

Savant syndrome: Νησίδες ιδιοφυΐας σε θάλασσα χαμηλής νοημοσύνης

Θ. ΚΟΤΖΙΑΠΑΣΙΗ *, Σ. Ι. ΜΠΑΛΟΓΙΑΝΝΗΣ**

Περίληψη

Σκοπός του άρθρου είναι να εκθέσει μία ασυνήθιστη κλινική οντότητα, το σύνδρομο του savant, το σύνδρομο του σοφού. Τα άτομα στα οποία παρατηρείται δεν είναι σοφά με την κλασική έννοια της ευφυΐας, αλλά αντίθετα παρουσιάζουν νοητική ανεπάρκεια. Η βλάβη είναι φύσεως γενετικής (σχετίζεται με 15q11-q13), τραυματικής ή μπορεί να εκδηλωθεί στα πλαίσια μιας ασθένειας όπως αυτισμός, επιληψία, μετωποκροταφική άνοια, διαταραχές όρασης, αγγειακά εγκεφαλικά επεισόδια κ.ά. Υπάρχει ένα ευρύ φάσμα των ικανοτήτων αυτών που περιλαμβάνει σύνθεση και εκτέλεση μουσικών έργων, δημιουργία αριστουργημάτων ζωγραφικής και γλυπτικής, ημερολογιακό μέτρημα και μαθηματικοί υπολογισμοί, απίστευτες γνώσεις μηχανικής, πολυγλωσσία, συναισθησία. Κάθε μία αξιοπερίεργη, 'ιδιοφυής' ικανότητα συνοδεύεται πάντοτε από φωτογραφική μνήμη. Ανάλογα με το επίπεδο των ικανοτήτων, οι savants κατηγοριοποιούνται σε *splinter skills* όπου το άτομο παρουσιάζει ικανότητες αντιφατικές σε σχέση με το γενικό επίπεδο νοημοσύνης που είναι όμως κοινές στο υγιή πληθυσμό, *talented savant* με ικανότητες που διαφέρουν από το υπόλοιπο σύνολο λειτουργικότητας όχι όμως τόσο συχνές σε υγιή άτομα και *prodigious savant* με αδιανόητα υψηλό επίπεδο ικανοτήτων για τα ανθρώπινα μέχρι στιγμής δεδομένα. Ο κύριος μηχανισμός απελευθέρωσης των ικανοτήτων είναι μια προκληθείσα βλάβη στο αριστερό-επικρατές ημισφαίριο, οπότε σε μια προσπάθεια αναπλήρωσης των υπολειπόμενων πλέον λειτουργιών του αριστερού, αναπτύσσονται οι δεξιότητες του δεξιού ημισφαιρίου. Η θεωρία αυτή τεκμηριώνεται και από το γεγονός πως όλες αυτές οι ικανότητες που χαρακτηρίζουν το σύνδρομο, εμπίπτουν στην αρμοδιότητα του δεξιού-υπολειπόμενου ημισφαιρίου σε κάθε ανθρώπινο εγκέφαλο. Υπάρχει μια σταθερή επικράτηση των αρρένων η οποία δικαιολογείται από την ευαισθησία

στην τεστοστερόνη κατά την ανάπτυξη του αριστερού ημισφαιρίου στην εμβρυική ζωή. Σε μια προσπάθεια προσέγγισης του συνδρόμου από νευροβιολογικής απόψεως, έχει διαπιστωθεί πως ανωμαλίες στο κατασταλτικό (GABA) και ευωδοτικό σύστημα των νευρώνων, επηρεάζουν τη μετάδοση του νευρικού σήματος ώστε οι νευρώνες που κωδικοποιούν τις λεπτομέρειες να μην αποσιωπούνται όπως συμβαίνει σε ένα συνήθη υγιή άνθρωπο. Κατ' αυτό τον τρόπο προκύπτει η ακρίβεια και η τελειότητα που χαρακτηρίζει τις ικανότητες των savants. Επιπρόσθετα, η δυσλειτουργία του σεροτονεργικού συστήματος καθώς και οι νευροτρόφοι παράγοντες με κύριο εκπρόσωπο τον εκ του εγκεφάλου προερχόμενο νευροτρόφο παράγοντα (Brain-derived neurotrophic factor-BDNF), παίζουν ουσιώδη ρόλο στην ανάδυση των ικανοτήτων καθώς εμπλέκονται στις διαδικασίες της συναπτογένεσης. Τελευταίες μελέτες έχουν αποδείξει ότι κάθε ανθρώπινος εγκέφαλος μπορεί να παρουσιάσει αυτό το σύνδρομο, κάτω από κατάλληλες συνθήκες που να απελευθερώσουν το δεξί ημισφαίριο από την εποπτεία του αριστερού, μέσω της εφαρμογής της επαναλαμβανόμενης διακρανιακής μαγνητικής διέγερσης (repetitive Transcranial Magnetic Stimulation-rTMS). Η έρευνα όμως του συνδρόμου, δεν αποσκοπεί μόνο στην αφαίρεση του πέπλου του μυστηρίου που καλύπτει το σύνδρομο, καθώς αναμένεται να εξαχθούν συμπεράσματα που αφορούν την νευρωνική πλαστικότητα, την επικοινωνία των νευρώνων, την νευροεκφύλιση. Αποτελεί μια πρόκληση για τις σημερινές δυνατότητες της νευροεπιστήμης αλλά και μία ευκαιρία εσωτερικού στοχασμού, αυτοκριτικής και συνειδητοποίησης των ανθρωπίνων ικανοτήτων.

Λέξεις κλειδιά: φλοιϊκή λειτουργία, ιδιοφυΐα, νοητική ανεπάρκεια

Εισαγωγή

Ο όρος σύνδρομο του «σοφού» (savant syndrome) χρησιμοποιείται για να περιγράψει μια σπάνια,

* Πτυχιούχος Ιατρικής Α.Π.Θ

** MD, PhD Διευθυντής Α' Νευρολογικής Κλινικής (Νοσοκ. ΑΧΕΠΑ) Α.Π.Θ

ασυνήθιστη κατάσταση κατά την οποία άτομα με διανοητικές ανεπάρκειες εκδηλώνουν εξαιρετικές διανοητικές ικανότητες (island of genius). Τα άτομα που παρουσιάζουν αυτό το σύνδρομο είναι κυρίως αυτιστικά αλλά έχουν αναφερθεί και περιπτώσεις ατόμων μετά από ένα τραυματισμό του ΚΝΣ ή μια ασθένεια. Ο αρχικός όρος ήταν 'idiot savant', του οποίου το πρώτο συνθετικό δηλώνει χαμηλή νοημοσύνη, ενώ το δεύτερο (από το γαλλικό ρήμα savoir) σημαίνει γνώστης ή σοφός, για να περιγράψει κάποιον που χαρακτηρίζεται από εξαιρετική μνήμη. Ο όρος αυτός ελάχιστα χρησιμοποιείται σήμερα και έχει αντικατασταθεί από τον όρο savant syndrome, ενώ το πάσχον άτομο, με το ουσιαστικό savant. Ένας αυτιστικός που παρουσιάζει αυτό το σύνδρομο ονομάζεται autistic savant. Είναι ιδιαίτερα αξιοπρόσεχτο το γεγονός πως πάντοτε κάθε 'ιδιοφυής' δεξιότητα συνοδεύεται από μία παράδοξη κολοσσιαία μνήμη, παρά το πολύ χαμηλό δείκτη νοημοσύνης των ατόμων (IQ 40-70 έχουν αναφερθεί και περιστατικά πάνω από 114). Το συγκεκριμένο σύνδρομο δεν αποτελεί μόνο αντικείμενο ερευνών για κάθε νευροεπιστήμονα, καθώς υπήρξε πηγή έμπνευσης και για τη δημιουργία ταινιών (Rain man, Cube, Mozart and the Whale, Mercury Rising, Elling) αλλά επηρέασε και τη λογοτεχνία (Funes, the Memorious του Jorge Luis Borges, Johnny Mnemonic του William Gibson, The Curious Incident of the Dog in the Night-time του Mark Haddon). Επίσης ο νευρολόγος Oliver Sacks σε συγγράμματα του με τη μορφή νουβελών αναφέρεται στο savant syndrome¹. Η ενασχόληση με αυτό το σύνδρομο εγείρει αναμφισβήτητα πολλά ερωτηματικά για τον τρόπο λειτουργίας του εγκεφάλου, του μοναδικού κατ' εικόνα και καθ' ομοίωσιν οργάνου.

Ιστορική αναδρομή

Έχουν περάσει πάνω από τρεις αιώνες από τότε που πρωτοπεριγράφηκε το σύνδρομο σε γερμανική επιστημονική εφημερίδα της τότε εποχής (Gnothi Sauton). Αναφέρεται η υπόθεση του Jedediah Buxton ο οποίος εκτελούσε πολύπλοκες αριθμητικές πράξεις με αστραπιαία ταχύτητα.

Το 1789, ο πατέρας της αμερικάνικης ψυχιατρικής Benjamin Rush, περιέγραψε την κλινική περίπτωση του Thomas Fuller ο οποίος αν και δεν μπορούσε να μετρήσει τους αριθμούς προφορικά, έδινε απαντήσεις σε σύνθετα μαθηματικά προβλήματα. Στην ερώτηση πόσα δευτερόλεπτα έζησε ένας άνθρωπος που είναι 70 ετών, 17 ημερών και 12 ωρών απάντησε σωστά 2 210 500 800 μέσα σε 90 δευτερόλεπτα,

βάζοντας στους υπολογισμούς του και τα 17 δισεκατέτη!!²

Ορόσημο σημείο υπήρξε η συμβολή του J. Langdon Down το 1887 όπου παρουσίασε 10 περιστατικά μέσα από την 30-χρονη κλινική εμπειρία του. Κατέγραψε όλες τις παρατηρήσεις του στο βιβλίο On Some of the Mental Affections of Childhood and Youth, όπου και πρώτη φορά εισήχθηκε ο όρος idiot savant, αιτία για την οποία έχει κατακριθεί πολλές φορές. Ο Down καθώς ήταν σχεδόν ένα αιώνα μπροστά για την εποχή του, όπως αποδείχτηκε αργότερα, ταξινόμησε την διανοητική καθυστέρηση σε 3 κατηγορίες: γενετική (Congenital) όπου μέσω γονιδίων κληρονομείται η πνευματική αναπηρία, τραυματική (Accidental) μετά από κακώσεις, ασθένειες στην εγκυμοσύνη, κατά την γέννηση και μετά. Η τρίτη κατηγορία περιλάμβανε ασθενείς οι οποίοι δεν τηρούσαν τα κριτήρια για να συμπεριληφθούν στις δυο προηγούμενες κατηγορίες. Σ' αυτήν την ιδιαίτερη κατηγορία τα παιδιά χαρακτηριστικά παρουσίαζαν εξαιρετική δυσκολία στην εκμάθηση της γλώσσας, στην ανάπτυξη κοινωνικών δεξιοτήτων και στις διαπροσωπικές σχέσεις με άλλους ανθρώπους. Έκαναν στερεότυπες, ιδιόρρυθμες κινήσεις, κλεισμένα στον εαυτό τους και εκδήλωναν μια αδιαφορία και έλλειψη απαντητικότητας προς το περιβάλλον, ενώ τα φυσικά - εξωτερικά χαρακτηριστικά των δύο πρώτων κατηγοριών απουσίαζαν. Επειδή η συμπτωματολογία ξεκινούσε μετά τη γέννηση, ονομάστηκε αναπτυξιακή (Developmental) και αποτελεί προάγγελο του σημερινού συνδρόμου αναπτυξιακής διαταραχής, του Αυτισμού. Ο Down ακόμα διέκρινε τη διαφορά πρώιμης και όψιμης έναρξης αυτής της αναπτυξιακής διαταραχής θέτοντας τις βάσεις για το μετέπειτα ονομασθείσα Late-Onset Autism with Regression και Early-Onset Autistic Disorder. Ανάμεσα στους ασθενείς της τελευταίας κατηγορίας ορισμένοι παρουσίαζαν ιδιαίτερες καλλιτεχνικές, αριθμητικές, μουσικές επιδεξιότητες που κέντρισαν το ενδιαφέρον του επιστήμονα ώστε να τις παρουσιάσει στην ιατρική κοινότητα του Λονδίνου. Κάθε μία από αυτές τις επιδεξιότητες συνοδευόταν πάντοτε από ικανότητα αποστήθισης τεράστιου όγκου δεδομένων³.

Στη συνέχεια το 1914 ο Tredgold παρουσίασε 20 περιπτώσεις ασθενών με τις κατηγορίες των μοναδικών ικανοτήτων τους, όπως χαρακτηρίζουν το σύνδρομο. Το 1978 ο Rimland δημοσίευσε μια δημοσκόπηση του όπου από 5400 αυτιστικά παιδιά τα 531 εκδήλωναν παράξενες δυνατότητες όπως περιγράφεται σήμερα το σύνδρομο.

Ο Leo Kanner, ψυχίατρος-ερευνητής που αφιέ-

ρωσε τη ζωή του στη μελέτη του αυτισμού αναφέρει 6 περιστατικά παιδιών που έπασχαν από πρώιμης έναρξης αυτισμό (Early Infantile Autism) με απίστευτες ικανότητες στη μουσική και στην αποστήθιση.

Ο Horwitz αναφέρει την αξιοθαύμαστη περίπτωση μονοζυγωτικών διδύμων που αν και δεν μπορούσαν να λύσουν απλές αριθμητικές πράξεις, απαντούσαν άριστα σε πολύπλοκους υπολογισμούς με 20ψήφια νούμερα. Ακόμη υπολόγιζαν τις μέρες οποιουδήποτε ημερολογιακού έτους σε εύρος 40.000 ετών και θυμούνταν τον καιρό για κάθε μέρα της ενήλικης ζωής τους ².

Σήμερα το όνομα του Darold Treffert είναι συνυφασμένο με το savant syndrome. Ο Treffert είναι καθηγητής ψυχιατρικής στην πανεπιστημιακή κλινική του Wisconsin στις Η.Π.Α. Έχει ξεκινήσει την έρευνα του από το 1962 όπου γνώρισε για πρώτη φορά ένα savant. Στο βιογραφικό του, όσον αφορά το κατ'εξοχήν αντικείμενο του, το savant syndrome, απариθμούμε πολλές δημοσιεύσεις, άρθρα σε επιστημονικά περιοδικά, βιβλία (Extraordinary People, Islands of Genius), διαλέξεις καθώς επίσης υπήρξε σύμβουλος στη δημιουργία του Rain Man, μιας ταινίας βασισμένης στη ζωή του Kim Peek, ενός savant ⁴.

Ταξινόμηση

Το σύνδρομο ανάλογα με το επίπεδο ικανοτήτων διακρίνεται σε 3 κατηγορίες :

- Prodigious savant: το άτομο παρά το χαμηλό δείκτη νοημοσύνης παρουσιάζει συγκεκριμένες ιδιοφυείς ικανότητες σε πολύ υψηλότερο βαθμό από ότι και ο πιο έξυπνος υγιής άνθρωπος.
- Talented savant: οι ικανότητες του ατόμου είναι ασύμβατες και πάλι με το υπόλοιπο πνευματικό-διανοητικό σύνολο άλλα όχι σε τόσο μεγάλο βαθμό όπως παραπάνω καθώς μπορεί να παρατηρηθούν και στο υγιή πληθυσμό
- Splinter skills: ιδιαίτερες ικανότητες σε άτομα με διανοητικές διαταραχές που όμως είναι κοινές στο υγιή πληθυσμό ⁵.

Οι ειδικές ικανότητες των savants που αναφέρονται βιβλιογραφικά, κατηγοριοποιούνται ανάλογα με το περιεχόμενο ως εξής:

- Μουσική: σύνθεση και εκτέλεση διαφόρων μουσικών έργων, κυρίως με πιάνο. Έχουν αναφερθεί και περιπτώσεις με χρήση πάνω από 20 μουσικών οργάνων. Παρά τις αποκλίνοσες αιτιολογίες του συνδρόμου, στην περίπτωση του μουσικού ταλέντου διαπιστώνονται κάποια κοινά χαρακτηριστικά στους savants. Καταρχήν, όλοι ανεξαι-

ρέτως οι μουσικοί savants έχουν πλήρη αρτιότητα που αγγίζει αυτήν των επαγγελματιών μουσικών χωρίς να έχει προηγηθεί μουσική παιδεία. Κατά δεύτερον, αυτό το μουσικό ταλέντο συνδυάζεται τις πλείστες φορές με κάποια σωματική αναπηρία, κυρίως τύφλωση, όπως το γνωστό παράδειγμα του αμερικανού πιανίστα Leslie Lemke. Ενδεχομένως, αυτός ο συνδυασμός να αντικατοπτρίζει ένα τρόπο αντιστάθμισης της λειτουργίας του ανθρώπινου εγκεφάλου. Επίσης γνωστός είναι και ο 'τυφλός Tom' Bethune αυτιστικός που αν και δεν μπορούσε να χρησιμοποιήσει πάνω από 100 λέξεις στον προφορικό λόγο του, έπαιζε πάνω από 7.000 μουσικά κομμάτια στο πιάνο μερικά και δικής του σύνθεσης. Αρκούσε μία μόνο φορά να ακούσει το κάθε κομμάτι και μπορούσε έπειτα να το αναπαράγει. Το μουσικό του επίπεδο ήταν τόσο υψηλό που ήταν συγκρίσιμο με το επίπεδο του πολύ γνωστού πιανίστα Louis Moreau Gottschalk. Θεωρήθηκε από πολλούς σαν το 8ο θαύμα της φύσης ⁶.

- Εικαστικές Τέχνες: χαρακτηριστικές καλλιτεχνικές τάσεις των savants είναι η πλήρης φωτογραφική αντιγραφή και η προοπτική, αν και διαπιστώνει κανείς ορισμένες φορές στα έργα τους δημιουργικότητα και συμβολισμό. Επομένως τα καλλιτεχνικά αυτά προσόντα διαχωρίζονται σε λεπτομερή, ρεαλιστική απεικόνιση αντικειμένων με ζωγραφική και γλυπτική και δεύτερον σε ένα είδος αφηρημένης τέχνης που περιλαμβάνεται η ιδιοσυγκρασία του καλλιτέχνη. Οι πλειοψηφία των savants εμπίπτουν στην πρώτη κατηγορία καθώς ο συμβολισμός και η αφηρημένη τέχνη είναι εξαρτημένα από το γενικό επίπεδο νοημοσύνης του ατόμου. Οπωσδήποτε η διαδικασία της μνήμης εμπλέκεται σ' αυτήν την παράδοση καλλιτεχνική έκφραση. Ο Stephen Wiltshire είναι ένας Άγγλος καλλιτέχνης ο οποίος αν και αυτιστικός έχει αναπτύξει μια λαμπρή καριέρα. Αρκεί μία μόνο φορά για να δει ένα τοπίο κι αμέσως το ζωγραφίζει με τόση τελειότητα που θα λέγε κανείς ότι το 'φωτογραφίζει'. Η τρομερή αυτή ικανότητα του αποδεικνύεται και από το γεγονός πως μετά από μια 12λεπτη πτήση με ελικόπτερο πάνω από το Λονδίνο μέσα σε 3 ώρες έκανε ένα λεπτομερέςτατο σκίτσο απεικονίζοντας 4 τετραγωνικά μίλια με πάνω από 200 κτίρια σύμφωνα με τους κανόνες της προοπτικής και με κλίμακα. Ο ίδιος έχει εκδώσει αρκετά βιβλία με δημιουργήματα του. Παράλληλα έχει εκδηλώσει και μουσικές ικανότητες ². Ο Alonzo Clemons μπορεί να φτιάξει τρισδιάστατα γλυπτά ζών με απόλυτη ανατομική ακρίβεια κοι-

τάζοντας για μερικά λεπτά τη δισδιάστατη εικόνα τους ⁶.

- Μαθηματικά-ημερολογιακό μέτρημα: είναι εκπληκτικό το πώς ορισμένοι savants κάνουν αριθμητικούς υπολογισμούς σε “ταχύτητα φωτός” (savant lighting calculators). Γίνεται τόσο ασυνείδητα θα έλεγε κανείς και χωρίς προηγούμενη εκπαίδευση ενώ ούτε οι ίδιοι μπορούν να εξηγήσουν τις μεθόδους που χρησιμοποιούν. Όταν τα υγιή παιδιά της ίδιας ηλικίας αγωνίζονται για να κατανοήσουν βασικές μαθηματικές έννοιες, οι savants μπορούν να κάνουν πράξεις με εξαψήφιους ή και μεγαλύτερους αριθμούς ή να δώσουν ακριβή αριθμό των αντικειμένων που βλέπουν σε ένα δωμάτιο. Ωστόσο, δεν μπορούν να λύσουν απλές μαθηματικές εξισώσεις. Ο προσδιορισμός των ημερολογιακών ημερών είναι η ικανότητα να υπολογίζει κανείς σωστά τη μέρα της εβδομάδας ενός δεδομένου έτους. Το φάσμα των εφικτών υπολογισμών στους savants ποικίλει από ένα χρόνο μέχρι αρκετούς αιώνες ².

- Υπάρχουν και επιδεικνύονται παράλληλα διάφορες άλλες ικανότητες που όμως δεν είναι τόσο συχνές όσο οι προαναφερθείσες. Για παράδειγμα στο τομέα της μηχανικής με δυνατότητα μέτρησης αποστάσεων χωρίς χρήση τοπογραφικών οργάνων, επιδιόρθωση και τροποποίηση μηχανικών, ηλεκτρικών εξοπλισμών, δημιουργία χαρτών με ακρίβεια υπολογιστή, γνώση μηχανολογικών - ηλεκτρολογικών εννοιών χωρίς να έχει προηγηθεί αντίστοιχη εκπαίδευση. Ορισμένοι savants υπολογίζουν με τέλεια προσέγγιση το χρόνο χωρίς ρολόι ενώ οι ίδιοι ίσως να αδυνατούν να διαβάσουν την ώρα από το ρολόι. Επιπλέον αναφέρεται δυνατότητα γνώσης πέραν της μίας γλώσσας (πολυγλωσσία) χωρίς βέβαια να υπάρχει κατανόηση των επιπλέον γλωσσών, υπερλεξία από πολύ μικρή ηλικία, μια αισθησιακή υπερδιακριτικότητα στην όσφρηση, αφή, όραση και συναισθησία (συχνότερο είδος συναισθησίας είναι το να βλέπει ήχους και να συνδυάζει αυτόματα αριθμούς με συγκεκριμένα χρώματα) ². Ο αυτιστικός Daniel Tammet, αντιλαμβάνεται τους αριθμούς σαν σχήματα, χρώματα ακόμη και σαν προσωπικότητες. Ταυτόχρονα είναι σε θέση να κάνει περίπλοκους μαθηματικούς υπολογισμούς. Το βιβλίο του «Born on blue day» είναι βασισμένο στα βιώματα του μιας και η μέρα της γεννήσεως του είναι γι’ αυτόν πάντα μπλε ⁷.

Kim Peek- ο άνθρωπος της βροχής

Ο Kim Peek, γνωστός ως μέγα-savant, υπήρξε η

έμπνευση για το ρόλο του Raymond Babbitt στη ταινία «ο άνθρωπος της βροχής» (rain man - κέρδισε 4 όσκαρ). Ο Peek, από την ηλικία των μόλις 2 ετών, μπορούσε να διαβάσει και να αποστηθίσει βιβλία, ενώ μέχρι την ηλικία των 4 ετών δεν είχε ακόμη περπατήσει. Η φωτογραφική του μνήμη αποδεικνύεται από το γεγονός ότι γνώριζε όλους τους ταχυδρομικούς κώδικες σε όλες τις πολιτείες της Αμερικής, είχε απίστευτες εγκυκλοπαιδικές γνώσεις γεωγραφίας, μουσικής, ιστορίας, λογοτεχνίας. Πιστεύεται ότι μπορούσε να απαγγείλει το περιεχόμενο τουλάχιστο 12.000 βιβλίων. Αλλά το πραγματικά αξιοθαύμαστο ήταν όταν οι επιστήμονες ανακάλυψαν ότι μπορούσε να διαβάζει ταυτόχρονα 2 σελίδες βιβλίου με τα μάτια του. Επίσης είχε μαθηματικές ικανότητες και έκανε σωστούς ημερολογιακούς υπολογισμούς. Θεωρήθηκε σαν ιδιοφυΐα σε 15 θεματικές ενότητες και υπήρξε αντικείμενο μελέτης από πολλά πανεπιστήμια και ερευνητικά κέντρα. Το παράδοξο με την περίπτωση του Peek είναι πως αντιθέτως με τους υπόλοιπους savant, με την πάροδο του χρόνου οι διανοητικές του δυνατότητες και η κοινωνικότητα του βελτιώνονταν. Από μελέτες διαπιστώθηκε πως στον εγκέφαλο του απουσίαζε το μεσολόβιο. Το 2008 μετά από κλινικές έρευνες καταρρίφθηκε η πεποίθηση ότι ο Peek ήταν αυτιστικός και βρέθηκε ότι έπασχε από το FG syndrome (Opitz-Kaveggia syndrome). Πέθανε από έμφραγμα μυοκαρδίου το Δεκέμβριο του 2009 ⁸.

Παθολογικοί πληθυσμοί που συναντάμε το savant syndrome

Σύμφωνα με μελέτες του Treffert, 1 στους 10 αυτιστικούς παρουσιάζει ικανότητες savant και από όλο το σύνολο των savants, σε 50% συναντούμε τον αυτισμό. Ο αυτισμός είναι μια νευροαναπτυξιακή διαταραχή που χαρακτηρίζεται από στερεότυπη συμπεριφορά, σοβαρή καθυστέρηση στην ανάπτυξη λόγου /ομιλίας, υπολειπόμενη κοινωνική επαφή και γενικότερα έλλειψη επικοινωνίας με το εξωτερικό περιβάλλον. Δύο θεωρίες έχουν αναπτυχθεί που να δικαιολογούν τον επιπολασμό του συνδρόμου στην αυτιστική διαταραχή. Σύμφωνα με την πρώτη, η ανάπτυξη των ειδικών ικανοτήτων των savants είναι στενά συνδεδεμένη με μια ταυτολογική, ψυχαναγκαστική, αυτοπεριοριζόμενη συμπεριφορά στοιχεία που συναντούμε και στον αυτισμό. Λόγω της καθήλωσης σε μια συγκεκριμένη συμπεριφορά - ενδιαφέροντα, δημιουργούνται οι κατάλληλες συνθήκες υπερδραστηριότητας περιοχών του εγκεφάλου και ανάδυσης των ξεχωριστών ικανοτήτων. Η δεύτερη

θεωρία υποστηρίζει ότι η μειωμένη σύνθεση γνωσιακών στοιχείων (weak central coherence) που παρατηρείται στον αυτισμό οδηγεί σε πιο πρωτόγονες μορφές μνήμης (άδηλη μνήμη) και προδιαθέτει στην ανάπτυξη savant ικανοτήτων. Από νευροπαθολογικές μελέτες διαπιστώθηκε η αποσύνδεση στα νευρωνικά δίκτυα μεταξύ προσθίων και οπισθίων περιοχών του φλοιού στον αυτισμό με αποτέλεσμα την έλλειψη συντονισμού στην επεξεργασία πληροφοριών από τα δίκτυα του εγκεφάλου. Το έλλειμμα επομένως στις γνωσιακές λειτουργίες δημιουργεί το κατάλληλο υπόβαθρο για εμφάνιση ασυνήθιστων ικανοτήτων⁹.

Περιστατικά με ικανότητες savant αναφέρονται από τον Miller (1998) σε ασθενείς που έπασχαν από μετωποκροταφική άνοια. Οι ασθενείς με την έναρξη και πρόοδο της νόσου εμφάνισαν καλλιτεχνικές επιδεξιότητες τις οποίες δεν είχαν εκδηλώσει στο προηγούμενο της ζωής τους. Τα δημιουργήματα τέχνης τηρούσαν τα savants κριτήρια δηλ. αποτελούσαν πιστά αντίγραφα χωρίς σημασιολογικούς συμβολισμούς. Η επεισοδιακή μνήμη (σύνολο των περασμένων πραγματικών εμπειριών ζωής) είχε διατηρηθεί σε αντίθεση με τη σημασιολογική (γενική και αφηρημένη γνώση). Η επιλεκτική νευροεκφύλιση στον αριστερό πρόσθιο κροταφικό και κογχομετωπιαίο φλοιό ανείρεσε την αναστολή των οπτικών συστημάτων που σχετίζονται με την αισθητική αντίληψη δίνοντας γένεση στις καλλιτεχνικές ικανότητες. Αυτό αποτέλεσε και την απαρχή για τον ορισμό της « παράδοξης λειτουργικής διευκόλυνσης» (βελτίωση συγκεκριμένων ικανοτήτων του ατόμου μετά από τραυματισμό του εγκεφάλου)².

Επειδή ορισμένοι αυτιστικοί παρουσιάζουν επιληπτικές κρίσεις προέκυψε το ερώτημα κατά πόσο το savant syndrome συσχετίζεται με την επιληψία. Παγκοσμίως βιβλιογραφικά αναφέρεται μία μόνο περίπτωση ενός επιληπτικού που μετά την έναρξη των κρίσεων εμφάνισε τις ικανότητες των savants¹⁰. Πάντως η επικράτηση των διεγερτικών (γλουταμινεργικών) νευρώνων, όπως θα εξηγήσουμε παρακάτω, μπορεί να οδηγήσει σε διαταραχή της ηλεκτρικής δραστηριότητας του εγκεφάλου και έκλυση επιληπτικών κρίσεων, σε τοξικότητα και καταστροφή των ανασταλτικών κυττάρων του Purkinje, φλεγμονή και παραγωγή κυτοκινών. Τέτοιες καταστάσεις οδηγούν σε πλήρη αποδιοργάνωση της λειτουργίας των ημισφαιρίων του εγκεφάλου¹⁴.

Αναφορικά, οι παράδοξες ικανότητες του συνδρόμου έχουν παρατηρηθεί μετά από μηνιγγίτιδα, σχιζοφρένια, τραυματισμούς του εγκεφάλου, σοβα-

ρές διαταραχές της όρασης, αγγειακά εγκεφαλικά επεισόδια, στο σύνδρομο του Gilles de la Tourette, στην εγκεφαλική παράλυση (νόσος του Little)⁹.

Υπάρχει γονίδιο για το σύνδρομο;

Μέχρι στιγμής έχουμε αναφέρει επίκτητες παθολογικές καταστάσεις που οδηγούν στην εμφάνιση του συνδρόμου. Η συνεχής ενασχόληση με την παθολογία του συνδρόμου οδήγησε τους ερευνητές στην μελέτη οικογενειών που παρουσίαζαν ικανότητες των savants. Ανακαλύφθηκε μια συσχέτιση με τη θέση του χρωμοσώματος 15q11-q13. Φαίνεται πως τα γονίδια που κωδικοποιούνται οδηγούν σε εναλλακτικά μονοπάτια ενεργοποίησης που προδιαθέτουν σε διανοητικές διαταραχές και εμφάνιση ταλέντων σε μεμονωμένους τομείς. Ενδιαφέρον προκαλεί το γεγονός πως το σύνδρομο Prader-Willi προκαλείται από μία διαγραφή στην ίδια χρωμοσωμική θέση. Ενδεχομένως αυτό να εξηγεί κοινά χαρακτηριστικά που παρατηρούνται μεταξύ του αυτισμού και του συνδρόμου Prader-Willi (καθυστερήση ανάπτυξης λόγου και κινητικών δεξιοτήτων, μαθησιακές δυσκολίες). Ορισμένα παιδιά που πάσχουν από αυτό σύνδρομο παρουσιάζουν ικανότητες επίλυσης παζλ πρώιμες για την ηλικία τους παρά το χαμηλό νοητικό επίπεδο. Πρόκειται για ικανότητες savant; Το μέλλον θα μας αποκαλύψει πολλά².

Γιατί το σύνδρομο 'προτιμάει' τους άντρες

Σύμφωνα με το μοντέλο των Geschwind και Galaburda (1987), υπάρχει ένα πρότυπο υπερσχυσσης διαφορετικών λειτουργιών στα δύο ημισφαίρια του εγκεφάλου. Το επικρατητικό ημισφαίριο (κυρίως αριστερό για 75% ανθρώπων) είναι υπεύθυνο για την ικανότητα εκφοράς λόγου, επικρατούσας χρήσης ενός χεριού, αντίληψης γραπτού και προφορικού λόγου. Το υπολειπόμενο ημισφαίριο έχει διαφορετικές λειτουργίες από το επικρατούν, όπως το γεωμετρικό σχεδιασμό, την αίσθηση προοπτικής, την αναγνώριση της μουσικής. Η ανάπτυξη των διαφόρων νευρωνικών δικτύων και γενικότερα η πλαστικότητα του εγκεφάλου επιτυγχάνεται με την συνέργια των αυξητικών παραγόντων. Κατά την διάρκεια της εμβρυϊκής ανάπτυξης το επικρατητικό-αριστερό ημισφαίριο καθυστερεί σε σχέση με το δεξί να αναπτυχθεί. Καθίσταται έτσι ευάλωτο σε διάφορους ενδομήτριους ή μη παράγοντες. Η τεστοστερόνη είναι γνωστό ότι επηρεάζει την ανάπτυξη πολλών περιοχών του εγκεφάλου. Τόσο τα άρρενα όσο και

τα θήλαα έμβρυα εκτίθενται κατά την ενδομήτρια ζωή στην τεστοστερόνη` στα άρρενα όμως σε πολύ πιο υψηλά επίπεδα. Έτσι η τεστοστερόνη επιδρά στην ανάπτυξη του αριστερού ημισφαιρίου κι επομένως επηρεάζονται και οι λειτουργίες του. Οι υπολειπόμενες πλέον λειτουργίες του είναι ακριβώς το σύνολο των διαταραχών που συναντούμε στον αυτισμό και στο σύνδρομο του savant. Αντισταθμιστικά, περιοχές του δεξιού ημισφαιρίου υπεραναπτύσσονται και υπερλειτουργούν. Αυτή η θεωρία τεκμηριώνεται και από το γεγονός πως η επικρατούσα χρήση του αριστερού χεριού είναι πιο κοινή στους άντρες καθώς και σε πολλούς savants ¹¹.

fMRI ευρήματα

Η θεωρία πως η ρίζα του συνδρόμου είναι μια βλάβη του αριστερού ημισφαιρίου και επικράτηση του δεξιού, επαληθεύεται και από fMRI ευρήματα. Ανακαλύφθηκε ότι η ενεργοποίηση των πρωτογενών και δευτερογενών ακουστικών φλοιών ακολουθείτο από μια μη αναμενόμενη οδό αγωγής του ερεθίσματος εντοπισμένη δεξιά, αντί της συνήθους θέσης στο αριστερό ημισφαίριο. Επιπλέον η περιοχή του κέντρου του Broca δεξιά ήταν μεγαλύτερη. Αλλά το εντυπωσιακό είναι ότι ο οδοί που σχετίζονταν με την σύνθεση του σκελετού της πληροφορίας - δεδομένου και οι οδοί με την κωδικοποίηση των λεπτομερειών ανεβρέθηκαν σε ομόλογες περιοχές αντίθετων όμως ημισφαιρίων ¹⁴.

Νευροβιολογία του συνδρόμου

Με βάση όσα προαναφέραμε, υπάρχει μια ημισφαιρική εντόπιση της βλάβης που οδηγεί στην εκδήλωση των ασυνήθιστων ικανοτήτων των savants καθώς και διάφοροι ενδομήτριοι ορμονικοί παράγοντες (τεστοστερόνη) και νευροτροφίνες που επηρεάζουν την ανάπτυξη των διαφόρων περιοχών του εγκεφάλου. Αναφέραμε διάφορες επίκτητες παθολογικές καταστάσεις που προφανώς εδράζονται στο αριστερό ημισφαίριο (κυρίως στο μετωπιαίο λοβό) προκαλώντας εκφύλιση και επιτρέποντας πλέον στο δεξί ημισφαίριο να αναλάβει προτεραιότητα. Σε μοριακό όμως επίπεδο τι ακριβώς συμβαίνει;

Ο εγκέφαλος είναι ένα όργανο με απεριόριστες ικανότητες ακριβώς λόγω της πλαστικότητας του. Κατά την διάρκεια της εμβρυογένεσης σχηματίζονται οι νευρώνες, οι συνάψεις, τα νευρωνικά δίκτυα. Διάφοροι εξωγενείς παράγοντες μπορεί να επηρεάσουν τα στάδια ανάπτυξης (πολλαπλασιασμός, μετα-

νάστευση, συνάθροιση, διαφοροποίηση, εμμύεωση) και επομένως την αρχιτεκτονική δομή του εγκεφάλου με κατ' επέκταση την εμφάνιση νοητικής διαταραχής. Αξιοσημείωτο επίσης είναι το γεγονός πως λίγο πριν την γέννηση κι εφόσον έχουν σχηματιστεί τα νευρωνικά δίκτυα υφίσταται απόπτωση που φτάνει το 50%. Μήπως εδώ είναι η απαρχή της υπολειτουργίας του αριστερού ημισφαιρίου; Ίσως στον όλο μηχανισμό να εμπλέκεται ένας άλλος προγραμματισμένος κυτταρικός θάνατος που λαμβάνει χώρα μετά την έναρξη της ήβης. Στόχος είναι ο περιορισμός των συνάψεων κυρίως στο μετωπιαίο λοβό για την ανάπτυξη αφηρημένης σκέψης. Πάντως η ωρίμανση των κινητικών και γνωστικών λειτουργιών και αυτών του συναισθήματος, σχετίζονται με την ολοκλήρωση της ανάπτυξης των συνάψεων στη διάρκεια της ήβης. Επομένως, η περίοδος της ήβης είναι μια κρίσιμη φάση ¹².

Από νευροχημικές μελέτες διαπιστώθηκε χαμηλή σύνθεση σεροτονίνης στο δεξί ημισφαίριο αυτιστικών ². Η σεροτονίνη παίζει σημαντικό ρόλο στην νευρογένεση, στη διαφοροποίηση και μετανάστευση των νευρώνων, ενδεχομένως στην αξονική μυελίνωση, στη συναπτογένεση. Η μη παρουσία της σεροτονίνης σε πειράματα σε ποντίκια οδηγεί σε μόνιμη εκφύλιση νευρώνων στον ιππόκαμπο και στο φλοιό από την πρώιμη εμβρυική περίοδο. Επίσης, η σεροτονίνη συμβάλλει στην ανάπτυξη και ωρίμανση των δενδριτών. Από μελέτες σε ενήλικα ποντίκια απουσία σεροτονίνης παρατηρείται μείωση των δενδριτών που όμως μπορεί να αναστραφεί με χορήγηση αγωνιστή των 5-HT_{1A} υποδοχέων. Σε έλλειψη σεροτονίνης σε νεαρά ποντίκια μειώνονται οι συνάψεις αλλά αντισταθμίζονται μέχρι την έναρξη της ενήλικης ζωής. Κι ενώ θα περίμενε κανείς με την πρόοδο της ηλικίας να μειώνονται οι συνάψεις, αντίθετα αυτές αυξάνονταν, ιδιαίτερα στην οδοντωτή έλικα.

Διάφοροι παράγοντες κατά την ανάπτυξη μπορεί να επηρεάσουν τα επίπεδα της σεροτονίνης π.χ. ιογενείς λοιμώξεις, υποσιτισμός, υποξία, στρες, αλκοόλ, νικοτίνη. Σημαντικό εύρημα στον αυτισμό είναι τα υψηλά επίπεδα σεροτονίνης ορού στην παιδική ηλικία (υπερσεροτονεμία του αυτισμού) που οδηγούν στην εξάντληση των αποθεμάτων του εγκεφάλου. Έχει υποτεθεί ότι κατά το εμβρυϊκό στάδιο ανάπτυξης και πριν αναπτυχθεί ο αιματοεγκεφαλικός φραγμός η σεροτονίνη εισέρχεται σε αυξημένα επίπεδα στον εγκέφαλο εκτρέποντας τη φυσιολογική ανάπτυξη και προκαλώντας απώλεια υποδοχέων σεροτονίνης. Με το τρόπο αυτό πιθανόν ξεκινάει η δυσλειτουργία του σεροτονεργικού συστήματος.

PET μελέτες αποδεικνύουν ελαττωμένη σύνθεση σεροτονίνης στο φλοιό και στον θάλαμο και μείωση του δένδρικού δικτύου στις περιοχές CA1 και CA4 του ιππόκαμπου ¹³.

Πώς γίνεται η μεταφορά της πληροφορίας

Οι πληροφορίες που μεταβιβάζονται υπό τη μορφή του δυναμικού δράσης, καθορίζονται όχι από τη μορφή του, αλλά από την οδό διαμέσου της οποίας περνά το σήμα. Ο εγκέφαλος αναλύει και ερμηνεύει τα πρότυπα των εισερχόμενων ηλεκτρικών σημάτων και δημιουργεί κατ' αυτό τον τρόπο τις καθημερινές αισθήσεις μας. Σύμφωνα με τις τελευταίες θεωρίες, κάθε σύμπλοκο - σήμα που δέχεται ο ανθρώπινος εγκέφαλος π.χ. μια εικόνα, μεταφέρεται για επεξεργασία σε μορφή μικρότερων επιμέρους τμημάτων με τον ίδιο τρόπο που λειτουργεί και ο ηλεκτρονικός υπολογιστής. Ενώ, αντίθετα οι savants δεν διασπούν το αρχικό σήμα αλλά το μεταφέρουν αυτούσιο. Έτσι, χρησιμοποιείται λιγότερος αριθμός νευρώνων για τη μεταφορά της διέγερσης. Στους φυσιολογικούς ανθρώπους επειδή ακριβώς το σήμα διασπάται, μεσολαβούν πολλοί νευρώνες, όπου καθένας αντιπροσωπεύει μέρος του σήματος. Η απώλεια έστω και λίγων νευρώνων κατά τη μεταφορά του μηνύματος μειώνει την ακριβή αποκωδικοποίηση της πληροφορίας. Ας πάρουμε ένα παράδειγμα με δύο δέντρα τα οποία σίγουρα δεν είναι ίδια μεταξύ τους ακόμη και αν είναι του ίδιου είδους. Κάθε φυσιολογικό άτομο μπορεί να τα αναγνωρίσει και να τα κατηγοριοποιήσει σαν 'δέντρα' απομονώνοντας το μικρό τμήμα του νευρωνικού σήματος που είναι κοινό για όλα τα δέντρα. Ενώ αντίθετα οι savants θα πρέπει να αναγνωρίσουν τα δέντρα με μια διαδικασία δυσκολότερη, γιατί θα να χρησιμοποιήσουν ολόκληρα τα σήματα με αποτέλεσμα να μην μπορούν να εντοπίσουν τις ομοιότητες.

Φυσιολογικά για τη συμπίεση του μηνύματος και την αφαίρεση της λεπτομέρειας υπεύθυνοι είναι διάφοροι ανασταλτικοί παράγοντες (γονίδια GABA-υποδοχέων, ανωμαλίες GABA-υποδοχέων, οιστρογόνα, αυτοαντισώματα, IGF-1). Επομένως στο σύνδρομο όπου κάθε λεπτομέρεια καταγράφεται και αποδίδεται από το άτομο, παρατηρείται μια διαταραχή στο ανασταλτικό σύστημα των νευρώνων. Αυτό αποδεικνύεται από ιστοπαθολογικά ευρήματα εγκεφάλων σε αυτιστικούς (απώλεια κυττάρων του Purkinje, πολυαριθμότερες, μικρότερες και λιγότερο συμπαγείς οι μικροστήλες των κυττάρων της στιβάδας III. Τα κύτταρα της στιβάδας III - όπως και όλων των στιβάδων - στο φυσιολογικό εγκέφαλο βρίσκονται σε

στήλες που χωρίζονται από λευκή ουσία η οποία αποτελείται από τους νευράξονες). Ωστόσο στη μεταφορά του μηνύματος συμβάλλουν και διάφοροι διεγερτικοί παράγοντες όπως ο β-2 αδρενεργικός υποδοχέας, κυτοκίνες φλεγμονής, ο παράγοντας ανάπτυξης των ινοβλαστών κ.ά. Συμπεράνουμε πως η όλη διαδικασία επεξεργασίας κάθε εικόνας, σκέψης, οσμογόνου ερεθίσματος, ήχου ή οποιουδήποτε άλλου σήματος είναι ουσιαστικά το αντικείμενο ανάμεσα στο ανασταλτικό και ευωδοτικό σύστημα του εγκεφάλου.

Όσον αφορά την περίπτωση των savants, ας εξετάσουμε πως αποτυπώνουν μια εικόνα στο μυαλό τους μετά από όσα αναφέραμε. Η εικόνα μέσα από το σε κλάσματα δευτερολέπτου ταξίδι της μέσω του αμφιβληστροειδή, οπτικού νεύρου, των έξω γονατών σωμάτων (LGN) καταλήγει στον πρωτοταγή οπτικό φλοιό (V1, βρίσκεται γύρω και μέσα στην πληκτραία σχισμή στον ινιακό λοβό), περνά από την V2, προχωρά στην V4 και καταλήγει στον κάτω κροταφικό λοβό και στην προμετωπιαία συνειρμική περιοχή στο μετωπιαίο λοβό. Ο μετωπιαίος και κροταφικός λοβός ανατροφοδοτούν ανασταλτικά τις περιοχές V1 και V2 με αποτέλεσμα σε περίπτωση βλάβης τους η πληροφορία να επιστρέφει στον συνειρμικό φλοιό και να γίνεται λεπτομερής και ακριβής. Καταλήγουμε στο συμπέρασμα πως ο εγκέφαλος απομονώνει ένα μικρό τμήμα της πληροφορίας στους πρωτογενείς αισθητικούς φλοιούς κι έπειτα αφήνεται να κάνει διάφορες ανασταλτικές και διεγερτικές συνδέσεις με άλλα δίκτυα σχετιζόμενα με την πληροφορία ¹⁴.

HEK ευρήματα

Η ηλεκτροεγκεφαλική δραστηριότητα που καταγράφεται στον αυτισμό, χαρακτηρίζεται από μειωμένη συνοχή (coherence) μεταξύ των νευρώνων που δικαιολογείται από τη μειωμένη παρουσία GABAA νευρώνων. Ένα δεύτερο σημαντικό εύρημα είναι η καταγραφή υψηλών γ-κυμάτων που αντιπροσωπεύουν τη σύνδεση διαφορετικών πληθυσμών νευρώνων σε ένα ενιαίο δίκτυο για τη διεκπεραίωση μιας κίνησης ή σκέψης. Στους savants, η διατήρηση της λεπτομέρειας γίνεται με τη μεσολάβηση νευρώνων διαφορετικών από τους GABAA που κάνουν μικρές επιδιορθώσεις για την τελειοποίηση προσέγγισης της λεπτομέρειας. Αποτύπωμα της δράσης αυτών των νευρώνων είναι τα αυξημένα γ κύματα ¹⁴.

Μήπως όλοι κρύβουμε μέσα μας τις ικανότητες των savants;

Οι σύγχρονες έρευνες έχουν πλέον στραφεί πέρα από τη νευροβιολογική μελέτη, στην αναζήτηση και πρόκληση αυτών των ικανοτήτων σε καθένα από εμάς. Γιατί άλλωστε κανείς δεν μπορεί να απαρνηθεί την έμφυτη τάση του ανθρώπινου γένους για νοητική εξέλιξη. Σύμφωνα με τον Snyder και Mitchell (1999) οι ικανότητες αυτές είναι εφικτές για κάθε ανθρώπινο εγκέφαλο απλά στο φυσιολογικό πληθυσμό παραγκωνίζονται από ανώτερες νοητικές λειτουργίες. Μετά από μια προσωρινή διατάραξη της λειτουργίας σε ορισμένες φλοιικές περιοχές του αριστερού ημισφαιρίου, είναι δυνατόν οι ικανότητες που χαρακτηρίζουν το σύνδρομο του savant να αναδυθούν. Σ' αυτό στηρίχτηκαν οι προσπάθειες του Young και των συνεργατών του όπου χρησιμοποιώντας την επαναλαμβανόμενη διακρανιακή μαγνητική διέγερση (repetitive transcranial magnetic stimulation rTMS) διέκοψαν τη λειτουργία του μετωποκροταφικού φλοιού, περιοχή που εμπλέκεται με την ανάπτυξη των ικανοτήτων. Σε ορισμένα άτομα, με την 'νάρκωση' του μετωποκροταφικού φλοιού, που αποδεικνύεται από τα ελλείμματα στα τεστ μνήμης, παρουσίασαν βελτίωση στην εκτέλεση των διαφόρων δεξιοτήτων του συνδρόμου. Βέβαια δεν ήταν συγκρίσιμες με τις ικανότητες των prodigious savants αλλά οπωσδήποτε δεν ήταν και οι ίδιες με τις προ διεγέρσεως. Ωστόσο, θα πρέπει να έχουμε υπόψη μας πως η διέγερση κράτησε μόνο για μερικά λεπτά και πως οι ικανότητες σε όσα άτομα εμφανίστηκαν, χρειάστηκε να περάσει αρκετή χρονική περίοδος, ακόμη και χρόνια. Κι εδώ τίθεται το ερώτημα αν η συνεχής εξάσκηση του εγκεφάλου κατά τη διάρκεια αυτού του χρονικού διαστήματος επιταχύνει την διαδικασία εκδήλωσης savant ικανοτήτων. Επίσης ένας ιδιαίτερος προβληματισμός προκύπτει όσον αφορά το αποτέλεσμα σε περίπτωση διέγερσης του μετωποκροταφικού φλοιού και ταυτόχρονης εκτέλεσης μιας προκαθορισμένης διεργασίας από το άτομο. Όλα αυτά και καθώς πολλά άλλα έχουν ήδη δρομολογηθεί στον τομέα της έρευνας από τον Young και ευελπιστούμε σύντομα να έχουμε απαντήσεις ¹⁵.

Νευρωνική πλαστικότητα και νευροτρόφοι παράγοντες: το κλειδί της υπόθεσης

Γνωρίζουμε ότι να νευρικά κύτταρα δεν αναγεννώνται κατά τη διάρκεια των διαφόρων βιολογικών διεργασιών από την ενδομήτρια ζωή μέχρι το γήρας και ότι με την πάροδο της ηλικίας ο άνθρωπος εγκέφαλος εκφυλίζεται. Κι όμως τα νευρωνικά δίκτυα βρίσκονται συνεχώς σε εγρήγορση με την

καταγραφή και ανάλυση των παρεχόμενων πληροφοριών, την μνημονική εγχάραξη και ανάκληση τους, κινώντας έτσι τα νημάτια των ανώτερων ψυχικών λειτουργιών, μνήμη, κρίση, σκέψη, μάθηση, ευφυΐα και κατ' επέκταση καθορίζοντας τη λειτουργικότητα του ατόμου. Μήπως οι savants έχουν ανακαλύψει ένα τρόπο πρόσβασης σ' αυτά τα δίκτυα που προάγουν τις ιδιαίτερες ικανότητες τους; Το μυστικό κρύβεται στους νευροτρόφους παράγοντες. Οι νευροτρόφοι παράγοντες με σημαντικότερο εκπρόσωπο τον εκ του εγκεφάλου προερχόμενο νευροτρόφο παράγοντα (Brain-derived neurotrophic factor-BDNF) ανήκουν στην οικογένεια των αυξητικών παραγόντων. Εμπλέκονται στην ανάπτυξη, διαφοροποίηση και βιωσιμότητα των νευρώνων, στην διακίνηση πληροφοριών διαμέσου των συνάψεων, στην νευρωνική προσαρμογή σε νέες λειτουργικές συνθήκες, στην αποκατάσταση μετά από εξωγενή βλάβη. Αναστέλλουν την απόπτωση των νευρώνων διατηρώντας τους σε κατάσταση συνεχούς πρωτεϊνοσυνθέσεως μέσω της παλίνδρομης διακίνησης τους, επιταχύνουν το νευρωνικό θάνατο σε περίπτωση που η επιβίωση είναι ανέφικτη, συμβάλλουν στην συναπτική επικοινωνία με τη δυνατότητα των νευραξόνων να προβάλλουν παλίνδρομα αξονικά κλωνία και να προεκτείνονται για δημιουργία νέων συνάψεων, συμμετέχουν στην μακρά μετασυναπτική ενίσχυση των πληροφοριών. Να σημειωθεί ότι σε καταστροφή νευρικών κυττάρων, οι νευράξονες που φυσιολογικά κατέληγαν σε αυτά, εκτρέπονται και αναπτύσσουν συναπτικές σχέσεις με άλλα νευρωνικά κύτταρα. Από αυτήν ακριβώς τη διαδικασία ενδέχεται να πηγάζουν οι εξαιρετικές ικανότητες των savants ¹⁶.

Κοιτάζοντας την όλη υπόθεση από μια διαφορετική οπτική γωνία, οι savants έχουν κατορθώσει να εξαντλήσουν μερικές από τις δυνατότητες του εγκεφάλου, ακολουθώντας διαφορετικά μονοπάτια σκέψης από ότι καθένας μας. Φιλτράροντας τα εκατομμύρια των εξωγενών παραστάσεων που δέχεται καθημερινά κάθε άνθρωπος, εστιάζουν στις ουσιώδεις και με τη συνεχή ενασχόληση τους με αυτές, εξέλιξαν συγκεκριμένες νοητικές λειτουργίες. Κάτω από τη συνεχή ροή πληροφοριών, τη συνεχή εκγύμναση του εγκεφάλου, αυξάνονται οι λειτουργικές απαιτήσεις των νευρώνων, ολοένα και περισσότεροι νευροτρόφοι παράγοντες απελευθερώνονται, περισσότερες συνάψεις δημιουργούνται. Πρόκειται για ένα είδος σκέψης που απέχει από τον στερεότυπο, αυστηρό τρόπο σκέψης του σύγχρονου μέσου ανθρώπου όπου κάθε αυθορμητισμός απουσιάζει. Κάτω από αυτό το πρίσμα, θα τολμούσε κανείς να ισχυριστεί πως δεν πρόκειται για άτομα νοητικά ανάπηρα,

αλλά άτομα που έχουν βρει διαφορετικούς τρόπους επικοινωνίας μη κατανοητούς από εμάς. Η θεωρούμενη 'χαμηλή νοημοσύνη' ενδεχομένως να είναι η αρχέγονη παιδαριώδης συμπεριφορά που στον καθένα μας αποσιωπείται με την ενηλικίωση και με την ένταξη στο κοινωνικό σύνολο, από τα επιβεβλημένα πρότυπα της κοινωνίας.

Παράθυρο προς τον εγκέφαλο

Κατά τον Treffert, το σύνδρομο του savant, μας παρέχει ένα παράθυρο προς τον εγκέφαλο ίσως και ένα παράθυρο κατανόησης του ρόλου μας σαν ανθρωπότητα. Από ιατρικής απόψεως η δυνατότητα αντίληψης του τρόπου λειτουργίας αυτού του πολύπλοκου κυκλώματος των νευρώνων αποτελεί πρόκληση για την ίδια την ιατρική σαν επιστήμη αλλά και σε προσωπικό επίπεδο για κάθε 'διψασμένο' νευροεπιστήμονα. Με την μελέτη του συνδρόμου σε ανατο-

μικό, μοριακό, χημικό επίπεδο αναμένεται να εξαχθούν συμπεράσματα για τη νευρωνική πλαστικότητα, την επικοινωνία των νευρώνων και την ολοκλήρωσή τους σε συστήματα επεξεργασίας, την νευροεκφύλιση. Ευελπιστούμε ότι σαν αντικατόπτρισμα από όλα αυτά θα έχουμε λύσεις θεραπείας ή γιατί όχι και πρόληψης σε χρόνια νευροεκφυλιστικά ανοιακά σύνδρομα, στην επιληψία, στα αγγειακά εγκεφαλικά επεισόδια, σε ψυχιατρικά νοσήματα. Μέσα από αυτό το μυστήριο σύνδρομο θα τολμούσε κάποιος να διατυπώσει την άποψη πως διευρύνουμε τους ορίζοντες μας για το ποιοι και για τι είμαστε ικανοί. Μας δίνεται η ευκαιρία να αναθεωρήσουμε τους ρόλους μας σαν ανθρωπότητα, να εστιάσουμε στον πραγματικό λόγο ύπαρξης μας. Καλείται επομένως ο σύγχρονος άνθρωπος να κριθεί άξιος του διθυραμβικού χαρακτηρισμού που τόσους αιώνες τον ακολουθεί: «ον λογικό».

Summary

T. KODJAPASHI *, S. J. BALOYANNIS **: Savant syndrome: islands of genius in a sea of low intelligence

The aim of this article is to analyze a rare, extraordinary condition, the savant syndrome. Savant syndrome is a clinical entity in which individuals with mental retardation demonstrate some special abilities. These 'savant skills, (islands of genius)' concern concrete categories including music performance and composition, art (drawing, painting, sculpting), calendar calculating, mathematics, mechanical or spatial skills, prodigious language (polyglot) facility, synesthesia and are always accompanied by massive memory. According to the latest findings, savant syndrome can be congenital (associated with 15q11-q13) or it can be acquired following CNS injury, disease such as autism, epilepsy, frontotemporal dementia, visual impairment, stroke e.t.c. There are three types based on the level of the skills, the splinter skills where the level of the skills is appreciably above the general level of functioning but common in healthy population, the talented savant with a range of abilities occasionally founded in non-disable people, accompanied with a general low level of intelligence and prodigious savant with remarkable skills at levels beyond the accomplishments of even the cleverest human. Most people are aware of the existence of savant syndrome through Kim Peek, the mega-savant who was the inspiration for the movie Rain Man. A broad range of theories have been offered attempting to explain the development of such abilities. The conclusion proposed is that the emerge of savant skills is uncovered or revealed after damage to areas of the left hemisphere and right hemisphere compensation. This theory is vindicated, as the skills most often seen in the syndrome, tend to be right hemisphere in type and are released from the interdependence of the injured left hemisphere. There seems to be a male predominance due to increased sensitivity of the left hemisphere to testosterone, which affects its development, during fetal life. Observing the syndrome from a neurobiology approach, excitatory or inhibitory neuron defects, influence the normal neuron-signal processing. The typical brain compresses the neural signal of an image to a few terms and silences the neurons encoding the details in the signal through inhibitory factors (GABA). Contrarily, savants' brain does not work with a compress representation of a few blocks but with the entire neural signal due to abnormalities of the inhibitory system, resulting to the incredible levels in accuracy in their skills. In addition, it is assumed that sero-

* Medical graduate of Aristotle University of Thessaloniki

** MD, PhD Director of A' Department of Neurology, Aristotelian University, (AHEPA HOSPITAL)Thessaloniki, Greece

tonin deficiency may contribute to the disarray of the brain and the reveal of these special skills. But undeniably, the key to the explanation of the whole condition is hidden within the neurotrophic factors. This family of growth factors, especially the Brain-derived neurotrophic factor (BDNF), are involved in the growth, differentiation and viability suspending the apoptosis of neurons and accelerating the death in case of unfeasible survival. They also promote the synaptic communication and in extension the arise of savant skills by succouring the development of new synaptic relations after neural damage. Can we all have privileged access to these levels of information? Surveys have proved that savant brain processes occur in each of us but are overwhelmed by more sophisticated conceptual cognition. Scientist have managed to temporarily induce enhanced perceptual abilities in healthy volunteers, through application of repetitive Transcranial Magnetic Stimulation (rTMS), by immobilizing portions of left hemisphere function. Yet, a lot of information remain to learn not only for the syndrome itself, but also intriguing data regarding brain function, neural plasticity, compensation, recruitment, repair. The mystery of savant syndrome is indisputably a challenge for our current neuroscience capabilities and an opportunity of awareness about who we are and what we are capable of.

Key words: cortical function, genius, mental retardation

Βιβλιογραφία

1. EncyclopediaBeta (<http://en.allexperts.com/e/s/sa/savant.htm>)
2. Treffert DA. "The savant syndrome: an extraordinary condition. A synopsis: past, present, future". *Philos Trans R Soc Lond B Biol Sci* 364 ,2009,(1522): 1351–7
3. Darold Treffert, Dr. J. Landon Down and "Developmental" Disorders, Wisconsin Medical Society 2010 (www.savantsyndrome.com)
4. www.daroldtreffert.com
5. Robyn Young, Unveiling the savant mind, In: *Genius, prodigies and savants, extraordinary people what makes them tick*, Dec 1999, pp:9-12 WP Young room, Uni of Sydney, www.centerforthemind.com
6. Darold Treffert and Gregory Wallace, *Islands of genius*, January 2004; page 1-10
7. Elizabeth Stump , *The synesthetic savant* (*Neurology Now*, March/April 2007, Volume 3(2), p 15
8. Times on line, Kim Peek: savant who was the inspiration for the film Rain man, december 23,2009 (www.timesonline.co.uk)
9. Sven Bolte and Fritz Poustka ,Comparing the intelligence profiles of savant and non-savants individuals with autistic disorder, 2004, *Intelligence* (Elsevier Inc) 32:121-131
10. John Huges ,A review of savant syndrome and its possible relationship to epilepsy ,USA 2010, *Elvesier Inc Epilepsy & Behavior* 17 (2):147-152
11. Simon Baron Cohen ,The extreme male brain theory of autism, In Tager Flusberg, H, (ed) *Neurodevelopmental disorders* MIT Press 1999
12. Κωτσόπουλος Σ., Οικονόμου Α, Ανάπτυξη του εγκεφάλου και ψυχοφάρμακα στην παιδική ηλικία, *Εγκέφαλος αρχαία νευρολογίας και ψυχιατρικής*, εκδότης: σύλλογος εγκέφαλος, www.encephalos.gr
13. Whitaker-Azmitia P M. Serotonin and brain development: Role in human developmental diseases. *Brain Res Bulletin*, 2001, 56, 479-485
14. Fabricius. T, The savant hypothesis: is autism a signal processing problem? *Med Hypotheses* (2010), doi :10/1016 j.mechy.2010.02.034
15. Robyn Young, *Neurobiology of savant syndrome*. In: *Neurobiology of Exceptionality* (The Springer Series on Human Exceptionality) Springer US 2005 199-215
16. Στ. Μπαλογιάννης, Οι νευροτρόφοι παράγοντες, *Νευρωνική Πλαστικότητα* ,*Νευρολογία τόμος Α*, εκδόσεις Πουρναρά 2004, 320-398