

### **2.1.5. Podłoże genetyczne**

Za główną przyczynę wystąpienia zespołu Williamsa uważa się uszkodzenie genów. W 1993 roku zespół amerykańskich badaczy (A.K. Ewart, M.T. Keating, C.A. Morris) ogłosił wyniki badań, iż ZW jest spowodowany mutacją, zmianą w obrębie pojedynczego genu. Wszczęto intensywne doświadczenia nad wyznaczeniem wadliwego genu. Genetyka molekularna wskazała na mikrodelecję DNA w długim ramieniu jednego z chromosomów pary 7: 7q11.23. Utrata genu następuje już w plemniku lub komórce jajowej i jest całkowicie przypadkowa (za: Lenhoff, Wang, Greenberg, Bellugi, 1998).

U 95% pacjentów cierpiących na zespół Williamsa stwierdza się znaczny niedobór elastyny, która wymaga obecności obu kopii genu. Może przyczyniać się to do powstania niektórych wad fizycznych, m.in. SVAS, zbyt wcześnie pojawiających się zmarszczek, przepukliny.

Dalsze badania (Bellugi, Lichtenberger, Mills, Galaburda, Korenberg, 1999) wysunęły przypuszczenia, że do wystąpienia zespołu Williamsa przyczynił się niedobór większej ilości genów. Prawdopodobnie utracony obszar w obrębie chromosomu 7 rozciąga się na ponad dwadzieścia genów (Pyrkosz, 2007). Dotychczas ustalono znaczenie i funkcje zaledwie ośmiu z nich. Są to między innymi geny wpływające na rozwój i funkcję mózgu: ELN- gen elastyny, LIM-kinaza, FZD3, WSCR1 i RFC2. Obecnie wiadomo, że LIM-kinaza odpowiada za zdolność oceny relacji przestrzennych, a RFC2 za powstawanie białka biorącego udział w replikacji DNA (za: Lenhoff, Wang, Greenberg, Bellugi, 1998).