvi zavarok*

IRODALOM

- Bickerton, Derek (2004): *Nyelv és evolúció*. (fordította Lukács Ágnes) Gondolat, Budapest
- Changeux, Jean-Pierre (2008). *Az igazságkereső és az ember*. (fordította Pléh Csaba) Gondolat, Budapest
- Chomsky, Noam (1968/1995). *Mondattani szerkezetek. Nyelv és elme*. (fordította Zólyomi Gábor) Osiris-Századvég, Budapest
- Chomsky (2004) A biolingvisztika és az emberi minőség. (fordította Siptár Péter) *Magyar Tudomány*, 12, 1354–1377.
- Dehaene, Stanislas – Cohen, Laurent (2007): Cultural Recycling of Cortical Maps. *Neuron*, 56, 384–398. • <http://www.cell.com/neuron/abstract/S0896-6273%2807%2900759-3>
- Donald, Merlin (2001): *A Mind So Rare*. Norton, New York
- Hauser, Marc D. – Chomsky, N. – Finch, W.T. (2002): The Faculty of Language: What Is It, Who Has It, and How Did It Evolve? *Science*, 298, 1569–1579.
- Jakobson, Roman (1969/1972). *Hang, jel, vers*. (Szerkesztette Fónagy Iván és Szépe György) Gondolat, Budapest
- Lenneberg, Eric H. (1967): *Biological Foundations of Language*. Wiley, New York
- Lenneberg, Eric H. (1974): A nyelv biológiai szempontból. In: Pap Mária (szerk.): *A nyelv keletkezése*. Kossuth, Budapest, 111–128.
- Lieberman, Philip (2006): *Toward an Evolutionary Biology of Language*. Harvard University Press, Cambridge, MA <http://books.google.hu>
- Mehler, Jacques – Dupoux, E. – Gervain J. (2008): *Ember születik*. (fordította Gervain Judit) Gondolat, Budapest
- Pléh Csaba (2009): A Nyelv idegrendszeri képviselete: tények és új elméletek. *Modern Nyelvoktatás*, 15, 3, 3–18. http://www.tintakiado.hu/book_detail.php?id=223
- Tomasello, Michael (2011): *Az együttműködés eredete*. Gondolat, Budapest

LÉTEZIK-E A TAGOLT EMBERI BESZÉD KÉPESSÉGÉÉRT FELELŐS GÉN?

Venetianer Pál

az MTA rendes tagja,
Szegei Biológiai Központ
venetpal@brc.hu

A címben megfogalmazott kérdés komolyan akkor vetődött fel először a tudományos világban, amikor Nagy-Britanniából 1990-ben leírtak egy nagy, háromgenerációs, pakisztáni származású családot (KE-család néven kerültek be a szakirodalomba), amelynek számos tagját egy sajátos, az első leírók által nyelvtaninak tartott fogyatékoság jellemezte: képtelenek voltak megfelelően használni az igeidőkre, a nemre, illetve az egyes és többes számra vonatkozó nyelvi szabályokat (Gopnik, 1990). A családfa alapján egyértelmű volt, hogy ez a tulajdonság örökletes – a kialakulásáért felelős mutáció a mendeli szabályok szerinti ún. autoszomális domináns öröklésmenetet mutatott. A későbbi – alaposabb – vizsgálatok azután kiderítették, hogy szó sincs kizárólag nyelvtani hibákról. A család érintett tagjai – azaz, akik a feltételezett génmutációt hordozták – az alább felsorolt egyéb tulajdonságokban is különböztek az érintetlen, egészséges családtagoktól (Vargha-Khadem et al., 1995). Súlyos orofaciális diszpraxia (például csücsörítési vagy csettintési képtelenség), a beszédhangok súlyosan torzított artikulációja (egészen az érthetelenségig), 18–19 ponttal alacsonyabb IQ, PET és MRI alapján kimutatott szignifikáns szürkeállományi méret, ill. aktivitáskülönbségek számos agyterületen.

Nem sokkal később találtak egy teljesen hasonló tüneteket mutató, a KE-családtól független egyént, akinél a kromoszómavizsgálat kimutatótt egy genetikailag pontosan lokalizált töréspontot, és ennek alapján megállapítható volt az érintett gén helye a hetedik kromoszómán (Fisher et al., 1998). Ezt a gént hamarosan klónozták, megállapították teljes szerkezetét, és ebből kiderült, hogy az egy nagy géncsalád, az ún. *forkhead/winged-helix* (FOX) család egy jellegzetes tagja, amelynek homológja egéرنél már ismert volt FOXP2-néven (Lai et al. 2001). A gén által kódolt FOXP2-fehérje egy igen nagyméretű molekula, amelynek nincsen enzimaktivitása, hanem az ún. „transzkripciós faktorok” nagy csoportjának tagja. Ezeknek a fehérjéknek a feladata: egyes gének, illetve géncsoportok működésének (kifejeződésének) beindítása, leállítása, illetve a kifejeződés intenzitásának szabályozása (Megjegyzendő, hogy a „nagy csoport” azt jelenti, hogy az ember teljes génkészletének mintegy 10%-a, azaz kb. 2000 gén kódol különböző transzkripciós faktorokat). A KE-család beteg tagjainál az igen nagy (267 000 nukleotidnyi) FOXP2-gén egyetlen pontján van egy guanin → adenin mutáció, aminek következtében a 715 aminosav hosszúságú fehérjében egyetlen aminosav, egy