

Rozdział I.

Patologia rozwojowa. Opis zaburzeń rozwoju dzieci z zespołem Williamsa na tle innych zaburzeń

Zaburzenia wieku dziecięcego są klasyfikowane według kategorii zasugerowanych przez DSM-IV i ICD 10. Są one następujące:

- zaburzenia z zachowaniami niszczycielskimi (zaburzenia zachowania, zespół nadpobudliwości psychoruchowej),
- zaburzenia emocjonalne (lęk, fobia, lękowe zaburzenia separacyjne, depresja),
- zaburzenia odżywiania (anoreksja, bulimia),
- upośledzenie umysłowe,
- zaburzenia uczenia się,
- całościowe zaburzenia rozwoju (autyzm, zespół Aspergera, zespół Retta),
- tiki (zespół Tourette),
- zaburzenia wydalania (mimowolne zanieczyszczanie się kałem, moczenie mimowolne) (Kendall, 2004).

Specjalistyczna literatura obfituje w teorie i badania dotyczące natury różnych zaburzeń okresu dzieciństwa, natomiast informacje na temat zespołu Williamsa są bardzo skąpe i niepełne. W większości podręczników jest on pomijany lub tylko marginalnie zaznaczony. Dzieje się tak, ponieważ nie został dokładnie poznany i wciąż stanowi zagadkę dla badaczy. Zespół Williamsa nie posiada nawet własnej kategorii w klasyfikacji ICD 10. Jest on traktowany jako niesklasyfikowany zespół wad wrodzonych.

W celu lepszego zrozumienia i zorganizowania danych dotyczących etiopatogenezy i rozwijania się zachowań nieprzystosowawczych naukowcy stworzyli teoretyczne modele zaburzeń wieku dziecięcego, m.in.: biologiczny, behawioralny, poznawczy, psychodynamiczny, systemowy (Kendall, 2004). W analizie zespołu Williamsa najbardziej adekwatny jest model biologiczny. Upatruje on przyczyn zaburzeń psychicznych w czynnikach biologicznych - uszkodzonym lub nieprawidłowo funkcjonującym mózgu, predyspozycjach genetycznych, zaburzeniach równowagi biochemicznej oraz zakażeniach. Liczne badania naukowe potwierdziły, że przyczyna występowania zespołu Williamsa ma podłoże genetyczne (Semel, Rosner, 2003).

Mikrodelecja chromosomu 7 wpływa na specyficzną budowę mózgu, serca, twarzy i wielu innych narządów i układów.