

О. А. Кондрашихина

ПСИХОГЕНЕТИКА

УЧЕБНОЕ ПОСОБИЕ
ДЛЯ СТУДЕНТОВ ВЫСШИХ УЧЕБНЫХ
ЗАВЕДЕНИЙ

Киев
«Центр учебной литературы»
2014

О. А. Кондрашихина

ПСИХОГЕНЕТИКА

УЧЕБНОЕ ПОСОБИЕ
ДЛЯ СТУДЕНТОВ ВЫСШИХ УЧЕБНЫХ
ЗАВЕДЕНИЙ

Киев
«Центр учебной литературы»
2014

УДК 159ю922(075.8)
ББК 88.2я73
К 64

*Рекомендовано к печати учёным советом
Севастопольского городского гуманитарного университета СГГА,
(протокол № 6 от 27.01.2014 г.)*

*Рассмотрено и утверждено к печати
на заседании кафедры общей психологии СГГУ,
(протокол кафедры № 4 от 25.11.2013 г.)*

Рецензенты:

Г. А. Балл – доктор психологических наук, профессор, член-корреспондент. Национальной академии педагогических наук Украины, заведующий лабораторией методологии и теории психологии Института психологии им. Г.С. Костюка НАПН Украины;

Л. А. Калмыкова – доктор психологических наук, профессор, заведующая лабораторией психолингвистики Переяслав-Хмельницкого государственного педагогического университета им. Г. Сковороды МОН Украины;

Е. И. Бондарчук – доктор психологических наук, профессор, заведующая кафедрой психологии управления ГВУЗ «Университет менеджмента образования»;

И. Н. Авдеева – кандидат психологических наук, доцент, проректор Севастопольского городского гуманитарного университета.

Кондрашихина О. А. Психогенетика [тескт] учебное пособие / О. А.

К 64 Кондрашихина.– К.: Центр учебной литературы, 2014. – 168 с.

ISBN 978-611-01-0636-8

Курс «Психогенетика» входит в Государственный образовательный стандарт для психологических специальностей. В пособии излагаются краткая история развития психогенетики, необходимые базовые сведения по общей генетике, методам современной психогенетики, соотношению генетических и средовых детерминант в межиндивидуальной вариативности когнитивных функций, динамических характеристик психики в нормальном и отклоняющемся вариантах онтогенеза. В приложении приводится программа курса лекций по психогенетике, задания тестового контроля знаний.

Для студентов психологических специальностей и широкого круга читателей.

УДК 159ю922(075.8)
ББК 88.2я73

ISBN 978-611-01-0636-8

© Центр учебной литературы, 2014.
© Кондрашихина О. А., 2014

УДК 159ю922(075.8)
ББК 88.2я73
К 64

*Рекомендовано к печати учёным советом
Севастопольского городского гуманитарного университета СГГА,
(протокол № 6 от 27.01.2014 г.)*

*Рассмотрено и утверждено к печати
на заседании кафедры общей психологии СГГУ,
(протокол кафедры № 4 от 25.11.2013 г.)*

Рецензенты:

Г. А. Балл – доктор психологических наук, профессор, член-корреспондент. Национальной академии педагогических наук Украины, заведующий лабораторией методологии и теории психологии Института психологии им. Г.С. Костюка НАПН Украины;

Л. А. Калмыкова – доктор психологических наук, профессор, заведующая лабораторией психолингвистики Переяслав-Хмельницкого государственного педагогического университета им. Г. Сковороды МОН Украины;

Е. И. Бондарчук – доктор психологических наук, профессор, заведующая кафедрой психологии управления ГВУЗ «Университет менеджмента образования»;

И. Н. Авдеева – кандидат психологических наук, доцент, проректор Севастопольского городского гуманитарного университета.

Кондрашихина О. А. Психогенетика [тескт] учебное пособие / О. А.

К 64 Кондрашихина.– К.: Центр учебной литературы, 2014. – 168 с.

ISBN 978-611-01-0636-8

Курс «Психогенетика» входит в Государственный образовательный стандарт для психологических специальностей. В пособии излагаются краткая история развития психогенетики, необходимые базовые сведения по общей генетике, методам современной психогенетики, соотношению генетических и средовых детерминант в межиндивидуальной вариативности когнитивных функций, динамических характеристик психики в нормальном и отклоняющемся вариантах онтогенеза. В приложении приводится программа курса лекций по психогенетике, задания тестового контроля знаний.

Для студентов психологических специальностей и широкого круга читателей.

УДК 159ю922(075.8)
ББК 88.2я73

ISBN 978-611-01-0636-8

© Центр учебной литературы, 2014.
© Кондрашихина О. А., 2014

СОДЕРЖАНИЕ

| | |
|--|----|
| Тема 1. История психогенетики | 5 |
| 1.1. Психогенетика как наука на стыке генетики и психологии. | 5 |
| 1.2. История возникновения психогенетики | 6 |
| Тема 2. Основные понятия генетики | 13 |
| 2.1. Базовые термины генетики | 13 |
| 2.2. Законы Менделя | 21 |
| Тема 3. Виды наследования. | 24 |
| 3.1. Моногенное наследование | 24 |
| 3.2. Полигенное наследование | 32 |
| Тема 4. Методы психогенетики | 38 |
| 4.1. Близнецовый метод | 38 |
| 4.2. Генеалогический метод | 43 |
| 4.3. Метод приёмных детей | 47 |
| 4.4. Популяционный метод. | 48 |
| 4.5. Другие методы | 49 |
| Тема 5. Генетика популяций | 54 |
| 5.1. Понятие популяции в психогенетике | 54 |
| 5.2. Закон Харди–Вайнберга | 54 |
| 5.3. Мутации и виды мутаций | 56 |
| 5.4. Миграция и дрейф генов | 59 |
| Тема 6. Наследственность и патология. | 62 |
| 6.1. Заболевания, связанные с мутацией одного гена | 62 |
| 6.2. Заболевания, обусловленные хромосомной мутацией | 66 |
| 6.3. Заболевания, обусловленные геномными мутациями | 67 |
| 6.4. Заболевания, обусловленные нарушением числа половых хромосом. | 71 |
| Тема 7. Психогенетика интеллекта и сенсорных способностей | 77 |
| 7.1. Коэффициент наследуемости | 77 |
| 7.2. Наследуемость интеллекта | 78 |
| 7.3. Психогенетика сенсорных способностей | 85 |

СОДЕРЖАНИЕ

| | |
|--|----|
| Тема 1. История психогенетики | 5 |
| 1.1. Психогенетика как наука на стыке генетики и психологии. | 5 |
| 1.2. История возникновения психогенетики | 6 |
| Тема 2. Основные понятия генетики | 13 |
| 2.1. Базовые термины генетики | 13 |
| 2.2. Законы Менделя | 21 |
| Тема 3. Виды наследования. | 24 |
| 3.1. Моногенное наследование | 24 |
| 3.2. Полигенное наследование | 32 |
| Тема 4. Методы психогенетики | 38 |
| 4.1. Близнецовый метод | 38 |
| 4.2. Генеалогический метод | 43 |
| 4.3. Метод приёмных детей | 47 |
| 4.4. Популяционный метод. | 48 |
| 4.5. Другие методы | 49 |
| Тема 5. Генетика популяций | 54 |
| 5.1. Понятие популяции в психогенетике | 54 |
| 5.2. Закон Харди–Вайнберга | 54 |
| 5.3. Мутации и виды мутаций | 56 |
| 5.4. Миграция и дрейф генов | 59 |
| Тема 6. Наследственность и патология. | 62 |
| 6.1. Заболевания, связанные с мутацией одного гена | 62 |
| 6.2. Заболевания, обусловленные хромосомной мутацией | 66 |
| 6.3. Заболевания, обусловленные геномными мутациями | 67 |
| 6.4. Заболевания, обусловленные нарушением числа половых хромосом. | 71 |
| Тема 7. Психогенетика интеллекта и сенсорных способностей | 77 |
| 7.1. Коэффициент наследуемости | 77 |
| 7.2. Наследуемость интеллекта | 78 |
| 7.3. Психогенетика сенсорных способностей | 85 |

| | |
|--|------------|
| Тема 8. Психогенетика шизофрении и болезни Альцгеймера . . . | 93 |
| 8.1. Психогенетика шизофрении | 93 |
| 8.2. Средовые и генетические факторы болезни Альцгеймера . . . | 97 |
| Тема 9. Психогенетика аутизма и неспособности к обучению . . | 103 |
| 9.1. Психогенетика аутизма | 103 |
| 9.2. Психогенетика неспособности к обучению | 106 |
| Тема 10. Психогенетика отклоняющегося поведения. | 108 |
| 10.1. Психогенетические исследования склонности к пре- ступности | 108 |
| 10.2. Психогенетические исследования алкоголизма | 113 |
| 10.3. Нарушения пищевого поведения | 115 |
| Тема 11. Психогенетика темперамента и межполушарной асимметрии. | 119 |
| 11.1. Психогенетические исследования темперамента | 119 |
| 11.2. Психогенетические исследования функциональной асим- метрии | 122 |
| ПОСЛЕСЛОВИЕ. | 127 |
| ГЛОССАРИЙ. | 130 |
| РЕКОМЕНДОВАННАЯ ЛИТЕРАТУРА | 135 |
| ПРИЛОЖЕНИЯ | 137 |

| | |
|--|------------|
| Тема 8. Психогенетика шизофрении и болезни Альцгеймера . . . | 93 |
| 8.1. Психогенетика шизофрении | 93 |
| 8.2. Средовые и генетические факторы болезни Альцгеймера . . . | 97 |
| Тема 9. Психогенетика аутизма и неспособности к обучению . . | 103 |
| 9.1. Психогенетика аутизма | 103 |
| 9.2. Психогенетика неспособности к обучению | 106 |
| Тема 10. Психогенетика отклоняющегося поведения. | 108 |
| 10.1. Психогенетические исследования склонности к пре- ступности | 108 |
| 10.2. Психогенетические исследования алкоголизма | 113 |
| 10.3. Нарушения пищевого поведения | 115 |
| Тема 11. Психогенетика темперамента и межполушарной асимметрии. | 119 |
| 11.1. Психогенетические исследования темперамента | 119 |
| 11.2. Психогенетические исследования функциональной асим- метрии | 122 |
| ПОСЛЕСЛОВИЕ. | 127 |
| ГЛОССАРИЙ. | 130 |
| РЕКОМЕНДОВАННАЯ ЛИТЕРАТУРА | 135 |
| ПРИЛОЖЕНИЯ | 137 |

Тема 1 ИСТОРИЯ ПСИХОГЕНЕТИКИ

- 1.1. Психогенетика как наука на стыке генетики и психологии.
- 1.2. Краткая история психогенетики.

1.1. Психогенетика как наука на стыке генетики и психологии

Психогенетика — наука, находящаяся на стыке психологии и генетики (науки об изменчивости и наследственности) — рис. 1.1.



Рисунок 1.1. Психогенетика во взаимосвязи с другими науками

В психологии психогенетика выступает частью дифференциальной психологии. **Предметом психогенетики** является изучение роли наследственности и среды в формировании межиндивидуальной вариативности психологических и психофизиологических характеристик человека. И.В. Равич-Щербо с соавторами даёт следующее определение данной науки: «Психогенетика — междисциплинарная область знаний, пограничная между психологией (точнее — дифференциальной психологией) и генетикой; предметом её исследований являются относительная роль и взаимодействие факторов наследственности и среды в формировании индивидуальных различий по психологическим и физиологическим признакам» [8, с. 3]. Психогенетика как наука стала развиваться после публикации Ф. Гальтоном книги «Наследственность таланта» и статьи «История близнецов как критерий относительной си-

Тема 1 ИСТОРИЯ ПСИХОГЕНЕТИКИ

- 1.1. Психогенетика как наука на стыке генетики и психологии.
- 1.2. Краткая история психогенетики.

1.1. Психогенетика как наука на стыке генетики и психологии

Психогенетика — наука, находящаяся на стыке психологии и генетики (науки об изменчивости и наследственности) — рис. 1.1.



Рисунок 1.1. Психогенетика во взаимосвязи с другими науками

В психологии психогенетика выступает частью дифференциальной психологии. **Предметом психогенетики** является изучение роли наследственности и среды в формировании межиндивидуальной вариативности психологических и психофизиологических характеристик человека. И.В. Равич-Щербо с соавторами даёт следующее определение данной науки: «Психогенетика — междисциплинарная область знаний, пограничная между психологией (точнее — дифференциальной психологией) и генетикой; предметом её исследований являются относительная роль и взаимодействие факторов наследственности и среды в формировании индивидуальных различий по психологическим и физиологическим признакам» [8, с. 3]. Психогенетика как наука стала развиваться после публикации Ф. Гальтоном книги «Наследственность таланта» и статьи «История близнецов как критерий относительной си-

лы природы и воспитания» в 1875 г. Дальнейшее развитие психогенетики было обусловлено успехами исследований генетики человека, психологической диагностики и развитием генетико-математических методов анализа количественных признаков.

Среда в психогенетике понимается в широком смысле данного слова: это все факторы внешнего воздействия на развитие индивидуума. В психогенетике принято выделять среду общесемейную и индивидуальную. Общесемейная среда различна в разных семьях. Индивидуальная среда, наоборот, различна у разных членов семьи и потому снижает их сходство. Она делится на систематическую и несистематическую. К систематической индивидуальной среде относится, например, номер (порядок) рождения ребёнка, отношения с другими членами семьи, внесемейные связи и т.д.; к несистематической — болезни, случайные события и другие.

Круг проблем (задач) психогенетики:

1. Изучение роли наследственности и среды в формировании человеческого разнообразия (поведенческого, психологического) в норме.
2. Наследственные и средовые причины отклоняющегося поведения и психических заболеваний.
3. Роль наследственности и среды в индивидуальном разнообразии сроков и динамики развития.
4. Поиск конкретных генов и их локализация на хромосомах.
5. Моделирование на животных и др.

1.2. История возникновения психогенетики

В истории становления и развития психогенетики можно условно выделить пять этапов.

Автором первого научного исследования по психогенетике («Наследственность таланта», 1869) и основоположником психогенетики является Ф. Гальтон (рис. 1.2). Основой возникновения психогенетики как науки послужила эволюционная теория Ч. Дарвина. На первом этапе (1865–1900-е годы) Ф. Гальтоном и его учеником К. Пирсоном были разработаны основные вариационно-статистические подходы к изучению наследственности количественных признаков человека (в том числе психологических). Ч. Дарвин и Ф. Гальтон разделяли теорию «слитной» наследственности, согласно которой вещество наследственности смешивается у потомков подобно двум взаиморастворимым жидкостям. Именно Ф. Гальтон явился основателем евгеники.

лы природы и воспитания» в 1875 г. Дальнейшее развитие психогенетики было обусловлено успехами исследований генетики человека, психологической диагностики и развитием генетико-математических методов анализа количественных признаков.

Среда в психогенетике понимается в широком смысле данного слова: это все факторы внешнего воздействия на развитие индивидуума. В психогенетике принято выделять среду общесемейную и индивидуальную. Общесемейная среда различна в разных семьях. Индивидуальная среда, наоборот, различна у разных членов семьи и потому снижает их сходство. Она делится на систематическую и несистематическую. К систематической индивидуальной среде относится, например, номер (порядок) рождения ребёнка, отношения с другими членами семьи, внесемейные связи и т.д.; к несистематической — болезни, случайные события и другие.

Круг проблем (задач) психогенетики:

1. Изучение роли наследственности и среды в формировании человеческого разнообразия (поведенческого, психологического) в норме.
2. Наследственные и средовые причины отклоняющегося поведения и психических заболеваний.
3. Роль наследственности и среды в индивидуальном разнообразии сроков и динамики развития.
4. Поиск конкретных генов и их локализация на хромосомах.
5. Моделирование на животных и др.

1.2. История возникновения психогенетики

В истории становления и развития психогенетики можно условно выделить пять этапов.

Автором первого научного исследования по психогенетике («Наследственность таланта», 1869) и основоположником психогенетики является Ф. Гальтон (рис. 1.2). Основой возникновения психогенетики как науки послужила эволюционная теория Ч. Дарвина. На первом этапе (1865–1900-е годы) Ф. Гальтоном и его учеником К. Пирсоном были разработаны основные вариационно-статистические подходы к изучению наследственности количественных признаков человека (в том числе психологических). Ч. Дарвин и Ф. Гальтон разделяли теорию «слитной» наследственности, согласно которой вещество наследственности смешивается у потомков подобно двум взаиморастворимым жидкостям. Именно Ф. Гальтон явился основателем евгеники.

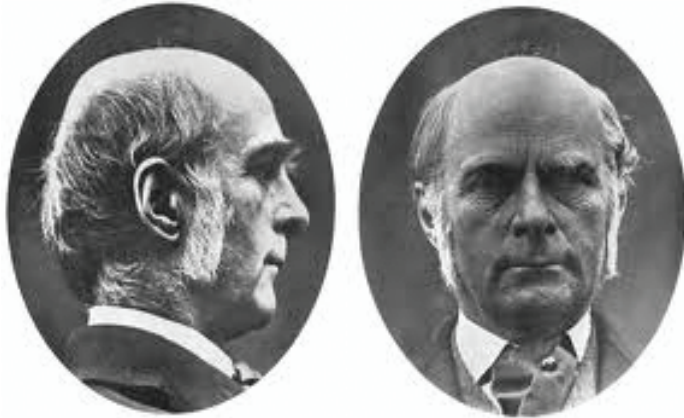


Рисунок 1.2. Фрэнсис Гальтон (1822–1911). Фотопортрет

Евгеника — это область науки и общественное движение конца XIX — начала XX века. Целью евгеники было улучшение человеческого рода. Термин «евгеника» был предложен Ф. Гальтоном в 1883 году. В евгенике существовали позитивное и негативное направления. Основными задачами позитивной евгеники являлось создание условий для поощрения браков людей с желательными качествами, а также изучение наследственности человека и пропаганда медицинских знаний. Негативная евгеника была направлена на пресечение браков и появления потомства у людей с нежелательными качествами. Мероприятия негативной евгеники включали ограничения иммиграции и насильственную стерилизацию. К концу 20-х годов XX века евгеника как наука прекратила своё существование в связи с тем, что в ряде стран (США, Германия) евгенические мероприятия начали носить откровенно экстремистский характер. В фашистской Германии евгеническими идеями оправдывалось уничтожение целых наций и народностей.

Первый этап развития психогенетики ознаменовался также открытием Г. Менделем (1865) факторов наследственности (рис. 1.3). Менделевские зако-



Рисунок 1.3. Репродукция портрета Грегора Менделя (1822–1884)

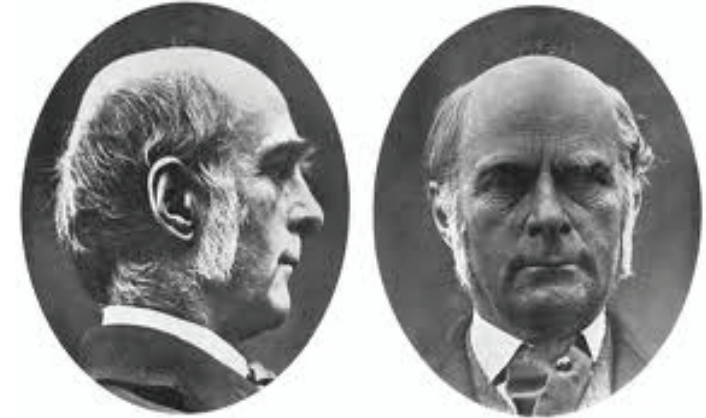


Рисунок 1.2. Фрэнсис Гальтон (1822–1911). Фотопортрет

Евгеника — это область науки и общественное движение конца XIX — начала XX века. Целью евгеники было улучшение человеческого рода. Термин «евгеника» был предложен Ф. Гальтоном в 1883 году. В евгенике существовали позитивное и негативное направления. Основными задачами позитивной евгеники являлось создание условий для поощрения браков людей с желательными качествами, а также изучение наследственности человека и пропаганда медицинских знаний. Негативная евгеника была направлена на пресечение браков и появления потомства у людей с нежелательными качествами. Мероприятия негативной евгеники включали ограничения иммиграции и насильственную стерилизацию. К концу 20-х годов XX века евгеника как наука прекратила своё существование в связи с тем, что в ряде стран (США, Германия) евгенические мероприятия начали носить откровенно экстремистский характер. В фашистской Германии евгеническими идеями оправдывалось уничтожение целых наций и народностей.

Первый этап развития психогенетики ознаменовался также открытием Г. Менделем (1865) факторов наследственности (рис. 1.3). Менделевские зако-



Рисунок 1.3. Репродукция портрета Грегора Менделя (1822–1884)

ны наследственности заложили основу теории гена — величайшего открытия в отрасли биологии.

На втором этапе (до конца 30-х годов XX века) совместными усилиями генетиков, психологов, математиков окончательно сформировались основные методы психогенетики — близнецовый, приёмных детей, методы корреляционного и регрессионного анализа, анализа путей и др. С развитием психодиагностики в психогенетике началось накопление фактического материала.

Третий этап (до конца 60-х годов XX века) характеризуется экстенсивным развитием. Идёт накопление фактического материала. Большое внимание уделяется изучению роли наследственности и среды в индивидуальной вариативности интеллекта и психических заболеваний.

На четвёртом этапе (до конца 80-х годов XX века) в психогенетике вновь большое внимание уделяется совершенствованию методологии науки и поиску новых путей исследования. Совершенствование информационных технологий стимулировало применение методов компьютерного моделирования.

Пятый этап (начиная с 90-х годов XX века по настоящий момент) совпадает с интенсивной разработкой проекта «Геном человека». Это международный проект, который был инициирован в конце 80-х годов XX века и призван расшифровать нуклеотидные последовательности ДНК (дезоксирибонуклеиновой кислоты) человека. Генетика поведения в этом проекте явилась одним из важных направлений исследования. В 2000 году усилиями учёных всего мира удалось «прочитать» геном человека. Преобладающим направлением исследований на настоящий момент является геномное, включающее поиск конкретных генов, связанных с регуляцией поведенческих характеристик. Большое внимание уделяется также возможности коррекции генетических нарушений с помощью средовых воздействий. Современный этап развития психогенетики требует параллельного решения многих юридических, этических и социальных вопросов.

Генетика как самостоятельная научная дисциплина начала развиваться в Украине и России в 10-х годах XX столетия. Первые психогенетические исследования в России были связаны с развитием евгенических идей. В конце 20-х годов евгеническое направление теряет свою популярность. Основным центром психогенетических исследований становится Медико-генетический институт в Москве, где начали проводиться широкомасштабные близнецовые исследования. В связи с политическими репрессиями в СССР в конце 30-х годов отечественные исследования по психогенетике были прерваны вплоть до 1972 года. В 1972 году в стенах старейшего в России Психологического института

ны наследственности заложили основу теории гена — величайшего открытия в отрасли биологии.

На втором этапе (до конца 30-х годов XX века) совместными усилиями генетиков, психологов, математиков окончательно сформировались основные методы психогенетики — близнецовый, приёмных детей, методы корреляционного и регрессионного анализа, анализа путей и др. С развитием психодиагностики в психогенетике началось накопление фактического материала.

Третий этап (до конца 60-х годов XX века) характеризуется экстенсивным развитием. Идёт накопление фактического материала. Большое внимание уделяется изучению роли наследственности и среды в индивидуальной вариативности интеллекта и психических заболеваний.

На четвёртом этапе (до конца 80-х годов XX века) в психогенетике вновь большое внимание уделяется совершенствованию методологии науки и поиску новых путей исследования. Совершенствование информационных технологий стимулировало применение методов компьютерного моделирования.

Пятый этап (начиная с 90-х годов XX века по настоящий момент) совпадает с интенсивной разработкой проекта «Геном человека». Это международный проект, который был инициирован в конце 80-х годов XX века и призван расшифровать нуклеотидные последовательности ДНК (дезоксирибонуклеиновой кислоты) человека. Генетика поведения в этом проекте явилась одним из важных направлений исследования. В 2000 году усилиями учёных всего мира удалось «прочитать» геном человека. Преобладающим направлением исследований на настоящий момент является геномное, включающее поиск конкретных генов, связанных с регуляцией поведенческих характеристик. Большое внимание уделяется также возможности коррекции генетических нарушений с помощью средовых воздействий. Современный этап развития психогенетики требует параллельного решения многих юридических, этических и социальных вопросов.

Генетика как самостоятельная научная дисциплина начала развиваться в Украине и России в 10-х годах XX столетия. Первые психогенетические исследования в России были связаны с развитием евгенических идей. В конце 20-х годов евгеническое направление теряет свою популярность. Основным центром психогенетических исследований становится Медико-генетический институт в Москве, где начали проводиться широкомасштабные близнецовые исследования. В связи с политическими репрессиями в СССР в конце 30-х годов отечественные исследования по психогенетике были прерваны вплоть до 1972 года. В 1972 году в стенах старейшего в России Психологического института

Российской академии образования была открыта первая самостоятельная лаборатория психогенетики под руководством И.В. Равич-Щербо.

В Украине центрами генетических исследований в XX веке были Академия наук УССР, Киевский политехнический институт (С.Г. Навашин, Г.А. Левитский), Харьковская селекционная станция, а позднее — и Украинский научно-исследовательский институт растениеводства, селекции и генетики, Институт зоологии в Киеве. На базе Одесского университета впервые на территории бывшей Российской империи стал читать лекции и издал учебник по генетике и цитогенетике А.О. Сапегин. В 1928 году под его руководством создаётся украинский генетико-селекционный институт. В Харькове существенный вклад в развитие генетики внес В.Я. Юрьев.

В 1929 году в Киеве при Академии наук была создана комиссия по экспериментальной биологии и генетике. Возглавил её Иван Иванович Шмальгаузен, членом комиссии был Николай Иванович Вавилов (1887–1943) (подробнее о «деле Вавилова» см. приложение А). На кафедре генетики и дарвинизма Киевского университета Сергей Гершензон начал исследования в области вирусологии. На основании проделанной там серии опытов с плодовой мушкой почти сразу же по возвращении из эвакуации С.М. Гершензон (в соавторстве с Н. Тарнавским и П. Ситько) публикует свою революционную статью о мутагенном действии тимусной ДНК на дрозофилу. И тем не менее Нобелевскую премию за это открытие несколькими годами позже вручают его более опытному зарубежному коллеге Герману Меллеру (США).

Помимо химического мутагенеза С.М. Гершензон обнаружил феномен «прыгающих генов» и обратную транскрипцию. Намного раньше американца Хейнца Френкель-Конрата он «собрал» из белков и нуклеиновых кислот живой вирус, хотя уровень технического обеспечения украинской биологии отставал на тот момент от заокеанского на много лет. Однако Стокгольм не замечал достижений советских учёных, чему была причина — гонения на генетику в СССР в сороковые–пятидесятые годы. В 1975 году Нобелевской премией отмечается работа американцев Говарда Темина и Дэвида Балтимора, независимо повторивших открытие Гершензона — синтез вирусной ДНК на матрице, заражённой полиэдрозом РНК (рибонуклеиновой кислоты). Следует отметить, что Дэвид Балтимор в письме Сергею Гершензону искренне извинился перед ним, поскольку не был знаком с его более ранними работами.

В середине 1930-х годов Т.Д. Лысенко начал кампанию против генетики, которая была поддержана И.В. Сталиным. В конце 1930-х годов среди учёных начались аресты. Н.И. Вавилов был арестован в 1940 году, приговорён к смертной казни (позднее заменена на 20 лет лагерей) и умер в тюрьме в 1943 году. Многие другие учёные также попали

Российской академии образования была открыта первая самостоятельная лаборатория психогенетики под руководством И.В. Равич-Щербо.

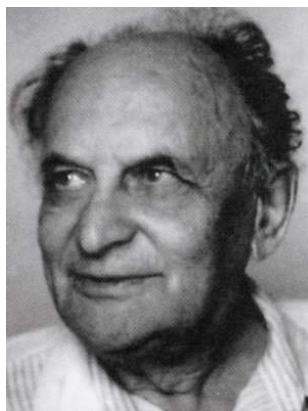
В Украине центрами генетических исследований в XX веке были Академия наук УССР, Киевский политехнический институт (С.Г. Навашин, Г.А. Левитский), Харьковская селекционная станция, а позднее — и Украинский научно-исследовательский институт растениеводства, селекции и генетики, Институт зоологии в Киеве. На базе Одесского университета впервые на территории бывшей Российской империи стал читать лекции и издал учебник по генетике и цитогенетике А.О. Сапегин. В 1928 году под его руководством создаётся украинский генетико-селекционный институт. В Харькове существенный вклад в развитие генетики внес В.Я. Юрьев.

В 1929 году в Киеве при Академии наук была создана комиссия по экспериментальной биологии и генетике. Возглавил её Иван Иванович Шмальгаузен, членом комиссии был Николай Иванович Вавилов (1887–1943) (подробнее о «деле Вавилова» см. приложение А). На кафедре генетики и дарвинизма Киевского университета Сергей Гершензон начал исследования в области вирусологии. На основании проделанной там серии опытов с плодовой мушкой почти сразу же по возвращении из эвакуации С.М. Гершензон (в соавторстве с Н. Тарнавским и П. Ситько) публикует свою революционную статью о мутагенном действии тимусной ДНК на дрозофилу. И тем не менее Нобелевскую премию за это открытие несколькими годами позже вручают его более опытному зарубежному коллеге Герману Меллеру (США).

Помимо химического мутагенеза С.М. Гершензон обнаружил феномен «прыгающих генов» и обратную транскрипцию. Намного раньше американца Хейнца Френкель-Конрата он «собрал» из белков и нуклеиновых кислот живой вирус, хотя уровень технического обеспечения украинской биологии отставал на тот момент от заокеанского на много лет. Однако Стокгольм не замечал достижений советских учёных, чему была причина — гонения на генетику в СССР в сороковые–пятидесятые годы. В 1975 году Нобелевской премией отмечается работа американцев Говарда Темина и Дэвида Балтимора, независимо повторивших открытие Гершензона — синтез вирусной ДНК на матрице, заражённой полиэдрозом РНК (рибонуклеиновой кислоты). Следует отметить, что Дэвид Балтимор в письме Сергею Гершензону искренне извинился перед ним, поскольку не был знаком с его более ранними работами.

В середине 1930-х годов Т.Д. Лысенко начал кампанию против генетики, которая была поддержана И.В. Сталиным. В конце 1930-х годов среди учёных начались аресты. Н.И. Вавилов был арестован в 1940 году, приговорён к смертной казни (позднее заменена на 20 лет лагерей) и умер в тюрьме в 1943 году. Многие другие учёные также попали

в лагеря, среди них — Владимир Павлович Эфроимсон, дважды осуждённый на длительные сроки и отбывавший наказание в тюрьмах и лагерях (рис. 1.4). Некоторые были расстреляны (С.Г. Левит, И.И. Агол и другие). Среди репрессированных учёных — С.С. Четвериков, который подвергся аресту в 1929 году и был сослан на 5 лет в Свердловск с последующим запретом поселяться в Москве, Ленинграде и ряде других центральных городов.



В.П. Эфроимсон (1908–1989)



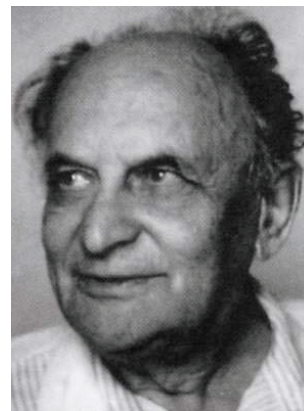
Н.И. Вавилов (1887–1943)

Рисунок 1.4. Основоположники отечественной генетики, репрессированные советской властью

На развитие генетики в Украине существенное влияние оказал В.А. Кордюм (родился 31 июля 1931 года) — медицинский генетик, член-корреспондент Национальной академии наук Украины, автор более 300 научных работ, доктор биологических наук, профессор, академик Национальной академии медицинских наук (НАМН) Украины, лауреат Государственной премии Украины в области науки и техники за цикл работ по космической биологии. За время работы он последовательно разрабатывал новейшие направления, такие как воздушная микробиология, микробиологические проблемы закрытых экосистем, космическая биология, изучение биологического действия экзогенных нуклеиновых кислот, которое послужило фундаментом геномной инженерии.

Результатом этих исследований стало осознание необходимости смены концепции замкнутых экологических систем для обеспечения существования человека в космическом пространстве. Эксперименты подтвердили, что целесообразнее создавать не замкнутые системы, а

в лагеря, среди них — Владимир Павлович Эфроимсон, дважды осуждённый на длительные сроки и отбывавший наказание в тюрьмах и лагерях (рис. 1.4). Некоторые были расстреляны (С.Г. Левит, И.И. Агол и другие). Среди репрессированных учёных — С.С. Четвериков, который подвергся аресту в 1929 году и был сослан на 5 лет в Свердловск с последующим запретом поселяться в Москве, Ленинграде и ряде других центральных городов.



В.П. Эфроимсон (1908–1989)



Н.И. Вавилов (1887–1943)

Рисунок 1.4. Основоположники отечественной генетики, репрессированные советской властью

На развитие генетики в Украине существенное влияние оказал В.А. Кордюм (родился 31 июля 1931 года) — медицинский генетик, член-корреспондент Национальной академии наук Украины, автор более 300 научных работ, доктор биологических наук, профессор, академик Национальной академии медицинских наук (НАМН) Украины, лауреат Государственной премии Украины в области науки и техники за цикл работ по космической биологии. За время работы он последовательно разрабатывал новейшие направления, такие как воздушная микробиология, микробиологические проблемы закрытых экосистем, космическая биология, изучение биологического действия экзогенных нуклеиновых кислот, которое послужило фундаментом геномной инженерии.

Результатом этих исследований стало осознание необходимости смены концепции замкнутых экологических систем для обеспечения существования человека в космическом пространстве. Эксперименты подтвердили, что целесообразнее создавать не замкнутые системы, а

частично замкнутые. Кордюм изучал воздействие экзогенной РНК на генетическую систему прокариот и их эволюцию. Результаты этих исследований были обобщены в монографии «Биосфера и эволюция», в которой была предложена информационная концепция эволюционного процесса, схожая с вирусологической теорией эволюции. Основопологающая идея этой концепции состоит в том, что ведущим фактором эволюции служит горизонтальный перенос генов.

В 1989 году была организована кафедра медицинской генетики на базе Киевской медицинской академии последипломного образования. Основателем кафедры генетики и соответствующего учебного курса была врач-педиатр и врач-генетик высшей категории, лауреат Государственной премии Украины, член Нью-Йоркской академии наук, доктор медицинских наук, профессор Т.И. Бужиевская, которая и возглавляла кафедру до 2000 года. С апреля 2000 года кафедрой руководит заслуженный деятель науки и техники Украины, член-корреспондент НАМН Украины, доктор медицинских наук, профессор Н.Г. Горовенко. Высококвалифицированные сотрудники кафедры проводят педагогическую, лечебную и научную работу в разных направлениях медицинской и лабораторной генетики, медико-генетического консультирования семей, дородовой диагностики наследственной и врожденной патологии плода, хромосомного анализа, биохимической диагностики нарушений метаболизма, ДНК-диагностики генетических повреждений в пре- и постнатальном периоде, комплексного лечения больных.

В конце XX века в мире началась реализация Международного проекта «Геном человека», который стал возможен благодаря многочисленным открытиям в области молекулярной генетики второй половины XX столетия. Эти открытия были отмечены целым рядом Нобелевских премий. В конце 80-х годов были выделены первые средства на осуществление этого проекта. Директором проекта стал Джеймс Уотсон, американский генетик, широко известный во всём мире как один из первооткрывателей «двойной спирали» (молекулы ДНК). Когда проект только начинал свою работу, казалось, что для его завершения понадобится не менее 20 лет. Однако уже в 2000 году усилиями учёных всего мира геном человека был «прочитан». Можно сказать, что, благодаря проекту «Геном человека», психогенетика и генетика поведения в целом обрели широкую перспективу дальнейшего развития и, возможно, недалёк тот час, когда человечество найдёт способы предотвращения и профилактики тяжёлых наследственных заболеваний, поражающих мозг человека.

Развитие психогенетики в нашей стране продолжается, интерес к этому научному направлению возрастает.

частично замкнутые. Кордюм изучал воздействие экзогенной РНК на генетическую систему прокариот и их эволюцию. Результаты этих исследований были обобщены в монографии «Биосфера и эволюция», в которой была предложена информационная концепция эволюционного процесса, схожая с вирусологической теорией эволюции. Основопологающая идея этой концепции состоит в том, что ведущим фактором эволюции служит горизонтальный перенос генов.

В 1989 году была организована кафедра медицинской генетики на базе Киевской медицинской академии последипломного образования. Основателем кафедры генетики и соответствующего учебного курса была врач-педиатр и врач-генетик высшей категории, лауреат Государственной премии Украины, член Нью-Йоркской академии наук, доктор медицинских наук, профессор Т.И. Бужиевская, которая и возглавляла кафедру до 2000 года. С апреля 2000 года кафедрой руководит заслуженный деятель науки и техники Украины, член-корреспондент НАМН Украины, доктор медицинских наук, профессор Н.Г. Горовенко. Высококвалифицированные сотрудники кафедры проводят педагогическую, лечебную и научную работу в разных направлениях медицинской и лабораторной генетики, медико-генетического консультирования семей, дородовой диагностики наследственной и врожденной патологии плода, хромосомного анализа, биохимической диагностики нарушений метаболизма, ДНК-диагностики генетических повреждений в пре- и постнатальном периоде, комплексного лечения больных.

В конце XX века в мире началась реализация Международного проекта «Геном человека», который стал возможен благодаря многочисленным открытиям в области молекулярной генетики второй половины XX столетия. Эти открытия были отмечены целым рядом Нобелевских премий. В конце 80-х годов были выделены первые средства на осуществление этого проекта. Директором проекта стал Джеймс Уотсон, американский генетик, широко известный во всём мире как один из первооткрывателей «двойной спирали» (молекулы ДНК). Когда проект только начинал свою работу, казалось, что для его завершения понадобится не менее 20 лет. Однако уже в 2000 году усилиями учёных всего мира геном человека был «прочитан». Можно сказать, что, благодаря проекту «Геном человека», психогенетика и генетика поведения в целом обрели широкую перспективу дальнейшего развития и, возможно, недалёк тот час, когда человечество найдёт способы предотвращения и профилактики тяжёлых наследственных заболеваний, поражающих мозг человека.

Развитие психогенетики в нашей стране продолжается, интерес к этому научному направлению возрастает.

Вопросы и задания для самопроверки

1. Какие науки наиболее тесно связаны с психогенетикой и почему?
2. Назовите учёных, наиболее существенно повлиявших на развитие психогенетики и генетики.
3. Что изучает психогенетика?
4. Какие факторы лежат в основе индивидуальных различий?
5. С изучения каких психологических особенностей начались систематические работы по психогенетике и почему?
6. Что такое «евгеника» и почему это направление не получило дальнейшего развития?
7. Почему с психогенетикой были связаны острые дискуссии, касающиеся социальной политики?
8. Могут ли психогенетические данные трактоваться с крайних позиций, граничащих с расизмом? Приведите пример.
9. Каковы основные тенденции развития современной психогенетики?
10. В чём своеобразие развития психогенетики в Украине?

Вопросы и задания для самопроверки

1. Какие науки наиболее тесно связаны с психогенетикой и почему?
2. Назовите учёных, наиболее существенно повлиявших на развитие психогенетики и генетики.
3. Что изучает психогенетика?
4. Какие факторы лежат в основе индивидуальных различий?
5. С изучения каких психологических особенностей начались систематические работы по психогенетике и почему?
6. Что такое «евгеника» и почему это направление не получило дальнейшего развития?
7. Почему с психогенетикой были связаны острые дискуссии, касающиеся социальной политики?
8. Могут ли психогенетические данные трактоваться с крайних позиций, граничащих с расизмом? Приведите пример.
9. Каковы основные тенденции развития современной психогенетики?
10. В чём своеобразие развития психогенетики в Украине?

Тема 2 ОСНОВНЫЕ ПОНЯТИЯ ГЕНЕТИКИ

- 2.1. Базовые термины генетики.
- 2.2. Законы Менделя.

2.1. Базовые термины генетики

У каждого организма, в том числе и у человека, имеются видоспецифические и индивидуально специфические особенности, или **признаки**. Признаки могут быть:

- **Качественные.** Такие признаки указывают на наличие или отсутствие какого-либо качества. Например, карликовость, группа крови, резус-фактор, фенилкетонурия. Часто только один ген оказывает влияние на проявление качественного признака.

- **Количественные.** Количественные признаки изменяются, подсчитываются и выражаются цифрами, например, живая масса, рост, коэффициент интеллекта. Они могут быть описаны кривой нормального распределения (рис. 2.1). На них влияет обычно множество генных пар.

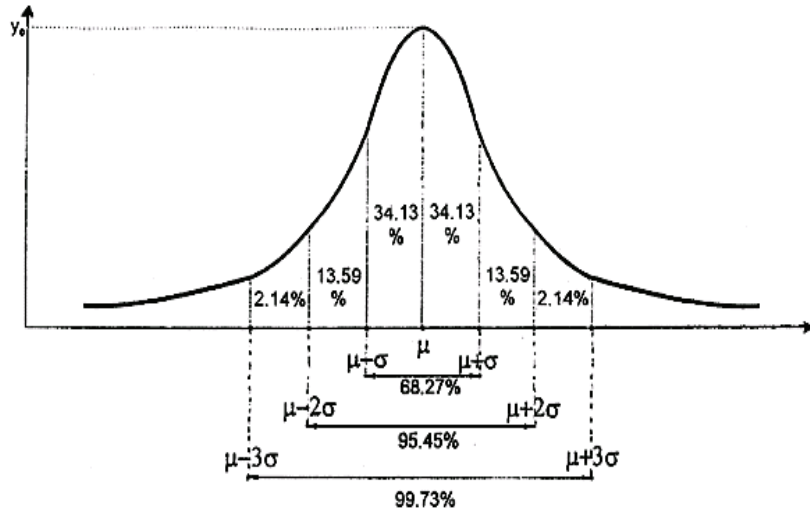


Рисунок 2.1. Нормальное распределение количественного признака X

На проявление признаков влияет среда (социальная, географическая, экологическая) и наследственность.

Наследственность — способность живых организмов передавать свойства и функции от родителей к потомкам. Эта передача осуществ-

Тема 2 ОСНОВНЫЕ ПОНЯТИЯ ГЕНЕТИКИ

- 2.1. Базовые термины генетики.
- 2.2. Законы Менделя.

2.1. Базовые термины генетики

У каждого организма, в том числе и у человека, имеются видоспецифические и индивидуально специфические особенности, или **признаки**. Признаки могут быть:

- **Качественные.** Такие признаки указывают на наличие или отсутствие какого-либо качества. Например, карликовость, группа крови, резус-фактор, фенилкетонурия. Часто только один ген оказывает влияние на проявление качественного признака.

- **Количественные.** Количественные признаки изменяются, подсчитываются и выражаются цифрами, например, живая масса, рост, коэффициент интеллекта. Они могут быть описаны кривой нормального распределения (рис. 2.1). На них влияет обычно множество генных пар.

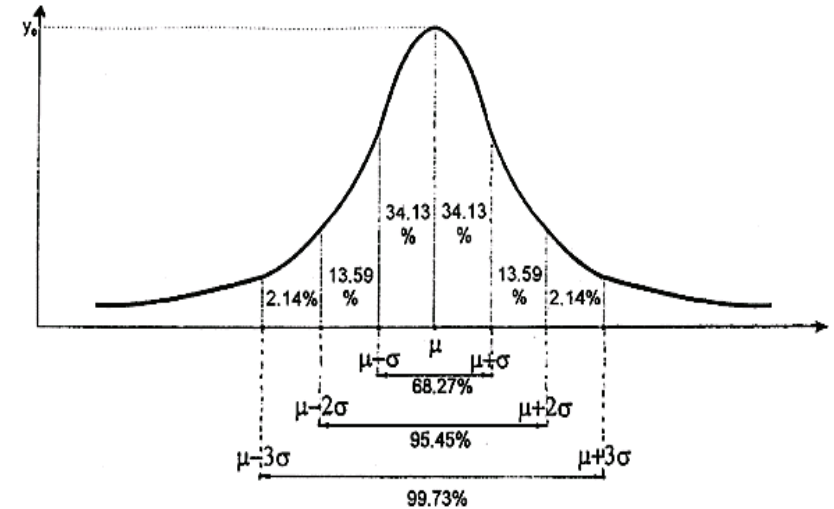


Рисунок 2.1. Нормальное распределение количественного признака X

На проявление признаков влияет среда (социальная, географическая, экологическая) и наследственность.

Наследственность — способность живых организмов передавать свойства и функции от родителей к потомкам. Эта передача осуществ-

ляется при помощи генов. Способность приобретать новые признаки, отличные от родительских, называют **изменчивостью**.

Ген (в переводе «род, происхождение») — функционально неделимая единица генетического материала. Основная функция гена — кодирование белка, так как ген содержит информацию о последовательности аминокислот в белке. Некоторые гены не кодируют белок, а осуществляют контроль за работой других генов. Функция третьей части генов на сегодняшний день неизвестна. Термин «ген» предложил в 1909 году В. Иогансон.

Аллель — одно из возможных структурных состояний гена. У человека одновременно могут быть два аллеля одного гена — по одному аллелю на каждой из пары гомологичных хромосом. В принципе среди множества разных людей таких разных состояний гена также может быть много, обеспечивая так называемый генетический полиморфизм. Местоположение гена (аллелей) в хромосоме называется **локусом**.

Генотип — совокупность всех генов организма.

Фенотип — частный случай реализации генотипа в конкретных условиях среды; внешнее проявление генотипа. Термины «генотип» и «фенотип» также ввёл В. Иогансон в 1909 году. Фенотип является результатом взаимодействия генотипа и среды, в которой развивается индивид. Фенотип представляет собой то, что можно наблюдать. Обычно при описании фенотипа используются наборы признаков.

Под **нормой реакции генотипа** понимается выраженность фенотипических проявлений конкретного генотипа в зависимости от изменений условий среды. Можно выделить диапазон реакций данного генотипа от минимальных до максимальных фенотипических значений в зависимости от среды, в которой индивид развивается. Разные генотипы в одной и той же среде могут иметь разные фенотипы. Обычно при описании диапазона реакций генотипа на изменение среды описывают ситуации, когда имеется типичная среда, обогащённая среда или обеднённая среда в смысле разнообразия стимулов, влияющих на формирование фенотипа.

Фенотипические различия между разными генотипами становятся более выраженными, если среда оказывается благоприятной для проявления соответствующего признака. Например, если человек имеет генотип, который определяет математические способности, то он будет демонстрировать высокие способности как в обеднённой, так и обогащённой среде. Но в обогащённой среде (благоприятной) уровень математических достижений будет выше. В случае другого генотипа, который определяет низкие математические способности, изменение среды не приведёт к значительным изменениям в уровне математических достижений.

ляется при помощи генов. Способность приобретать новые признаки, отличные от родительских, называют **изменчивостью**.

Ген (в переводе «род, происхождение») — функционально неделимая единица генетического материала. Основная функция гена — кодирование белка, так как ген содержит информацию о последовательности аминокислот в белке. Некоторые гены не кодируют белок, а осуществляют контроль за работой других генов. Функция третьей части генов на сегодняшний день неизвестна. Термин «ген» предложил в 1909 году В. Иогансон.

Аллель — одно из возможных структурных состояний гена. У человека одновременно могут быть два аллеля одного гена — по одному аллелю на каждой из пары гомологичных хромосом. В принципе среди множества разных людей таких разных состояний гена также может быть много, обеспечивая так называемый генетический полиморфизм. Местоположение гена (аллелей) в хромосоме называется **локусом**.

Генотип — совокупность всех генов организма.

Фенотип — частный случай реализации генотипа в конкретных условиях среды; внешнее проявление генотипа. Термины «генотип» и «фенотип» также ввёл В. Иогансон в 1909 году. Фенотип является результатом взаимодействия генотипа и среды, в которой развивается индивид. Фенотип представляет собой то, что можно наблюдать. Обычно при описании фенотипа используются наборы признаков.

Под **нормой реакции генотипа** понимается выраженность фенотипических проявлений конкретного генотипа в зависимости от изменений условий среды. Можно выделить диапазон реакций данного генотипа от минимальных до максимальных фенотипических значений в зависимости от среды, в которой индивид развивается. Разные генотипы в одной и той же среде могут иметь разные фенотипы. Обычно при описании диапазона реакций генотипа на изменение среды описывают ситуации, когда имеется типичная среда, обогащённая среда или обеднённая среда в смысле разнообразия стимулов, влияющих на формирование фенотипа.

Фенотипические различия между разными генотипами становятся более выраженными, если среда оказывается благоприятной для проявления соответствующего признака. Например, если человек имеет генотип, который определяет математические способности, то он будет демонстрировать высокие способности как в обеднённой, так и обогащённой среде. Но в обогащённой среде (благоприятной) уровень математических достижений будет выше. В случае другого генотипа, который определяет низкие математические способности, изменение среды не приведёт к значительным изменениям в уровне математических достижений.

Геном — совокупность генов, характерных для особей данного вида. Первоначальный смысл этого термина указывал на то, что понятие генома, в отличие от генотипа, является генетической характеристикой вида в целом, а не отдельной особи. С развитием молекулярной генетики значение данного термина изменилось. В настоящее время под геномом понимают совокупность наследственного материала конкретного представителя вида, примером может служить международный проект «1000 геномов», целью которого является секвенирование геномов 1000 человек.

Доминантный аллель — аллель, который маскирует наличие другого аллеля.

Рецессивный аллель — аллель, фенотипическое проявление которого маскируется другим (доминантным) аллелем. Для проявления рецессивного аллеля обычно необходимо наличие двух аллелей.

Организм называется **гомозиготным**, если имеются одинаковые копии (аллели) генов. Организм будет **гетерозиготным**, если имеются разные копии генов. Если, например, два разных состояния гена обозначить буквами А и а, то гомозиготы обозначаются АА и аа, а гетерозигота — Аа.

Установлено, что материальным носителем генетической информации является **ДНК (дезоксирибонуклеиновая кислота)**, которая у человека составляет 46 хромосом. Гены расположены в **хромосомах** (окрашенные тельца) и представляют собой гигантские молекулы ДНК длиной в растянутом состоянии до 2 метров. Хромосомная теория наследственности была сформулирована в 1902 году. Если сложить в одну линию все ДНК человека, то получится длина, в 1000 раз превышающая расстояние от Земли до Солнца.

Хромосомы объединяются в пары (хромосомы в парах называются **гомологичными**). Всего у человека 23 пары хромосом, причём одну хромосому в паре он получает от отца, а другую — от матери (рис. 2.2). Набор хромосом, который содержится в гаметах, называется гаплоидным набором, а в клетках организма, развивающегося из зиготы, содержится диплоидный набор хромосом.

Из 23 пар хромосом — 22 пары одинаковые у мужчин и женщин, они называются **аутосомы**, а 23-я пара у мужчин и женщин различная. Это половые хромосомы. Хромосома, несущая «женский» набор генов — Х-хромосома, а мужской — Y-хромосома. У женщин всегда две Х-хромосомы (кариотип XX), а у мужчин одна хромосома — X, а другая — Y (кариотип XY) — рис. 2.3. Гены, находящиеся в половой Х-хромосоме, характеризуются специфической передачей, которую называют «крест-накрест». При таком наследовании признак матери проявляется у сыновей, а признак отца — у дочерей.

Геном — совокупность генов, характерных для особей данного вида. Первоначальный смысл этого термина указывал на то, что понятие генома, в отличие от генотипа, является генетической характеристикой вида в целом, а не отдельной особи. С развитием молекулярной генетики значение данного термина изменилось. В настоящее время под геномом понимают совокупность наследственного материала конкретного представителя вида, примером может служить международный проект «1000 геномов», целью которого является секвенирование геномов 1000 человек.

Доминантный аллель — аллель, который маскирует наличие другого аллеля.

Рецессивный аллель — аллель, фенотипическое проявление которого маскируется другим (доминантным) аллелем. Для проявления рецессивного аллеля обычно необходимо наличие двух аллелей.

Организм называется **гомозиготным**, если имеются одинаковые копии (аллели) генов. Организм будет **гетерозиготным**, если имеются разные копии генов. Если, например, два разных состояния гена обозначить буквами А и а, то гомозиготы обозначаются АА и аа, а гетерозигота — Аа.

Установлено, что материальным носителем генетической информации является **ДНК (дезоксирибонуклеиновая кислота)**, которая у человека составляет 46 хромосом. Гены расположены в **хромосомах** (окрашенные тельца) и представляют собой гигантские молекулы ДНК длиной в растянутом состоянии до 2 метров. Хромосомная теория наследственности была сформулирована в 1902 году. Если сложить в одну линию все ДНК человека, то получится длина, в 1000 раз превышающая расстояние от Земли до Солнца.

Хромосомы объединяются в пары (хромосомы в парах называются **гомологичными**). Всего у человека 23 пары хромосом, причём одну хромосому в паре он получает от отца, а другую — от матери (рис. 2.2). Набор хромосом, который содержится в гаметах, называется гаплоидным набором, а в клетках организма, развивающегося из зиготы, содержится диплоидный набор хромосом.

Из 23 пар хромосом — 22 пары одинаковые у мужчин и женщин, они называются **аутосомы**, а 23-я пара у мужчин и женщин различная. Это половые хромосомы. Хромосома, несущая «женский» набор генов — Х-хромосома, а мужской — Y-хромосома. У женщин всегда две Х-хромосомы (кариотип XX), а у мужчин одна хромосома — X, а другая — Y (кариотип XY) — рис. 2.3. Гены, находящиеся в половой Х-хромосоме, характеризуются специфической передачей, которую называют «крест-накрест». При таком наследовании признак матери проявляется у сыновей, а признак отца — у дочерей.

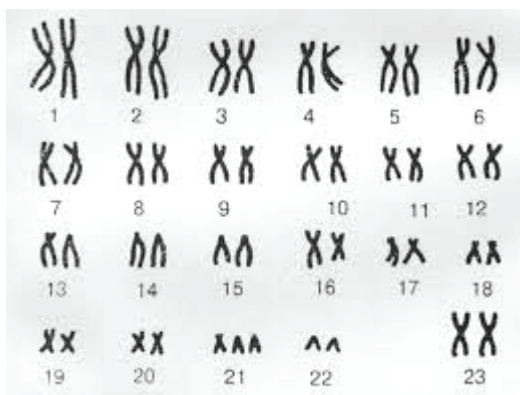


Рисунок 2.2. Хромосомы человека

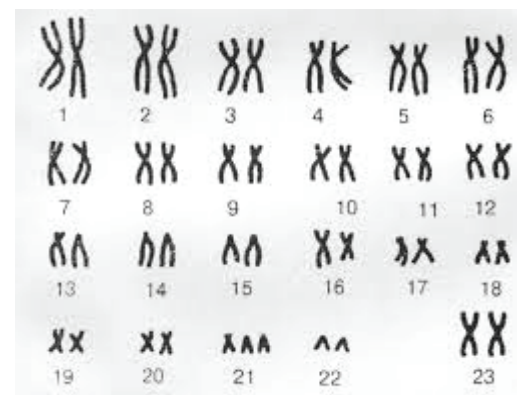
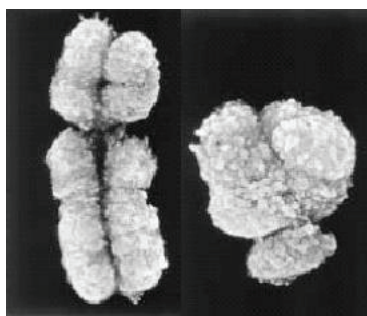
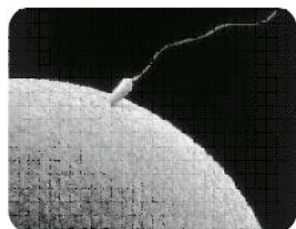


Рисунок 2.2. Хромосомы человека



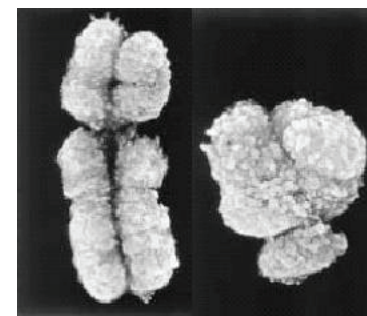
Микрофотография X-хромосомы (слева) и Y-хромосомы (справа).



Гаплоидный набор яйцеклетки млекопитающих всегда содержит X-хромосому, а спермий может нести либо X, либо Y-хромосому.

Рисунок 2.3. Микрофотография X и Y-хромосомы

В конце 40-х годов XX века было обнаружено, что в клетках женщин имеются своеобразные хроматиновые глыбки, названные половым хроматином или тельцем Барра по имени исследователя, их обнаружившего. У мужчин такого хроматина не было. Оказалось, что тельце Барра образуется из одной X-хромосомы. Образование тельца Барра у человека связано с поддержанием дозового соотношения генов в генотипе (генный баланс). В Y-хромосоме имеется мало генов, а X-хромосома содержит примерно 20% всех генов. Именно благодаря такому механизму эффект X-хромосомы, представленной у женщин в двойной дозе, проявляется не сильнее, чем у мужчин, у которых имеется только одна X-хромосома и, соответственно, — одна доза генов. Инактивации мо-



Микрофотография X-хромосомы (слева) и Y-хромосомы (справа).

Рисунок 2.3. Микрофотография X и Y-хромосомы

В конце 40-х годов XX века было обнаружено, что в клетках женщин имеются своеобразные хроматиновые глыбки, названные половым хроматином или тельцем Барра по имени исследователя, их обнаружившего. У мужчин такого хроматина не было. Оказалось, что тельце Барра образуется из одной X-хромосомы. Образование тельца Барра у человека связано с поддержанием дозового соотношения генов в генотипе (генный баланс). В Y-хромосоме имеется мало генов, а X-хромосома содержит примерно 20% всех генов. Именно благодаря такому механизму эффект X-хромосомы, представленной у женщин в двойной дозе, проявляется не сильнее, чем у мужчин, у которых имеется только одна X-хромосома и, соответственно, — одна доза генов. Инактивации мо-

жет подвергаться любая из X-хромосом на ранних стадиях эмбриогенеза, когда число клеток в зародыше относительно мало.

Материальной основой наследственности является ДНК, представляющая собой двойную спираль. Такой её вид был открыт в 50-х годах 20-го века **Джоном Уотсоном** и **Френсисом Криком**.

ДНК состоит из 4 типов нуклеотидов — оснований. К ним относятся: А (аденин), Т (тимин), Ц (цитозин), Г (гуанин). При формировании спирали А соединяется с Т, а Г с Ц водородными связями. Генотип человека — 3 миллиарда букв, комбинаций нуклеотидов. Если сравнить число нуклеотидов с числом букв, то сумма нуклеотидов на 46 хромосомах человека, доставшихся ему от отца и матери, соответствует количеству букв из подшивки газеты «Московский комсомолец» за 30 лет.

Свойство ДНК — копировать себя и сохранять изменения. Механизм синтеза белка очень сложный: помимо ДНК необходима ещё и РНК (рибонуклеиновая кислота).

РНК представляют собой полимеры, состоящие из остатка фосфорной кислоты, сахара рибозы, гетероциклических оснований: аденина, гуанина, урацила, цитозина. Различают несколько видов РНК, которые имеют разную структуру и выполняют различные функции.

Матричная (информационная) РНК (м-РНК) — молекула рибонуклеиновой кислоты, содержащая информацию о последовательности аминокислот в белке, обеспечивает переписывание (транскрипцию) генетической информации с молекулы ДНК. Образно можно сказать, что ДНК — это чертёж, а РНК — копия чертежа, которая используется в производстве.

Транспортная РНК участвует в трансляции (переводе) последовательности нуклеотидов м-РНК в последовательность аминокислот белковой цепи. Биосинтез белка осуществляется органоидами белка — **рибосомами**, в которых имеются **рибосомальная РНК** (рис. 2.4).

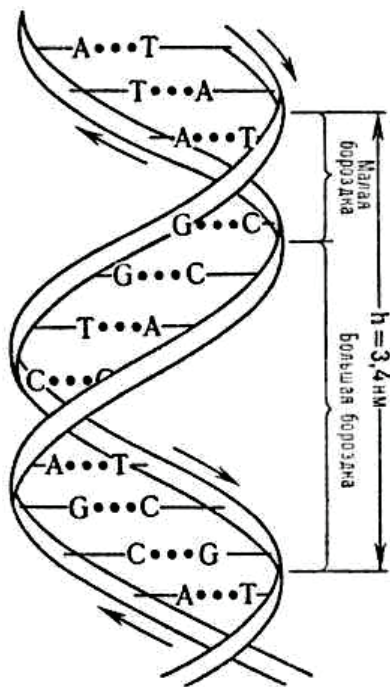


Рисунок 2.4. ДНК и нуклеотиды

жет подвергаться любая из X-хромосом на ранних стадиях эмбриогенеза, когда число клеток в зародыше относительно мало.

Материальной основой наследственности является ДНК, представляющая собой двойную спираль. Такой её вид был открыт в 50-х годах 20-го века **Джоном Уотсоном** и **Френсисом Криком**.

ДНК состоит из 4 типов нуклеотидов — оснований. К ним относятся: А (аденин), Т (тимин), Ц (цитозин), Г (гуанин). При формировании спирали А соединяется с Т, а Г с Ц водородными связями. Генотип человека — 3 миллиарда букв, комбинаций нуклеотидов. Если сравнить число нуклеотидов с числом букв, то сумма нуклеотидов на 46 хромосомах человека, доставшихся ему от отца и матери, соответствует количеству букв из подшивки газеты «Московский комсомолец» за 30 лет.

Свойство ДНК — копировать себя и сохранять изменения. Механизм синтеза белка очень сложный: помимо ДНК необходима ещё и РНК (рибонуклеиновая кислота).

РНК представляют собой полимеры, состоящие из остатка фосфорной кислоты, сахара рибозы, гетероциклических оснований: аденина, гуанина, урацила, цитозина. Различают несколько видов РНК, которые имеют разную структуру и выполняют различные функции.

Матричная (информационная) РНК (м-РНК) — молекула рибонуклеиновой кислоты, содержащая информацию о последовательности аминокислот в белке, обеспечивает переписывание (транскрипцию) генетической информации с молекулы ДНК. Образно можно сказать, что ДНК — это чертёж, а РНК — копия чертежа, которая используется в производстве.

Транспортная РНК участвует в трансляции (переводе) последовательности нуклеотидов м-РНК в последовательность аминокислот белковой цепи. Биосинтез белка осуществляется органоидами белка — **рибосомами**, в которых имеются **рибосомальная РНК** (рис. 2.4).

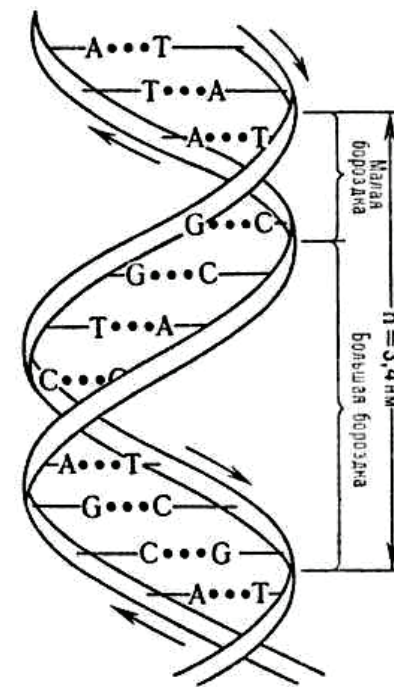


Рисунок 2.4. ДНК и нуклеотиды

Выделяют следующие **виды хромосом** в зависимости от соотношения длины короткого плеча к длине всей хромосомы (рис. 2.5):

- телоцентрические (отсутствует одна пара плеч — у человека не встречаются);
- акроцентрические (палочковидные хромосомы с очень коротким, почти незаметным вторым плечом);
- субметацентрические (с плечами неравной длины, напоминающие по форме букву L);
- метацентрические (V-образные хромосомы, обладающие плечами равной длины).

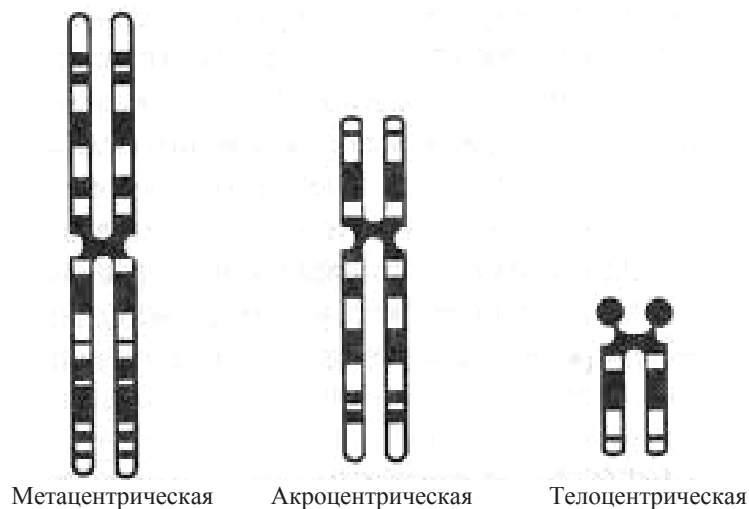


Рисунок 2.5. Метацентрическая, акроцентрическая, телоцентрическая хромосомы человека

В каждой из 23 пар хромосом разное количество генов, образованных огромным числом оснований ДНК (табл. 2.1). Различают хромосомную и цитоплазматическую (митохондриальную) наследственность. Хромосомная наследственность определяется генами, локализованными в хромосомах, и закономерностями удвоения, объединения и распределения хромосом при делении клетки. Наследственные факторы находятся и в цитоплазме, и в митохондриях. Цитоплазматические наследственные факторы распределяются между дочерними клетками случайно; здесь не обнаружено закономерностей наследования, то есть когда обсуждаются генетические закономерности, то это относится к хромосомной наследственности.

Выделяют следующие **виды хромосом** в зависимости от соотношения длины короткого плеча к длине всей хромосомы (рис. 2.5):

- телоцентрические (отсутствует одна пара плеч — у человека не встречаются);
- акроцентрические (палочковидные хромосомы с очень коротким, почти незаметным вторым плечом);
- субметацентрические (с плечами неравной длины, напоминающие по форме букву L);
- метацентрические (V-образные хромосомы, обладающие плечами равной длины).

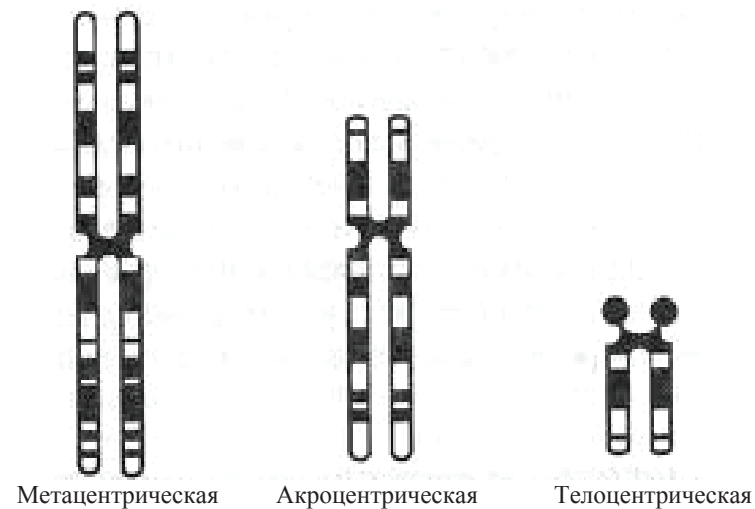


Рисунок 2.5. Метацентрическая, акроцентрическая, телоцентрическая хромосомы человека

В каждой из 23 пар хромосом разное количество генов, образованных огромным числом оснований ДНК (табл. 2.1). Различают хромосомную и цитоплазматическую (митохондриальную) наследственность. Хромосомная наследственность определяется генами, локализованными в хромосомах, и закономерностями удвоения, объединения и распределения хромосом при делении клетки. Наследственные факторы находятся и в цитоплазме, и в митохондриях. Цитоплазматические наследственные факторы распределяются между дочерними клетками случайно; здесь не обнаружено закономерностей наследования, то есть когда обсуждаются генетические закономерности, то это относится к хромосомной наследственности.

Таблица 2.1

Количество генов в хромосомах

| Хромосома | Всего оснований | Количество генов | Количество белок-кодирующих генов |
|-------------|-----------------|------------------|-----------------------------------|
| 1 | 249250621 | 3511 | 2076 |
| 2 | 243199373 | 2368 | 1329 |
| 3 | 198022430 | 1926 | 1077 |
| 4 | 191154276 | 1444 | 767 |
| 5 | 180915260 | 1633 | 896 |
| 6 | 171115067 | 2057 | 1051 |
| 7 | 159138663 | 1882 | 979 |
| 8 | 146364022 | 1315 | 702 |
| 9 | 141213431 | 1534 | 823 |
| 10 | 135534747 | 1391 | 774 |
| 11 | 135006516 | 2168 | 1914 |
| 12 | 133851895 | 1714 | 1068 |
| 13 | 115169878 | 720 | 331 |
| 14 | 107349540 | 1532 | 862 |
| 15 | 102531392 | 1249 | 615 |
| 16 | 90354753 | 1326 | 883 |
| 17 | 81195210 | 1773 | 1209 |
| 18 | 78077248 | 557 | 289 |
| 19 | 59128983 | 2066 | 1492 |
| 20 | 63025520 | 891 | 561 |
| 21 | 48129895 | 450 | 246 |
| 22 | 51304566 | 855 | 507 |
| X-хромосома | 155270560 | 1672 | 837 |
| Y-хромосома | 59373566 | 429 | 76 |
| Всего | 3 079 843 747 | 36463 | |

В процессе оплодотворения участвуют две клетки — яйцеклетка и сперматозоид. Яйцеклетка — большая клетка, содержащая множество митохондрий. Сперматозоид же, хоть и содержит несколько митохондрий, но утрачивает их во время или сразу после проникновения в яйцеклетку вследствие растворения хвостовой части. Поэтому в оплодотворении участвует только ядро сперматозоида (за редким исключением

Таблица 2.1

Количество генов в хромосомах

| Хромосома | Всего оснований | Количество генов | Количество белок-кодирующих генов |
|-------------|-----------------|------------------|-----------------------------------|
| 1 | 249250621 | 3511 | 2076 |
| 2 | 243199373 | 2368 | 1329 |
| 3 | 198022430 | 1926 | 1077 |
| 4 | 191154276 | 1444 | 767 |
| 5 | 180915260 | 1633 | 896 |
| 6 | 171115067 | 2057 | 1051 |
| 7 | 159138663 | 1882 | 979 |
| 8 | 146364022 | 1315 | 702 |
| 9 | 141213431 | 1534 | 823 |
| 10 | 135534747 | 1391 | 774 |
| 11 | 135006516 | 2168 | 1914 |
| 12 | 133851895 | 1714 | 1068 |
| 13 | 115169878 | 720 | 331 |
| 14 | 107349540 | 1532 | 862 |
| 15 | 102531392 | 1249 | 615 |
| 16 | 90354753 | 1326 | 883 |
| 17 | 81195210 | 1773 | 1209 |
| 18 | 78077248 | 557 | 289 |
| 19 | 59128983 | 2066 | 1492 |
| 20 | 63025520 | 891 | 561 |
| 21 | 48129895 | 450 | 246 |
| 22 | 51304566 | 855 | 507 |
| X-хромосома | 155270560 | 1672 | 837 |
| Y-хромосома | 59373566 | 429 | 76 |
| Всего | 3 079 843 747 | 36463 | |

В процессе оплодотворения участвуют две клетки — яйцеклетка и сперматозоид. Яйцеклетка — большая клетка, содержащая множество митохондрий. Сперматозоид же, хоть и содержит несколько митохондрий, но утрачивает их во время или сразу после проникновения в яйцеклетку вследствие растворения хвостовой части. Поэтому в оплодотворении участвует только ядро сперматозоида (за редким исключением

возможна и передача отцовских митохондрий), то есть все митохондрии в клетках будущего человека имеют материнское происхождение (см. приложение Б).

Митохондриальная ДНК способна сохраняться в останках на протяжении многих лет. Её характеристики могут служить веским доказательством родства. Так, идентификация царской семьи Николая II по ископаемым останкам была осуществлена на базе анализа именно митохондриальной ДНК (рис. 2.6).

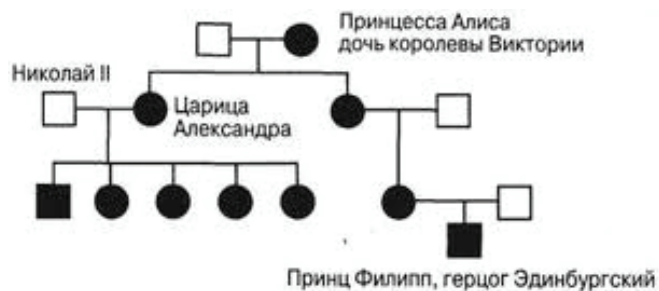


Рисунок 2.6. Родство царской семьи Николая II по анализу митохондриальной ДНК. Окрашенные кружки и квадраты обозначают родственников женского и мужского пола, имеющих одинаковую митохондриальную ДНК, передающуюся по материнской линии

Геном митохондрии уже расшифрован. Он представлен кольцевой молекулой ДНК, содержащей 16569 нуклеотидов. Мутации в митохондриях могут быть причиной наследственных заболеваний.

Кариотип — совокупность признаков (число, размеры, форма и т.д.) полного набора хромосом, присущая клеткам данного биологического вида (видовой кариотип), данного организма (индивидуальный кариотип) или линии (клона) клеток. Кариотипом иногда также называют и визуальное представление полного хромосомного набора (кариограммы). В нём при написании указывается число, размер, форма хромосом. Например:

- 46, XY — нормальный кариотип мужчины;
- 46, XX — нормальный кариотип женщины;
- 47, XX + 8 — кариотип с лишней хромосомой на 8 позиции;
- 45, X0 — кариотип с недостающей хромосомой.

Как правило, нарушения кариотипа у человека сопровождаются множественными пороками развития, большинство таких аномалий несовместимо с жизнью и приводят к самопроизвольным абортam на ранних стадиях беременности. Доля выкидышей вследствие нарушений

возможна и передача отцовских митохондрий), то есть все митохондрии в клетках будущего человека имеют материнское происхождение (см. приложение Б).

Митохондриальная ДНК способна сохраняться в останках на протяжении многих лет. Её характеристики могут служить веским доказательством родства. Так, идентификация царской семьи Николая II по ископаемым останкам была осуществлена на базе анализа именно митохондриальной ДНК (рис. 2.6).

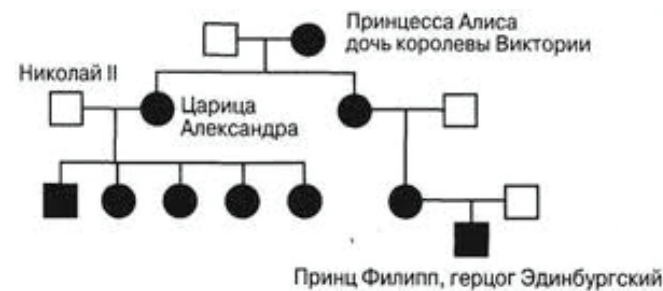


Рисунок 2.6. Родство царской семьи Николая II по анализу митохондриальной ДНК. Окрашенные кружки и квадраты обозначают родственников женского и мужского пола, имеющих одинаковую митохондриальную ДНК, передающуюся по материнской линии

Геном митохондрии уже расшифрован. Он представлен кольцевой молекулой ДНК, содержащей 16569 нуклеотидов. Мутации в митохондриях могут быть причиной наследственных заболеваний.

Кариотип — совокупность признаков (число, размеры, форма и т.д.) полного набора хромосом, присущая клеткам данного биологического вида (видовой кариотип), данного организма (индивидуальный кариотип) или линии (клона) клеток. Кариотипом иногда также называют и визуальное представление полного хромосомного набора (кариограммы). В нём при написании указывается число, размер, форма хромосом. Например:

- 46, XY — нормальный кариотип мужчины;
- 46, XX — нормальный кариотип женщины;
- 47, XX + 8 — кариотип с лишней хромосомой на 8 позиции;
- 45, X0 — кариотип с недостающей хромосомой.

Как правило, нарушения кариотипа у человека сопровождаются множественными пороками развития, большинство таких аномалий несовместимо с жизнью и приводят к самопроизвольным абортam на ранних стадиях беременности. Доля выкидышей вследствие нарушений

кариотипа в течение первого триместра беременности составляет 50–60%. Нарушения кариотипа могут также возникнуть и на ранних стадиях дробления зиготы, развившийся из такой зиготы организм содержит несколько линий клеток (клеточных клонов) с различными кариотипами, такая множественность кариотипов всего организма или отдельных его органов именуется мозаицизмом.

2.2. Законы Менделя

Основные законы наследуемости были описаны чешским монахом Грегором Менделем (1822–1884). Мендель занимался селекцией гороха и именно гороху обязан открытием основных законов наследственности. Свою работу Мендель вёл 8 лет, изучил более 10000 растений гороха, результаты своей работы предоставил в статье в 1865 году. В этой статье он подвёл итог своей работы и сформулировал 3 основных закона наследственности.

1) **Закон единообразия гибридов первого поколения (первый закон Менделя).** Данный закон утверждает, что скрещивание гомозиготных особей, различающихся по изучаемому признаку, даёт генетически и фенотипически однородное потомство, все особи которого гетерозиготны. В опытах Менделя все гибриды первого поколения имели фенотип одного из родителей (полное доминирование). В экспериментах он скрещивал зелёный и жёлтый горох. И все гибриды первого поколения были жёлтыми. Данный признак (жёлтый цвет) был назван доминантным (рис. 2.7).

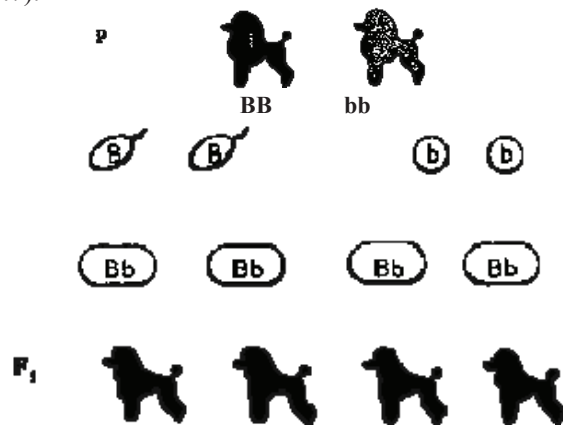


Рисунок 2.7. Иллюстрация первого закона Менделя

кариотипа в течение первого триместра беременности составляет 50–60%. Нарушения кариотипа могут также возникнуть и на ранних стадиях дробления зиготы, развившийся из такой зиготы организм содержит несколько линий клеток (клеточных клонов) с различными кариотипами, такая множественность кариотипов всего организма или отдельных его органов именуется мозаицизмом.

2.2. Законы Менделя

Основные законы наследуемости были описаны чешским монахом Грегором Менделем (1822–1884). Мендель занимался селекцией гороха и именно гороху обязан открытием основных законов наследственности. Свою работу Мендель вёл 8 лет, изучил более 10000 растений гороха, результаты своей работы предоставил в статье в 1865 году. В этой статье он подвёл итог своей работы и сформулировал 3 основных закона наследственности.

1) **Закон единообразия гибридов первого поколения (первый закон Менделя).** Данный закон утверждает, что скрещивание гомозиготных особей, различающихся по изучаемому признаку, даёт генетически и фенотипически однородное потомство, все особи которого гетерозиготны. В опытах Менделя все гибриды первого поколения имели фенотип одного из родителей (полное доминирование). В экспериментах он скрещивал зелёный и жёлтый горох. И все гибриды первого поколения были жёлтыми. Данный признак (жёлтый цвет) был назван доминантным (рис. 2.7).

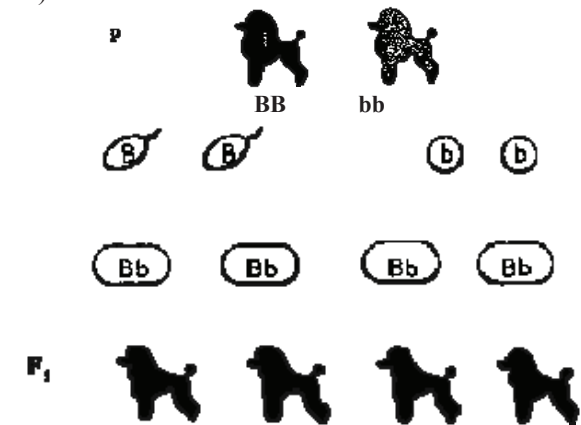


Рисунок 2.7. Иллюстрация первого закона Менделя

2) **Закон расщепления гибридов второго поколения (второй закон Менделя).** При скрещивании между собой среди гибридов второго поколения в определённых соотношениях восстанавливаются исходные родительские формы. В случае полного доминирования — это соотношение 3 : 1. Три четверти гибридов несут доминантный признак, одна четверть — рецессивный. При скрещивании гибридных жёлтых горошин (потомков зелёного и жёлтого гороха) получались три четверти потомков жёлтого цвета, одна четверть — зелёного.

3) **Закон независимого комбинирования (наследования) признаков (третий закон Менделя).** Этот закон говорит о том, что каждая пара разных признаков ведёт себя в ряду поколений независимо друг от друга. Так, независимо наследуется цвет и форма горошин. Цвет (жёлтый или зелёный) никак не связан с формой (гладкой или морщинистой) горошин (рис. 2.8).

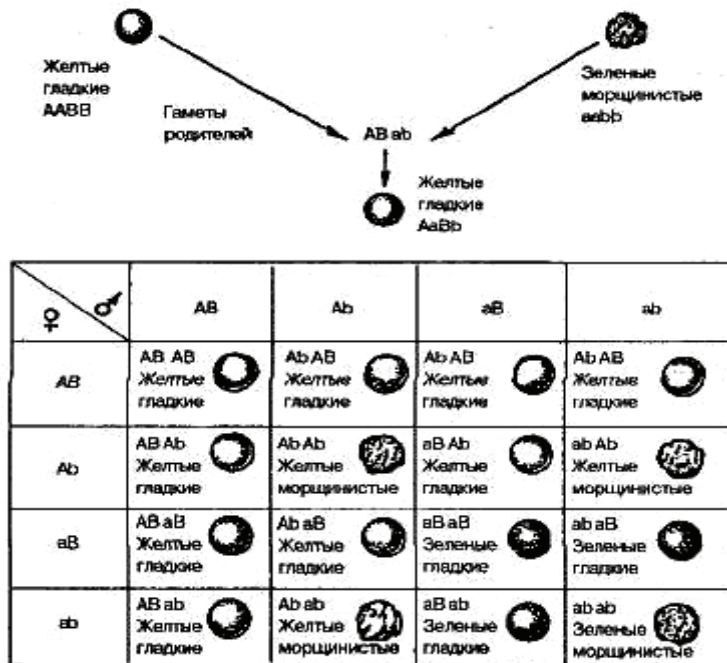


Рисунок 2.8. Иллюстрация третьего закона Менделя

Современная генетика установила, что третий закон Менделя выполняется только для признаков, гены которых расположены на разных хромосомах. Если же гены двух признаков находятся на одной хромо-

2) **Закон расщепления гибридов второго поколения (второй закон Менделя).** При скрещивании между собой среди гибридов второго поколения в определённых соотношениях восстанавливаются исходные родительские формы. В случае полного доминирования — это соотношение 3 : 1. Три четверти гибридов несут доминантный признак, одна четверть — рецессивный. При скрещивании гибридных жёлтых горошин (потомков зелёного и жёлтого гороха) получались три четверти потомков жёлтого цвета, одна четверть — зелёного.

3) **Закон независимого комбинирования (наследования) признаков (третий закон Менделя).** Этот закон говорит о том, что каждая пара разных признаков ведёт себя в ряду поколений независимо друг от друга. Так, независимо наследуется цвет и форма горошин. Цвет (жёлтый или зелёный) никак не связан с формой (гладкой или морщинистой) горошин (рис. 2.8).

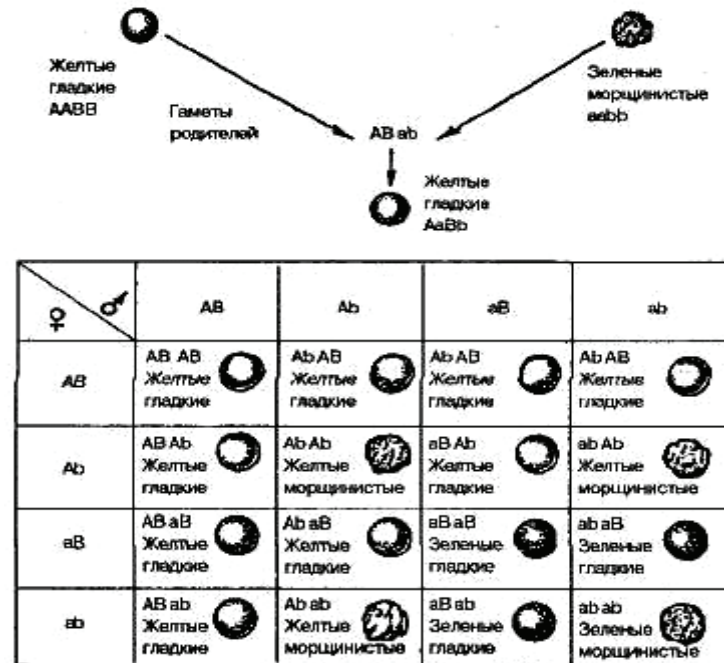


Рисунок 2.8. Иллюстрация третьего закона Менделя

Современная генетика установила, что третий закон Менделя выполняется только для признаков, гены которых расположены на разных хромосомах. Если же гены двух признаков находятся на одной хромо-

соединены, то данные признаки наследуются сцепленно, т.е. передаются по наследству как связанная пара элементов, а не как отдельные элементы. Сцепленно наследуются, например, цвет волос и цвет глаз. На практике это означает, что у большинства светловолосых людей — светлые глаза, и наоборот, у большинства темноволосых людей — тёмные глаза.

Но даже при сцепленном наследовании возможно, что признаки всё-таки разойдутся в следующем поколении, это связано с кроссинговером — процессом перехода гена с одной гомологичной хромосомы на другую в паре.

Вопросы и задания для самопроверки

1. Какие виды изменчивости вы знаете? Какой вид изменчивости характерен для большинства психологических признаков?
2. Как графически изображается частота встречаемости в популяциях для качественных и количественных признаков?
3. Что такое признаки с пороговым эффектом?
4. В чём заключается революционный характер открытия Г. Менделя?
5. Что такое доминантный и рецессивный признаки?
6. Что такое дигибридное скрещивание и какой вид при этом имеет расщепление?
7. Что такое хромосома?
8. Что такое диплоидный и гаплоидный наборы хромосом?
9. В каких клетках человека имеется гаплоидный набор хромосом?
10. Что такое генотип и фенотип?
11. Как можно представить взаимодействие генотипа и среды в индивидуальном развитии человека?
12. Сколько генов содержат различные хромосомы человека?
13. Какие по форме хромосомы встречаются у человека?
14. Какая хромосома содержит наибольшее число генов?
15. Чем нивелируется преобладание генов на X-хромосоме у женщин?
16. Что такое ДНК и РНК? Каковы их функции?
17. В семье три сына. Папа и мама хотят дочь. Они решили с этой целью завести четвёртого ребёнка. Но перед этим они всё-таки решили посоветоваться со знакомым психогенетиком. Правда ли, что после трёх мальчиков вероятность рождения девочки увеличилась в 4 раза? Что Вы можете им ответить?

соединены, то данные признаки наследуются сцепленно, т.е. передаются по наследству как связанная пара элементов, а не как отдельные элементы. Сцепленно наследуются, например, цвет волос и цвет глаз. На практике это означает, что у большинства светловолосых людей — светлые глаза, и наоборот, у большинства темноволосых людей — тёмные глаза.

Но даже при сцепленном наследовании возможно, что признаки всё-таки разойдутся в следующем поколении, это связано с кроссинговером — процессом перехода гена с одной гомологичной хромосомы на другую в паре.

Вопросы и задания для самопроверки

1. Какие виды изменчивости вы знаете? Какой вид изменчивости характерен для большинства психологических признаков?
2. Как графически изображается частота встречаемости в популяциях для качественных и количественных признаков?
3. Что такое признаки с пороговым эффектом?
4. В чём заключается революционный характер открытия Г. Менделя?
5. Что такое доминантный и рецессивный признаки?
6. Что такое дигибридное скрещивание и какой вид при этом имеет расщепление?
7. Что такое хромосома?
8. Что такое диплоидный и гаплоидный наборы хромосом?
9. В каких клетках человека имеется гаплоидный набор хромосом?
10. Что такое генотип и фенотип?
11. Как можно представить взаимодействие генотипа и среды в индивидуальном развитии человека?
12. Сколько генов содержат различные хромосомы человека?
13. Какие по форме хромосомы встречаются у человека?
14. Какая хромосома содержит наибольшее число генов?
15. Чем нивелируется преобладание генов на X-хромосоме у женщин?
16. Что такое ДНК и РНК? Каковы их функции?
17. В семье три сына. Папа и мама хотят дочь. Они решили с этой целью завести четвёртого ребёнка. Но перед этим они всё-таки решили посоветоваться со знакомым психогенетиком. Правда ли, что после трёх мальчиков вероятность рождения девочки увеличилась в 4 раза? Что Вы можете им ответить?

Тема 3 ВИДЫ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 3.1. Моногенное наследование.
- 3.2. Полигенное наследование.

3.1. Моногенное наследование

Моногенное наследование — наследование одного признака. Может быть доминантным и рецессивным, аутосомным или сцепленным с половыми хромосомами, ядерным или митохондриальным. В результате возможны следующие варианты моногенного наследования:

- аутосомный доминантный;
- аутосомный рецессивный;
- X-сцепленный доминантный;
- X-сцепленный рецессивный;
- Y-сцепленный;
- митохондриальный.

Рассмотрим каждый из них подробнее.

I. Доминантное наследование — имеет место, когда признак кодируется доминантным геном. Ген считается доминантным, если кодируемый им признак проявляется фенотипически в присутствии противоположного гена. Доминантные гены обычно обозначаются заглавными буквами алфавита. Генетически возможно два варианта доминирования — гомозиготное и гетерозиготное. Гомозиготное доминирование (AA) — когда на обеих хромосомах в паре находится доминантный ген А. Особь, имеющая такой генотип, передаст данный признак всем своим потомкам (независимо от генотипа второго родителя). Гетерозиготное доминирование (Aa), когда на одной хромосоме находится доминантный ген А, а на другой — рецессивный ген а. Особь, имеющая такой кариотип, половине своих потомков передаст доминантный ген А, а другой половине — рецессивный ген а. Фенотип потомков в значительной степени будет определяться генами второго родителя.

Примером доминантного наследования является наследование заболевания хорей Гентингтона. Хорей Гентингтона — дегенеративное заболевание нервных клеток в базальных структурах переднего мозга. Оно проявляется прогрессирующей забывчивостью, слабоумием и появлением произвольных движений. Заболевание проявляется в зрелом возрасте (45–60 лет). Кстати, это особенность доминантных наследственных заболеваний: они обычно проявляются только в зрелом возрасте, когда больной уже успел оставить потомство. Если бы заболевание начиналось раньше, шансы оставить потомство были бы неве-

Тема 3 ВИДЫ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 3.1. Моногенное наследование.
- 3.2. Полигенное наследование.

3.1. Моногенное наследование

Моногенное наследование — наследование одного признака. Может быть доминантным и рецессивным, аутосомным или сцепленным с половыми хромосомами, ядерным или митохондриальным. В результате возможны следующие варианты моногенного наследования:

- аутосомный доминантный;
- аутосомный рецессивный;
- X-сцепленный доминантный;
- X-сцепленный рецессивный;
- Y-сцепленный;
- митохондриальный.

Рассмотрим каждый из них подробнее.

I. Доминантное наследование — имеет место, когда признак кодируется доминантным геном. Ген считается доминантным, если кодируемый им признак проявляется фенотипически в присутствии противоположного гена. Доминантные гены обычно обозначаются заглавными буквами алфавита. Генетически возможно два варианта доминирования — гомозиготное и гетерозиготное. Гомозиготное доминирование (AA) — когда на обеих хромосомах в паре находится доминантный ген А. Особь, имеющая такой генотип, передаст данный признак всем своим потомкам (независимо от генотипа второго родителя). Гетерозиготное доминирование (Aa), когда на одной хромосоме находится доминантный ген А, а на другой — рецессивный ген а. Особь, имеющая такой кариотип, половине своих потомков передаст доминантный ген А, а другой половине — рецессивный ген а. Фенотип потомков в значительной степени будет определяться генами второго родителя.

Примером доминантного наследования является наследование заболевания хорей Гентингтона. Хорей Гентингтона — дегенеративное заболевание нервных клеток в базальных структурах переднего мозга. Оно проявляется прогрессирующей забывчивостью, слабоумием и появлением произвольных движений. Заболевание проявляется в зрелом возрасте (45–60 лет). Кстати, это особенность доминантных наследственных заболеваний: они обычно проявляются только в зрелом возрасте, когда больной уже успел оставить потомство. Если бы заболевание начиналось раньше, шансы оставить потомство были бы неве-

лики и болезнь постепенно бы исчезла вследствие естественного отбора. Способ лечения неизвестен. Частота встречаемости 1 на 20000.

При изучении родственников больных выяснилось, что заболевание может быть прослежено в семьях пациентов на много поколений назад и что у каждого заболевшего хотя бы один из родителей также страдал этим заболеванием. Чаще всего больной является гетерозиготным (Aa), поэтому он передаст ген болезни только половине своих детей, чтобы они передали их половине своих и т.д.

Ещё одним примером доминантного моногенного наследования может служить брахидактилия (короткопалость). Анализ семейных форм проявления данного признака свидетельствуют именно о доминантной форме наследования (рис. 3.1).



Рисунок 3.1. Руки больного брахидактилией

II. Рецессивное наследование. При рецессивном наследовании признак кодируется рецессивным геном. Рецессивным ген считается, если признак, который он кодирует, не проявляется в присутствии противоположного гена. Рецессивные признаки обозначаются маленькими буквами. Возможны два варианта существования данного гена в геноме. Гетерозиготный (Aa) — в этом случае ген находится на одной из хромосом, а на второй — доминантный ген, в данном случае возникает явление носительства, когда ген в клетке есть, а признак фенотипически не проявляется. Гомозиготный (aa) — в этом случае на обеих хромосомах находятся рецессивные гены. Только в данном случае признак будет проявляться фенотипически.

Особенности рецессивного наследования:

1. Признак проявляется только у рецессивных гомозиготных особей, при генотипе (aa).

лики и болезнь постепенно бы исчезла вследствие естественного отбора. Способ лечения неизвестен. Частота встречаемости 1 на 20000.

При изучении родственников больных выяснилось, что заболевание может быть прослежено в семьях пациентов на много поколений назад и что у каждого заболевшего хотя бы один из родителей также страдал этим заболеванием. Чаще всего больной является гетерозиготным (Aa), поэтому он передаст ген болезни только половине своих детей, чтобы они передали их половине своих и т.д.

Ещё одним примером доминантного моногенного наследования может служить брахидактилия (короткопалость). Анализ семейных форм проявления данного признака свидетельствуют именно о доминантной форме наследования (рис. 3.1).



Рисунок 3.1. Руки больного брахидактилией

II. Рецессивное наследование. При рецессивном наследовании признак кодируется рецессивным геном. Рецессивным ген считается, если признак, который он кодирует, не проявляется в присутствии противоположного гена. Рецессивные признаки обозначаются маленькими буквами. Возможны два варианта существования данного гена в геноме. Гетерозиготный (Aa) — в этом случае ген находится на одной из хромосом, а на второй — доминантный ген, в данном случае возникает явление носительства, когда ген в клетке есть, а признак фенотипически не проявляется. Гомозиготный (aa) — в этом случае на обеих хромосомах находятся рецессивные гены. Только в данном случае признак будет проявляться фенотипически.

Особенности рецессивного наследования:

1. Признак проявляется только у рецессивных гомозиготных особей, при генотипе (aa).

2. Возможно явление носительства, когда ген (а) в геноме есть, а признак фенотипически никак не проявляется. Это возможно у гетерозиготных форм, имеющих, наряду с рецессивным геном, на второй хромосоме ген доминантный (Аа).

3. Ген может передаваться через поколения, «от дедов к внукам». Ген может передаваться через много поколений в виде носительства, а потом проявится неожиданно у очередного потомка (рис. 3.2).

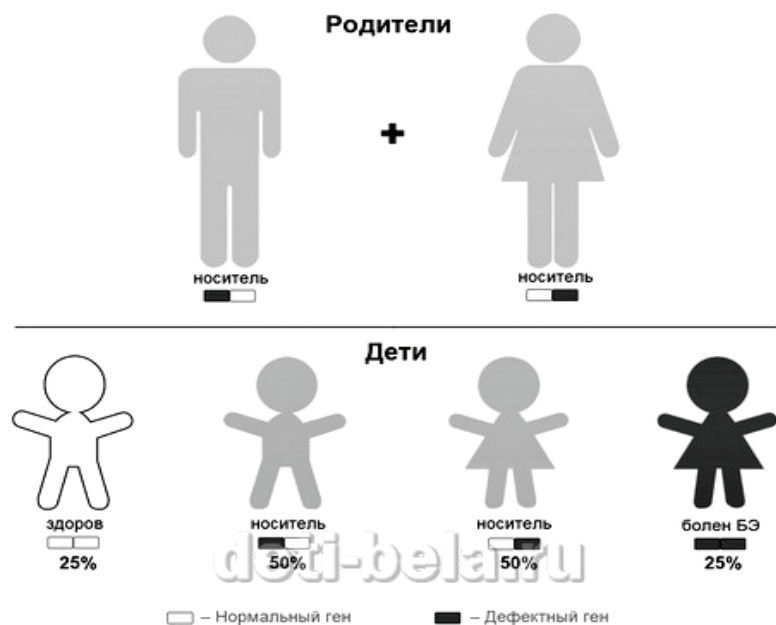


Рисунок 3.2. Рецессивный вариант наследования

Примером хорошо изученного рецессивного наследования является болезнь фенилкетонурия. Это заболевание развивается вследствие избытка в организме аминокислоты — фенилаланина. Избыток фенилаланина приводит к формированию умственной отсталости. Частота встречаемости 1 : 10000. При изучении этого заболевания генеалогическим путём выяснилось, что больные чаще всего имеют здоровых родителей. Но зато такие больные обычно встречаются в семьях, в которых родители являются кровными родственниками. Кроме этого, в семьях подобных больных заболевание может встречаться у дальних кровных родственников или у далёких предков.

2. Возможно явление носительства, когда ген (а) в геноме есть, а признак фенотипически никак не проявляется. Это возможно у гетерозиготных форм, имеющих, наряду с рецессивным геном, на второй хромосоме ген доминантный (Аа).

3. Ген может передаваться через поколения, «от дедов к внукам». Ген может передаваться через много поколений в виде носительства, а потом проявится неожиданно у очередного потомка (рис. 3.2).

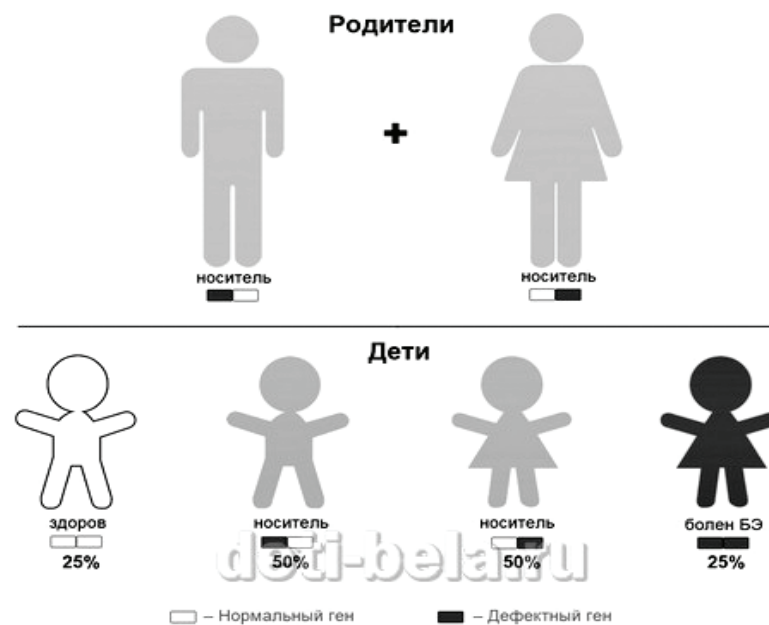


Рисунок 3.2. Рецессивный вариант наследования

Примером хорошо изученного рецессивного наследования является болезнь фенилкетонурия. Это заболевание развивается вследствие избытка в организме аминокислоты — фенилаланина. Избыток фенилаланина приводит к формированию умственной отсталости. Частота встречаемости 1 : 10000. При изучении этого заболевания генеалогическим путём выяснилось, что больные чаще всего имеют здоровых родителей. Но зато такие больные обычно встречаются в семьях, в которых родители являются кровными родственниками. Кроме этого, в семьях подобных больных заболевание может встречаться у дальних кровных родственников или у далёких предков.

Родители таких больных являются носителями гена фенилкетонурии. Кровные родственники очень часто оказываются носителями рецессивных генов какого-нибудь заболевания. Кстати, частота носительства гена фенилкетонурии не так уж низка: 1 из 50 человек является носителем этого гена. Если близкие родственники вступят в брак и они были носителями этого гена, вероятность рождения больного ребёнка увеличится.

Примером рецессивного наследования может служить также наследование резус-фактора. Остановимся на этом моменте подробнее.

К менделеевскому наследованию по доминантному-рецессивному типу относится и наследование **резус-фактора крови**. Ген, кодирующий резус-фактор D (Rh), является доминантным, аллельный ему ген d — рецессивным (резус-положительные люди могут иметь генотип DD или Dd, резус-отрицательные — только генотип dd). Человек получает от каждого из родителей по 1 гену — D или d, и у него возможны, таким образом, 3 варианта генотипа — DD, Dd или dd. В первых двух случаях (DD и Dd) анализ крови на резус-фактор даст положительный результат. Только при генотипе dd человек будет иметь резус-отрицательную кровь.

Рассмотрим некоторые варианты сочетания генов, определяющих наличие резус-фактора, у родителей и ребёнка:

1) отец резус-позитивный (гомозигота, генотип DD), у матери резус-отрицательный (генотип dd). В этом случае все дети будут резус-положительными (вероятность 100%);

2) отец резус-позитивный (гетерозигота, генотип Dd), мать резус-отрицательная (генотип dd). В этом случае вероятность рождения ребёнка с отрицательным или положительным резусом одинакова и равна 50%;

3) отец и мать гетерозиготы по данному гену (Dd), оба резус-позитивны. В этом случае возможно (с вероятностью около 25%) рождение ребёнка с отрицательным резусом.

Резус-конфликт — это гуморальный иммунный ответ резус-отрицательной матери на эритроцитарные антигены резус-положительного плода, при котором образуются антирезусные антитела. Эти антитела вызывают распад красных кровяных телец (эритроцитов), что приводит к гемолитической желтухе новорождённых.

У плода могут быть выявлены увеличение печени, селезёнки и сердца, наблюдается анемия, в более тяжёлых случаях — эритробластоз, желтуха. В наиболее тяжёлых случаях развиваются водянка плода и отёчный синдром новорождённых, что может привести к мертворождению или смерти новорождённого.

Как правило, во время беременности кровь плода не попадает в кровоток матери. Поэтому во время первой беременности у матери не вы-

Родители таких больных являются носителями гена фенилкетонурии. Кровные родственники очень часто оказываются носителями рецессивных генов какого-нибудь заболевания. Кстати, частота носительства гена фенилкетонурии не так уж низка: 1 из 50 человек является носителем этого гена. Если близкие родственники вступят в брак и они были носителями этого гена, вероятность рождения больного ребёнка увеличится.

Примером рецессивного наследования может служить также наследование резус-фактора. Остановимся на этом моменте подробнее.

К менделеевскому наследованию по доминантному-рецессивному типу относится и наследование **резус-фактора крови**. Ген, кодирующий резус-фактор D (Rh), является доминантным, аллельный ему ген d — рецессивным (резус-положительные люди могут иметь генотип DD или Dd, резус-отрицательные — только генотип dd). Человек получает от каждого из родителей по 1 гену — D или d, и у него возможны, таким образом, 3 варианта генотипа — DD, Dd или dd. В первых двух случаях (DD и Dd) анализ крови на резус-фактор даст положительный результат. Только при генотипе dd человек будет иметь резус-отрицательную кровь.

Рассмотрим некоторые варианты сочетания генов, определяющих наличие резус-фактора, у родителей и ребёнка:

1) отец резус-позитивный (гомозигота, генотип DD), у матери резус-отрицательный (генотип dd). В этом случае все дети будут резус-положительными (вероятность 100%);

2) отец резус-позитивный (гетерозигота, генотип Dd), мать резус-отрицательная (генотип dd). В этом случае вероятность рождения ребёнка с отрицательным или положительным резусом одинакова и равна 50%;

3) отец и мать гетерозиготы по данному гену (Dd), оба резус-позитивны. В этом случае возможно (с вероятностью около 25%) рождение ребёнка с отрицательным резусом.

Резус-конфликт — это гуморальный иммунный ответ резус-отрицательной матери на эритроцитарные антигены резус-положительного плода, при котором образуются антирезусные антитела. Эти антитела вызывают распад красных кровяных телец (эритроцитов), что приводит к гемолитической желтухе новорождённых.

У плода могут быть выявлены увеличение печени, селезёнки и сердца, наблюдается анемия, в более тяжёлых случаях — эритробластоз, желтуха. В наиболее тяжёлых случаях развиваются водянка плода и отёчный синдром новорождённых, что может привести к мертворождению или смерти новорождённого.

Как правило, во время беременности кровь плода не попадает в кровоток матери. Поэтому во время первой беременности у матери не вы-

рабатываются антитела к антигену D, и ребёнок остаётся здоровым. Однако при родах чаще всего происходит смешение крови матери и ребёнка, отчего мать становится восприимчивой к резус-антигену и образует против него антитела. Выработанная иммунная память приводит при следующей беременности к новому и усиленному образованию антител к антигену D. Последние способны проникать в кровотоки ребёнка и связываются с резус-положительными эритроцитами ребёнка. Отягощённые антителами эритроциты разрушаются в селезёнке плода преждевременно. Наступает гемолитическая анемия.

Около 15% процентов населения Европы имеют отрицательный резус-фактор (dd, всегда гомозиготны), 50% — гетерозиготный (Dd) и 35% — гомозиготный (DD) положительный. Из этого следует, что примерно при каждой десятой беременности мать является резус-отрицательной, а плод — резус-положительным.

Варианты возникновения резус-конфликта:

- Если мать является резус-отрицательной, а отец — гомозиготным резус-положительным, то любой плод будет гетерозиготным резус-положительным.

- Если мать является резус-отрицательной, а отец — гетерозиготным резус-положительным, то плод будет с 50%-ной вероятностью гетерозиготным резус-положительным и с 50%-ной вероятностью — резус-отрицательным.

В африканских и азиатских популяциях, а также среди индейцев Северной Америки отрицательный резус-фактор встречается с частотой около 1% и менее, поэтому резус-конфликт встречается с крайне небольшой частотой.

В подавляющем большинстве случаев резус-конфликт может быть предупреждён путём внутримышечного введения резус-отрицательной матери специальных анти-D антител (коммерческое название — RhoGAM) в период беременности или в течение 72 часов после родов или любого другого события, которое может привести к сенсилизации матери. При введении RhoGAM эритроциты резус-положительного плода, попавшие в организм матери, разрушаются до того, как на них успевают отреагировать её иммунная система. Сами же антитела, введённые при пассивной иммунизации, разрушаются обычно в течение 4–6 недель.

До внедрения в практику профилактики резус-конфликта введением антирезусных антител женщинам в определённых случаях, 1% всех беременностей протекал с проявлениями антирезусной сенсибилизации, то есть появлением антирезусных антител в крови матери. Сейчас, благодаря своевременной профилактике, резусная сенсибилизация встречается в 10 случаях на 10 000 родов.

рабатываются антитела к антигену D, и ребёнок остаётся здоровым. Однако при родах чаще всего происходит смешение крови матери и ребёнка, отчего мать становится восприимчивой к резус-антигену и образует против него антитела. Выработанная иммунная память приводит при следующей беременности к новому и усиленному образованию антител к антигену D. Последние способны проникать в кровотоки ребёнка и связываются с резус-положительными эритроцитами ребёнка. Отягощённые антителами эритроциты разрушаются в селезёнке плода преждевременно. Наступает гемолитическая анемия.

Около 15% процентов населения Европы имеют отрицательный резус-фактор (dd, всегда гомозиготны), 50% — гетерозиготный (Dd) и 35% — гомозиготный (DD) положительный. Из этого следует, что примерно при каждой десятой беременности мать является резус-отрицательной, а плод — резус-положительным.

Варианты возникновения резус-конфликта:

- Если мать является резус-отрицательной, а отец — гомозиготным резус-положительным, то любой плод будет гетерозиготным резус-положительным.

- Если мать является резус-отрицательной, а отец — гетерозиготным резус-положительным, то плод будет с 50%-ной вероятностью гетерозиготным резус-положительным и с 50%-ной вероятностью — резус-отрицательным.

В африканских и азиатских популяциях, а также среди индейцев Северной Америки отрицательный резус-фактор встречается с частотой около 1% и менее, поэтому резус-конфликт встречается с крайне небольшой частотой.

В подавляющем большинстве случаев резус-конфликт может быть предупреждён путём внутримышечного введения резус-отрицательной матери специальных анти-D антител (коммерческое название — RhoGAM) в период беременности или в течение 72 часов после родов или любого другого события, которое может привести к сенсилизации матери. При введении RhoGAM эритроциты резус-положительного плода, попавшие в организм матери, разрушаются до того, как на них успевают отреагировать её иммунная система. Сами же антитела, введённые при пассивной иммунизации, разрушаются обычно в течение 4–6 недель.

До внедрения в практику профилактики резус-конфликта введением антирезусных антител женщинам в определённых случаях, 1% всех беременностей протекал с проявлениями антирезусной сенсибилизации, то есть появлением антирезусных антител в крови матери. Сейчас, благодаря своевременной профилактике, резусная сенсибилизация встречается в 10 случаях на 10 000 родов.

III. Неполное доминирование — в этом случае гетерозигота занимает промежуточное положение между доминантной и рецессивной гомозиготой. Например, гиперхолестеринемия. Гомозигота имеет нормальное число рецепторов в клетках печени для усвоения холестерина, гетерозигота — уменьшенное (индивиды умирают в юношеском возрасте), а гомозигота рецессивная — не имеет вообще (умирают при рождении). Ещё пример — прямые (рецессивный), курчавые (доминантный), волнистые волосы.

IV. Кодоминирование — в фенотипе гетерозиготы проявляются два признака. Примером может являться наследование четвёртой группы крови по системе АВО.

В начале прошлого века учёные доказали существование 4 групп крови. Австрийский учёный Карл Ландштайнер, смешивая сыворотку крови одних людей с эритроцитами, взятыми из крови других, обнаружил, что при некоторых сочетаниях эритроцитов и сывороток происходит «склеивание» — слипание эритроцитов и образование сгустков, а при других — нет. Изучая строение красных клеток крови, Ландштайнер обнаружил особые вещества. Он поделил их на две категории — А и В, выделив третью, куда отнес клетки, в которых их не было. Позже его ученики — А. фон Декастелло и А. Штурли — обнаружили эритроциты, содержащие маркеры А- и В-типа одновременно.

В результате исследований возникла система деления по группам крови, которая получила название АВО. Этой системой мы пользуемся до сих пор.

- I (0) — группа крови характеризуется отсутствием антигенов А и В;
- II (А) — устанавливается при наличии антигена А;
- III (В) — антигена В;
- IV(АВ) — антигенов А и В.

Наследование групп крови системы АВО у человека имеет некоторые особенности. Формирование I, II и III групп крови происходит по такому типу взаимодействия аллельных генов, как доминирование. Генотипы, содержащие аллель А в гомозиготном состоянии либо в сочетании с аллелем О определяют формирование у человека второй (А) группы крови — АА или АО. Тот же принцип лежит в основе формирования третьей (В) группы крови — ВВ или ВО. Формирование четвёртой (АВ) группы крови идёт по пути кодоминирования. Аллели А и В, по отдельности формирующие соответственно вторую и третью группу крови, в гетерозиготном состоянии определяют АВ (четвёртую) группу крови (табл. 3.1).

III. Неполное доминирование — в этом случае гетерозигота занимает промежуточное положение между доминантной и рецессивной гомозиготой. Например, гиперхолестеринемия. Гомозигота имеет нормальное число рецепторов в клетках печени для усвоения холестерина, гетерозигота — уменьшенное (индивиды умирают в юношеском возрасте), а гомозигота рецессивная — не имеет вообще (умирают при рождении). Ещё пример — прямые (рецессивный), курчавые (доминантный), волнистые волосы.

IV. Кодоминирование — в фенотипе гетерозиготы проявляются два признака. Примером может являться наследование четвёртой группы крови по системе АВО.

В начале прошлого века учёные доказали существование 4 групп крови. Австрийский учёный Карл Ландштайнер, смешивая сыворотку крови одних людей с эритроцитами, взятыми из крови других, обнаружил, что при некоторых сочетаниях эритроцитов и сывороток происходит «склеивание» — слипание эритроцитов и образование сгустков, а при других — нет. Изучая строение красных клеток крови, Ландштайнер обнаружил особые вещества. Он поделил их на две категории — А и В, выделив третью, куда отнес клетки, в которых их не было. Позже его ученики — А. фон Декастелло и А. Штурли — обнаружили эритроциты, содержащие маркеры А- и В-типа одновременно.

В результате исследований возникла система деления по группам крови, которая получила название АВО. Этой системой мы пользуемся до сих пор.

- I (0) — группа крови характеризуется отсутствием антигенов А и В;
- II (А) — устанавливается при наличии антигена А;
- III (В) — антигена В;
- IV(АВ) — антигенов А и В.

Наследование групп крови системы АВО у человека имеет некоторые особенности. Формирование I, II и III групп крови происходит по такому типу взаимодействия аллельных генов, как доминирование. Генотипы, содержащие аллель А в гомозиготном состоянии либо в сочетании с аллелем О определяют формирование у человека второй (А) группы крови — АА или АО. Тот же принцип лежит в основе формирования третьей (В) группы крови — ВВ или ВО. Формирование четвёртой (АВ) группы крови идёт по пути кодоминирования. Аллели А и В, по отдельности формирующие соответственно вторую и третью группу крови, в гетерозиготном состоянии определяют АВ (четвёртую) группу крови (табл. 3.1).

Таблица 3.1

**Наследование группы крови ребёнком
в зависимости от группы крови отца и матери**

| МАТЬ + ОТЕЦ | ГРУППА КРОВИ РЕБЁНКА: ВОЗМОЖНЫЕ ВАРИАНТЫ (В ПРОЦЕНТАХ) | | | |
|-------------|---|----------|-----------|----------|
| | I (100%) | II (50%) | III (50%) | IV (50%) |
| I + I | I (100%) | - | - | - |
| I + II | I (50%) | II (50%) | - | - |
| I + III | I (50%) | - | III (50%) | - |
| I + IV | - | II (50%) | III (50%) | - |
| II + II | I (25%) | II (75%) | - | - |
| II + III | I (25%) | II (25%) | III (25%) | IV (25%) |
| II + IV | - | II (50%) | III (25%) | IV (25%) |
| III + III | I (25%) | - | III (75%) | - |
| III + IV | - | I (25%) | III (50%) | IV (25%) |
| IV + IV | - | II (25%) | III (25%) | IV (50%) |

Открытие групп крови позволило избежать потерь при переливаниях, вызванных несовместимостью крови больных и доноров. Впервые удачные переливания проводились и раньше. Так, в истории медицины XIX века описано удачное переливание крови роженице. Но до конца XX века такие манипуляции были единичны и проводились только в экстренных случаях, порой принося больше вреда, чем пользы. Однако благодаря открытиям австрийских учёных переливания крови стали значительно более безопасной процедурой, позволившей спасти множество жизней.

V. Наследование, сцепленное с полом. Гены могут находиться на половых хромосомах, в этом случае говорят, что они сцеплены с полом. Наследование, сцепленное с полом, имеет некоторые важные особенности. Дело в том, что Y-хромосома несет гораздо меньше генов, чем X-хромосома. Это обстоятельство приводит к тому, что для многих генов X-хромосомы нет соответствующих аллелей на Y-хромосоме. В результате если у мужчины на X-хромосоме оказывается рецессивный аллель, то он проявится в фенотипе. Например, имеется наследственная форма гемофилии — болезни, связанной с нарушением нормальной свёртываемости крови. При этих нарушениях у больного возникают длительные кровотечения даже при незначительном повреждении кровеносных сосудов.

Таблица 3.1

**Наследование группы крови ребёнком
в зависимости от группы крови отца и матери**

| МАТЬ + ОТЕЦ | ГРУППА КРОВИ РЕБЁНКА: ВОЗМОЖНЫЕ ВАРИАНТЫ (В ПРОЦЕНТАХ) | | | |
|-------------|---|----------|-----------|----------|
| | I (100%) | II (50%) | III (50%) | IV (50%) |
| I + I | I (100%) | - | - | - |
| I + II | I (50%) | II (50%) | - | - |
| I + III | I (50%) | - | III (50%) | - |
| I + IV | - | II (50%) | III (50%) | - |
| II + II | I (25%) | II (75%) | - | - |
| II + III | I (25%) | II (25%) | III (25%) | IV (25%) |
| II + IV | - | II (50%) | III (25%) | IV (25%) |
| III + III | I (25%) | - | III (75%) | - |
| III + IV | - | I (25%) | III (50%) | IV (25%) |
| IV + IV | - | II (25%) | III (25%) | IV (50%) |

Открытие групп крови позволило избежать потерь при переливаниях, вызванных несовместимостью крови больных и доноров. Впервые удачные переливания проводились и раньше. Так, в истории медицины XIX века описано удачное переливание крови роженице. Но до конца XX века такие манипуляции были единичны и проводились только в экстренных случаях, порой принося больше вреда, чем пользы. Однако благодаря открытиям австрийских учёных переливания крови стали значительно более безопасной процедурой, позволившей спасти множество жизней.

V. Наследование, сцепленное с полом. Гены могут находиться на половых хромосомах, в этом случае говорят, что они сцеплены с полом. Наследование, сцепленное с полом, имеет некоторые важные особенности. Дело в том, что Y-хромосома несет гораздо меньше генов, чем X-хромосома. Это обстоятельство приводит к тому, что для многих генов X-хромосомы нет соответствующих аллелей на Y-хромосоме. В результате если у мужчины на X-хромосоме оказывается рецессивный аллель, то он проявится в фенотипе. Например, имеется наследственная форма гемофилии — болезни, связанной с нарушением нормальной свёртываемости крови. При этих нарушениях у больного возникают длительные кровотечения даже при незначительном повреждении кровеносных сосудов.

Существуют две формы гемофилии — А и В, и обе определяются рецессивными генами, локализованными в X-хромосоме. Теоретически возможна гемофилия и у женщины, но такая вероятность очень невысока, так как для этого необходимо вступление в брак больного-гемофилика с женщиной-носителем гена гемофилии (и даже в этом случае вероятность рождения больной девочки будет только 0,25). Из-за низкой частоты встречаемости гена гемофилии и того, что больные гемофилией часто умирают до брачного возраста, такие случаи практически не отмечаются. Итак, если рецессивный ген сцеплен с X-хромосомой, то он гораздо чаще проявляется в фенотипе у мужчин, чем у женщин.

Самой известной носительницей гемофилии в истории была королева Виктория (рис. 3.3); по-видимому, эта мутация произошла в её генотипе *de novo*, поскольку в семьях её родителей страдающие гемофилией не зарегистрированы. Гемофилией страдал один из сыновей Виктории (Леопольд, герцог Олбани), а также ряд внуков и правнуков (родившихся от дочерей или внуков), включая российского царевича Алексея Николаевича. По этой причине данное заболевание получило такие названия: «викторианская болезнь» и «царская болезнь». Также иногда в царских фамилиях для сохранения титула допускались браки между близкими родственниками, отчего частота встречаемости гемофилии была выше.

Среди других генов, сцепленных с полом, стоит упомянуть гены, связанные с цветовой слепотой и ихтиозом.

Встречаются и доминантные гены, сцепленные с X-хромосомой. Так, существует наследственная форма рахита, которая не поддаётся лечению витамином D. Многообразие заболеваний, передающихся по данному варианту наследования, приведены в приложении В.

Если гены локализованы в Y-хромосоме, то они должны передаваться только от отцов к сыновьям. В качестве примера такого гена обычно упоминают ген, вызывающий появление пучка волос на внешнем крае уха. Гипертрихоз ушных раковин часто встречается у жителей



Рисунок 3.3. Королева Виктория
(фотография неизвестного автора)

Существуют две формы гемофилии — А и В, и обе определяются рецессивными генами, локализованными в X-хромосоме. Теоретически возможна гемофилия и у женщины, но такая вероятность очень невысока, так как для этого необходимо вступление в брак больного-гемофилика с женщиной-носителем гена гемофилии (и даже в этом случае вероятность рождения больной девочки будет только 0,25). Из-за низкой частоты встречаемости гена гемофилии и того, что больные гемофилией часто умирают до брачного возраста, такие случаи практически не отмечаются. Итак, если рецессивный ген сцеплен с X-хромосомой, то он гораздо чаще проявляется в фенотипе у мужчин, чем у женщин.

Самой известной носительницей гемофилии в истории была королева Виктория (рис. 3.3); по-видимому, эта мутация произошла в её генотипе *de novo*, поскольку в семьях её родителей страдающие гемофилией не зарегистрированы. Гемофилией страдал один из сыновей Виктории (Леопольд, герцог Олбани), а также ряд внуков и правнуков (родившихся от дочерей или внуков), включая российского царевича Алексея Николаевича. По этой причине данное заболевание получило такие названия: «викторианская болезнь» и «царская болезнь». Также иногда в царских фамилиях для сохранения титула допускались браки между близкими родственниками, отчего частота встречаемости гемофилии была выше.

Среди других генов, сцепленных с полом, стоит упомянуть гены, связанные с цветовой слепотой и ихтиозом.

Встречаются и доминантные гены, сцепленные с X-хромосомой. Так, существует наследственная форма рахита, которая не поддаётся лечению витамином D. Многообразие заболеваний, передающихся по данному варианту наследования, приведены в приложении В.

Если гены локализованы в Y-хромосоме, то они должны передаваться только от отцов к сыновьям. В качестве примера такого гена обычно упоминают ген, вызывающий появление пучка волос на внешнем крае уха. Гипертрихоз ушных раковин часто встречается у жителей



Рисунок 3.3. Королева Виктория
(фотография неизвестного автора)

Индии, Шри-Ланки, Израиля. Недавно сообщалось об обнаружении гена-маркера на Y-хромосоме, который сцеплен с геном, ответственным за мужскую гипертонию. Если на хромосоме обнаруживается ген-маркер, то у мужчин систолическое давление выше в среднем на 10 мм ртутного столба.

От наследования, сцепленного с полом, надо отличать наследование, ограниченное полом. В случае наследования, ограниченного полом, гены, определяющие развитие признака, находятся в аутосомах, но на их проявление в фенотипе сильно влияет пол. Например, наследственная предрасположенность к раннему облысению связана с геном, локализованным в аутосоме. Однако его активность сильно зависит от уровня тестостерона (мужской половой гормон). В связи с этим у мужчин этот ген ведёт себя как доминантный, а у женщин — как рецессивный.

VI. Митохондриальное наследование.

Митохондриальная ДНК представляет из себя одну кольцевидно-замкнутую хромосому. Закономерности митохондриального наследования:

- Болеют и мужчины, и женщины.
- Больная женщина передаёт признак всем детям независимо от пола.
- Больной мужчина не передаёт признак потомству.
- Скрытого носительства не существует.

3.2. Полигенное наследование

Полигенное наследование — наследование признаков, зависящих от нескольких генов.

Комплементарность — такое взаимодействие генов, при котором 2 или более генов вызывают развитие признака. Например, у человека гены, ответственные за синтез интерферона, располагаются на 2 и 5 хромосомах. Для того чтобы организм человека мог продуцировать интерферон, необходимо, чтобы хотя бы по одному доминантному аллелю присутствовало одновременно и на 2, и на 5 хромосоме. Обозначим гены, связанные с синтезом интерферона и располагающиеся на 2 хромосоме — А (а), а на 5 хромосоме — В (в). Варианты ААВВ, АаВВ, ААВв, АаВв будут соответствовать возможности выработки организмом интерферона, а варианты аавв, ААавв, ааВВ, Аавв, ааВв — неспособностью.

Полимерия — несколько генов действуют на один признак одинаково. При этом при формировании признака не важно, какой паре принадлежат доминантные аллели, важно их количество.

Индии, Шри-Ланки, Израиля. Недавно сообщалось об обнаружении гена-маркера на Y-хромосоме, который сцеплен с геном, ответственным за мужскую гипертонию. Если на хромосоме обнаруживается ген-маркер, то у мужчин систолическое давление выше в среднем на 10 мм ртутного столба.

От наследования, сцепленного с полом, надо отличать наследование, ограниченное полом. В случае наследования, ограниченного полом, гены, определяющие развитие признака, находятся в аутосомах, но на их проявление в фенотипе сильно влияет пол. Например, наследственная предрасположенность к раннему облысению связана с геном, локализованным в аутосоме. Однако его активность сильно зависит от уровня тестостерона (мужской половой гормон). В связи с этим у мужчин этот ген ведёт себя как доминантный, а у женщин — как рецессивный.

VI. Митохондриальное наследование.

Митохондриальная ДНК представляет из себя одну кольцевидно-замкнутую хромосому. Закономерности митохондриального наследования:

- Болеют и мужчины, и женщины.
- Больная женщина передаёт признак всем детям независимо от пола.
- Больной мужчина не передаёт признак потомству.
- Скрытого носительства не существует.

3.2. Полигенное наследование

Полигенное наследование — наследование признаков, зависящих от нескольких генов.

Комплементарность — такое взаимодействие генов, при котором 2 или более генов вызывают развитие признака. Например, у человека гены, ответственные за синтез интерферона, располагаются на 2 и 5 хромосомах. Для того чтобы организм человека мог продуцировать интерферон, необходимо, чтобы хотя бы по одному доминантному аллелю присутствовало одновременно и на 2, и на 5 хромосоме. Обозначим гены, связанные с синтезом интерферона и располагающиеся на 2 хромосоме — А (а), а на 5 хромосоме — В (в). Варианты ААВВ, АаВВ, ААВв, АаВв будут соответствовать возможности выработки организмом интерферона, а варианты аавв, ААавв, ааВВ, Аавв, ааВв — неспособностью.

Полимерия — несколько генов действуют на один признак одинаково. При этом при формировании признака не важно, какой паре принадлежат доминантные аллели, важно их количество.

Например, на цвет кожи у человека влияет особое вещество — меланин, содержание которого обеспечивает палитру цвета от белого до чёрного (кроме рыжего). Наличие меланина зависит от 4–5 пар генов. Для упрощения задачи будем условно считать, что таких генов два. Тогда генотип негра можно записать — АААА, генотип белого — аааа. Светлокожие негры будут иметь генотип АААа, мулаты — ААаа, светлые мулаты — Аааа.

Плейотропия — влияние одного гена на появление нескольких признаков. Примером может служить аутосомно-доминантное заболевание из группы наследственных патологий соединительной ткани. В классических случаях лица с синдромом Марфана высоки (долихостеномелия), имеют удлинённые конечности, вытянутые пальцы (арахнодактилия) и недоразвитие жировой клетчатки. Помимо характерных изменений в органах опорно-двигательного аппарата (удлинённые трубчатые кости скелета, гипермобильность суставов), наблюдается патология в органах зрения и сердечно-сосудистой системы, что в классических вариантах составляет триаду Марфана.

Без лечения продолжительность жизни лиц с синдромом Марфана часто ограничивается 30–40 годами и смерть наступает вследствие расслаивающейся аневризмы аорты или застойной сердечной недостаточности. В странах с развитым здравоохранением больные успешно лечатся и доживают до преклонного возраста. Среди известных исторических личностей данный синдром проявлялся у А. Линкольна, Н. Паганини, К.И. Чуковского (рис. 3.4, 3.5).



Рисунок 3.4. Портрет Никколо Паганини (1782–1840)

Например, на цвет кожи у человека влияет особое вещество — меланин, содержание которого обеспечивает палитру цвета от белого до чёрного (кроме рыжего). Наличие меланина зависит от 4–5 пар генов. Для упрощения задачи будем условно считать, что таких генов два. Тогда генотип негра можно записать — АААА, генотип белого — аааа. Светлокожие негры будут иметь генотип АААа, мулаты — ААаа, светлые мулаты — Аааа.

Плейотропия — влияние одного гена на появление нескольких признаков. Примером может служить аутосомно-доминантное заболевание из группы наследственных патологий соединительной ткани. В классических случаях лица с синдромом Марфана высоки (долихостеномелия), имеют удлинённые конечности, вытянутые пальцы (арахнодактилия) и недоразвитие жировой клетчатки. Помимо характерных изменений в органах опорно-двигательного аппарата (удлинённые трубчатые кости скелета, гипермобильность суставов), наблюдается патология в органах зрения и сердечно-сосудистой системы, что в классических вариантах составляет триаду Марфана.

Без лечения продолжительность жизни лиц с синдромом Марфана часто ограничивается 30–40 годами и смерть наступает вследствие расслаивающейся аневризмы аорты или застойной сердечной недостаточности. В странах с развитым здравоохранением больные успешно лечатся и доживают до преклонного возраста. Среди известных исторических личностей данный синдром проявлялся у А. Линкольна, Н. Паганини, К.И. Чуковского (рис. 3.4, 3.5).



Рисунок 3.4. Портрет Никколо Паганини (1782–1840)



Рисунок 3.5. Кисть человека с синдромом Марфана

Эпистаз — подавление одним геном другого, неаллельного. Примером эпистаза может служить «бомбейский феномен». В Индии описаны семьи, в которой родители имели вторую (АО) и первую (ОО) группу крови, а их дети — четвертую (АВ) и первую (ОО). Чтобы ребёнок в такой семье имел группу крови АВ, мать должна иметь группу крови В, но никак не О. Было выяснено, что в системе групп крови АВО имеются рецессивные гены-модификаторы, которые подавляют экспрессию антигенов на поверхность эритроцитов, и фенотипически у человека проявляется группа крови О.

Ещё одним примером эпистаза может служить появление белых альбиносов в семье темнокожих. В данном случае рецессивный ген подавляет выработку меланина, и если человек гомозиготен по этому гену, то независимо от того, какое количество доминантных генов, ответственных за синтез меланина, он имеет, окрас кожи у него будет альбиотический (рис. 3.6).

Синдром Морриса — синдром нечувствительности к андрогенам (синдром тестикулярной феминизации) проявляется нарушениями полового



Рисунок 3.6. Девочка-альбинос из Гондураса



Рисунок 3.5. Кисть человека с синдромом Марфана

Эпистаз — подавление одним геном другого, неаллельного. Примером эпистаза может служить «бомбейский феномен». В Индии описаны семьи, в которой родители имели вторую (АО) и первую (ОО) группу крови, а их дети — четвертую (АВ) и первую (ОО). Чтобы ребёнок в такой семье имел группу крови АВ, мать должна иметь группу крови В, но никак не О. Было выяснено, что в системе групп крови АВО имеются рецессивные гены-модификаторы, которые подавляют экспрессию антигенов на поверхность эритроцитов, и фенотипически у человека проявляется группа крови О.

Ещё одним примером эпистаза может служить появление белых альбиносов в семье темнокожих. В данном случае рецессивный ген подавляет выработку меланина, и если человек гомозиготен по этому гену, то независимо от того, какое количество доминантных генов, ответственных за синтез меланина, он имеет, окрас кожи у него будет альбиотический (рис. 3.6).

Синдром Морриса — синдром нечувствительности к андрогенам (синдром тестикулярной феминизации) проявляется нарушениями полового



Рисунок 3.6. Девочка-альбинос из Гондураса

развития, которые развиваются в результате слабого реагирования на мужские половые гормоны у лиц с мужским набором хромосом (XY). Первым ввёл термин «синдром тестикулярной феминизации» американский гинеколог Джон Моррис в 1953 году.

Данный синдром является наиболее известной причиной развития мужчины как девушки или наличия проявлений феминизации у мальчиков, которые родились с мужским набором хромосом и нормальным уровнем половых гормонов. Имеются две формы андрогенной нечувствительности: полная или частичная нечувствительность. Дети с полной формой нечувствительности имеют однозначно женский внешний вид и развитие, в то время как люди с частичной формой могут иметь сочетание женских и мужских внешних половых признаков, в зависимости от степени нечувствительности андрогенов. Частота заболеваемости — примерно 1–5 на 100000 новорождённых. Чаще встречается синдром частичной нечувствительности к андрогенам. Полная нечувствительность к мужским половым гормонам является очень редким заболеванием.

Заболевание обусловлено мутацией в гене AR на X-хромосоме. Этот ген определяет функцию андрогенных рецепторов — белка, который реагирует на сигналы от мужских половых гормонов и запускает клеточный ответ. При отсутствии активности андрогенных рецепторов не будет происходить развития мужских половых органов. Андрогенные рецепторы необходимы для развития лобковых и подмышечных волос, регулируют рост бороды и деятельность потовых желез. При полной андрогенной нечувствительности нет андрогенной активности рецепторов. Если некоторые клетки имеют нормальное количество активных рецепторов, то это синдром частичной нечувствительности к андрогенам.

Синдром наследуется с X-хромосомой как рецессивный признак. Это означает, что мутация, вызывающая синдром, расположена на X-хромосоме. Согласно некоторым сведениям, в частности исследованию причин гениальности В.П. Эфроимсоном, синдром Морриса был у Жанны д'Арк.

Хочется отметить, что в основе большинства психологических характеристик — интеллекта, вербальных и математических способностей, черт темперамента, личностных характеристик (тревожность, агрессивность), а также психических заболеваний — лежит полигенный характер наследования.

Вопросы и задания для самопроверки

1. Приведите примеры моногенного наследования.
2. В чём отличие рецессивного наследования от доминантного?
3. Что такое полигенное наследование?

развития, которые развиваются в результате слабого реагирования на мужские половые гормоны у лиц с мужским набором хромосом (XY). Первым ввёл термин «синдром тестикулярной феминизации» американский гинеколог Джон Моррис в 1953 году.

Данный синдром является наиболее известной причиной развития мужчины как девушки или наличия проявлений феминизации у мальчиков, которые родились с мужским набором хромосом и нормальным уровнем половых гормонов. Имеются две формы андрогенной нечувствительности: полная или частичная нечувствительность. Дети с полной формой нечувствительности имеют однозначно женский внешний вид и развитие, в то время как люди с частичной формой могут иметь сочетание женских и мужских внешних половых признаков, в зависимости от степени нечувствительности андрогенов. Частота заболеваемости — примерно 1–5 на 100000 новорождённых. Чаще встречается синдром частичной нечувствительности к андрогенам. Полная нечувствительность к мужским половым гормонам является очень редким заболеванием.

Заболевание обусловлено мутацией в гене AR на X-хромосоме. Этот ген определяет функцию андрогенных рецепторов — белка, который реагирует на сигналы от мужских половых гормонов и запускает клеточный ответ. При отсутствии активности андрогенных рецепторов не будет происходить развития мужских половых органов. Андрогенные рецепторы необходимы для развития лобковых и подмышечных волос, регулируют рост бороды и деятельность потовых желез. При полной андрогенной нечувствительности нет андрогенной активности рецепторов. Если некоторые клетки имеют нормальное количество активных рецепторов, то это синдром частичной нечувствительности к андрогенам.

Синдром наследуется с X-хромосомой как рецессивный признак. Это означает, что мутация, вызывающая синдром, расположена на X-хромосоме. Согласно некоторым сведениям, в частности исследованию причин гениальности В.П. Эфроимсоном, синдром Морриса был у Жанны д'Арк.

Хочется отметить, что в основе большинства психологических характеристик — интеллекта, вербальных и математических способностей, черт темперамента, личностных характеристик (тревожность, агрессивность), а также психических заболеваний — лежит полигенный характер наследования.

Вопросы и задания для самопроверки

1. Приведите примеры моногенного наследования.
2. В чём отличие рецессивного наследования от доминантного?
3. Что такое полигенное наследование?

4. Что такое эпистаз? Приведите примеры эпистаза.
5. Что такое плейотропия?
6. Как проявляется комлементарность?
7. Как наследуется группа крови человека?
8. Какой вид наследования проявляется у человека в наследовании резус-фактора?
9. Решите задачи.
 - Отсутствие эмали на зубах — аутосомно-доминантный признак. У мужа нормальные зубы. У жены — зубы без эмали. Какова вероятность появления зубов без эмали у их детей?
 - Муковисцидоз — нарушение обмена, наследуется по аутосомно-рецессивному типу. У здоровых родителей один ребёнок болен, второй — здоровый. Какова вероятность, что следующий ребёнок родиться больным?
 - В роддоме за одну ночь родилось 4 перепутанных младенца с группами крови O, AB, A и B. Группы крови родительских пар были 1) O и O; 2) AB и O; 3) A и B; 4) B и B. Распределите младенцев по родителям. Ответ: 1 — O; 2 — A; 3 — AB; 4 — B.
 - У человека наличие веснушек — аутосомно-рецессивный признак. Гомозиготная женщина выходит замуж за гомозиготного мужчину с веснушками. Определите вероятность веснушек у детей.
 - Допустим, рыжий цвет волос — рецессивный, кудрявость — доминантный. Родители гетерозиготны. Рассчитать вероятности различного цвета и структуры волос у их потомков.
 - Цвет карих глаз является аутосомно-доминантным, а голубых — аутосомно-рецессивным признаком. Мужчина с карими глазами женится на женщине с голубыми. Определите цвет глаз у потомства, если мужчина — гетерозиготен, а женщина — гомозиготна.
 - X-связанный ихтиоз (X-сцепленный ихтиоз) — кожное заболевание, вызываемое врождённой недостаточностью стероидной сульфатазы (STS — фермента, преобразующего стероиды в активную форму). Дефект гена STS, кодирующего сульфатазу, отмечается примерно у 1 из 2000–6000 мужчин. На коже пациентов появляются сухие огрубевающие участки вследствие избыточного накопления сульфированных стероидов. А) отец — имеет ихтиоз, мать — здорова, не является носителем гена. Вероятность проявления заболевания у детей?
Б) отец здоров, мать — носитель гена. Вероятность у детей?
 - Отец болен гемофилией. Мать — здорова, не является носителем гена. Определить вероятность заболевания детей.

4. Что такое эпистаз? Приведите примеры эпистаза.
5. Что такое плейотропия?
6. Как проявляется комлементарность?
7. Как наследуется группа крови человека?
8. Какой вид наследования проявляется у человека в наследовании резус-фактора?
9. Решите задачи.
 - Отсутствие эмали на зубах — аутосомно-доминантный признак. У мужа нормальные зубы. У жены — зубы без эмали. Какова вероятность появления зубов без эмали у их детей?
 - Муковисцидоз — нарушение обмена, наследуется по аутосомно-рецессивному типу. У здоровых родителей один ребёнок болен, второй — здоровый. Какова вероятность, что следующий ребёнок родиться больным?
 - В роддоме за одну ночь родилось 4 перепутанных младенца с группами крови O, AB, A и B. Группы крови родительских пар были 1) O и O; 2) AB и O; 3) A и B; 4) B и B. Распределите младенцев по родителям. Ответ: 1 — O; 2 — A; 3 — AB; 4 — B.
 - У человека наличие веснушек — аутосомно-рецессивный признак. Гомозиготная женщина выходит замуж за гомозиготного мужчину с веснушками. Определите вероятность веснушек у детей.
 - Допустим, рыжий цвет волос — рецессивный, кудрявость — доминантный. Родители гетерозиготны. Рассчитать вероятности различного цвета и структуры волос у их потомков.
 - Цвет карих глаз является аутосомно-доминантным, а голубых — аутосомно-рецессивным признаком. Мужчина с карими глазами женится на женщине с голубыми. Определите цвет глаз у потомства, если мужчина — гетерозиготен, а женщина — гомозиготна.
 - X-связанный ихтиоз (X-сцепленный ихтиоз) — кожное заболевание, вызываемое врождённой недостаточностью стероидной сульфатазы (STS — фермента, преобразующего стероиды в активную форму). Дефект гена STS, кодирующего сульфатазу, отмечается примерно у 1 из 2000–6000 мужчин. На коже пациентов появляются сухие огрубевающие участки вследствие избыточного накопления сульфированных стероидов. А) отец — имеет ихтиоз, мать — здорова, не является носителем гена. Вероятность проявления заболевания у детей?
Б) отец здоров, мать — носитель гена. Вероятность у детей?
 - Отец болен гемофилией. Мать — здорова, не является носителем гена. Определить вероятность заболевания детей.

- В семье отец и сын — дальтоники, мать различает цвета нормально. От кого из родителей сын унаследовал дальтонизм?
- Способность ощущать запах синильной кислоты контролируется доминантным геном, сцепленным с X-хромосомой. Неспособность ощущать запах — рецессивный признак. Женщина не ощущает запах синильной кислоты, её муж — ощущает. Будут ли чувствовать запах их дети?
- Родители гетерозиготны по генам А и В (синтез интерферона, комплементарное взаимодействие). Какая часть их детей будет неспособна синтезировать интерферон?
- Какой цвет кожи будет у детей: 1) мулатки и чернокожего мужчины; 2) мулата и белой женщины?
- У мамы — 2 группа крови, у папы — третья. Родился сын с 4 группой крови. У папы возникли подозрения. Может ли такое быть? Прокомментируйте ситуацию.
- У матери положительный резус-фактор крови, у папы — положительный резус-фактор крови. Родилась дочь с отрицательным резус-фактором. Может ли такое быть? Прокомментируйте ситуацию.

- В семье отец и сын — дальтоники, мать различает цвета нормально. От кого из родителей сын унаследовал дальтонизм?
- Способность ощущать запах синильной кислоты контролируется доминантным геном, сцепленным с X-хромосомой. Неспособность ощущать запах — рецессивный признак. Женщина не ощущает запах синильной кислоты, её муж — ощущает. Будут ли чувствовать запах их дети?
- Родители гетерозиготны по генам А и В (синтез интерферона, комплементарное взаимодействие). Какая часть их детей будет неспособна синтезировать интерферон?
- Какой цвет кожи будет у детей: 1) мулатки и чернокожего мужчины; 2) мулата и белой женщины?
- У мамы — 2 группа крови, у папы — третья. Родился сын с 4 группой крови. У папы возникли подозрения. Может ли такое быть? Прокомментируйте ситуацию.
- У матери положительный резус-фактор крови, у папы — положительный резус-фактор крови. Родилась дочь с отрицательным резус-фактором. Может ли такое быть? Прокомментируйте ситуацию.

Тема 4 МЕТОДЫ ПСИХОГЕНЕТИКИ

- 4.1. Близнецовый метод.
- 4.2. Генеалогический метод.
- 4.3. Метод приёмных детей.
- 4.4. Популяционный метод.
- 4.5. Другие методы.

Методы психогенетики как науки, которая находится на стыке генетики и психологии, включают в себя психологические (тестирование, анкетирование и др.), генетические (популяционный, цитологический), психогенетические (метод приёмных детей, генеалогический, близнецовый) и математический (дисперсионный, корреляционный анализ) методы. Рассмотрим психогенетические методы более детально.

4.1. Близнецовый метод

Цель метода — оценить соотносительную роль наследственности и среды в развитии разнообразных признаков, в том числе болезней человека. Различают близнецов однойяцевых, или монозиготных, происходящих из одной оплодотворённой яйцеклетки (зиготы), и двуяйцевых, или дизиготных, которые возникают при одновременном оплодотворении двух яйцеклеток двумя сперматозоидами. Монозиготные близнецы имеют идентичные генотипы, полученные в результате слияния одной яйцеклетки с одним сперматозоидом. Их появление связано с расхождением дочерних клеток при первом (двое близнецов) или последующем делении зиготы (трое, четверо близнецов), т.е. они представляют собой результат одного из вариантов клонирования. Такие близнецы всегда одного пола. У них сходные черты строения тела и характеров, одинаковая группа крови, идентичные отпечатки пальцев, и их ткани не отторгаются при взаимных пересадках. Соотношение моно- и дизиготных близнецовых пар примерно равно 1 : 2.

Для диагностики зиготности используются:

- анализ внешнего и дерматоглифического сходства;
- анализ тождества по эритроцитным антигенам (системы группы крови АВО, Rh, MN и др.);
- пересадка кожи — у монозиготных отсутствует отторжение;
- методы ДНК-диагностики.

Рождение близнецов — явление редкое. Частота появления близнецов составляет примерно 3% от общего числа родов (табл. 4.1).

Тема 4 МЕТОДЫ ПСИХОГЕНЕТИКИ

- 4.1. Близнецовый метод.
- 4.2. Генеалогический метод.
- 4.3. Метод приёмных детей.
- 4.4. Популяционный метод.
- 4.5. Другие методы.

Методы психогенетики как науки, которая находится на стыке генетики и психологии, включают в себя психологические (тестирование, анкетирование и др.), генетические (популяционный, цитологический), психогенетические (метод приёмных детей, генеалогический, близнецовый) и математический (дисперсионный, корреляционный анализ) методы. Рассмотрим психогенетические методы более детально.

4.1. Близнецовый метод

Цель метода — оценить соотносительную роль наследственности и среды в развитии разнообразных признаков, в том числе болезней человека. Различают близнецов однойяцевых, или монозиготных, происходящих из одной оплодотворённой яйцеклетки (зиготы), и двуяйцевых, или дизиготных, которые возникают при одновременном оплодотворении двух яйцеклеток двумя сперматозоидами. Монозиготные близнецы имеют идентичные генотипы, полученные в результате слияния одной яйцеклетки с одним сперматозоидом. Их появление связано с расхождением дочерних клеток при первом (двое близнецов) или последующем делении зиготы (трое, четверо близнецов), т.е. они представляют собой результат одного из вариантов клонирования. Такие близнецы всегда одного пола. У них сходные черты строения тела и характеров, одинаковая группа крови, идентичные отпечатки пальцев, и их ткани не отторгаются при взаимных пересадках. Соотношение моно- и дизиготных близнецовых пар примерно равно 1 : 2.

Для диагностики зиготности используются:

- анализ внешнего и дерматоглифического сходства;
- анализ тождества по эритроцитным антигенам (системы группы крови АВО, Rh, MN и др.);
- пересадка кожи — у монозиготных отсутствует отторжение;
- методы ДНК-диагностики.

Рождение близнецов — явление редкое. Частота появления близнецов составляет примерно 3% от общего числа родов (табл. 4.1).

Таблица 4.1

Численность ДЗ- и МЗ-близнецов в разных странах мира

| Страна | Период времени | ДЗ / 10000 рождений | МЗ / 10000 рождений |
|---------------|----------------|---------------------|---------------------|
| Испания | 1951–1953 | 59 | 32 |
| Португалия | 1955–1956 | 56 | 36 |
| Франция | 1946–1961 | 71 | 7 |
| Австрия | 1952–1956 | 75 | 34 |
| Швейцария | 1943–1948 | 81 | 36 |
| ФРГ | 1950–1955 | 82 | 33 |
| Швеция | 1946–1955 | 86 | 32 |
| Италия | 1946–1955 | 86 | 37 |
| Англия | ? | 89 | 36 |
| США (белые) | ? | 67 | 39 |
| США (китайцы) | ? | 22 | 48 |
| США (японцы) | ? | 21 | 46 |
| Япония | 1955–1962 | 24 | 40 |
| Россия | 1959–2008 | 83 | |

При этом количество двоен увеличилось за последние пять лет, что обусловлено применением фармпрепаратов для повышения вероятности забеременеть для женщин, страдающих бесплодием: многие репродуктивные технологии также приводят к повышению риска многоплодной беременности. Показано, что высокорослые длинноногие женщины также имеют более высокий риск иметь многоплодную беременность по сравнению с женщинами с нормальным ростом. Впервые близнецовый метод был предложен Ф. Гальтоном в 1865 году.

Коэффициент конкордантности (C) — показатель идентичности пары близнецов по определённому признаку; соответствует доле сходных (конкордантных) по изучаемому признаку пар среди обследованных пар близнецов для каждой группы. Существуют таблицы коэффициента для разных признаков и заболеваний (табл. 4.2).

Таблица 4.1

Численность ДЗ- и МЗ-близнецов в разных странах мира

| Страна | Период времени | ДЗ / 10000 рождений | МЗ / 10000 рождений |
|---------------|----------------|---------------------|---------------------|
| Испания | 1951–1953 | 59 | 32 |
| Португалия | 1955–1956 | 56 | 36 |
| Франция | 1946–1961 | 71 | 7 |
| Австрия | 1952–1956 | 75 | 34 |
| Швейцария | 1943–1948 | 81 | 36 |
| ФРГ | 1950–1955 | 82 | 33 |
| Швеция | 1946–1955 | 86 | 32 |
| Италия | 1946–1955 | 86 | 37 |
| Англия | ? | 89 | 36 |
| США (белые) | ? | 67 | 39 |
| США (китайцы) | ? | 22 | 48 |
| США (японцы) | ? | 21 | 46 |
| Япония | 1955–1962 | 24 | 40 |
| Россия | 1959–2008 | 83 | |

При этом количество двоен увеличилось за последние пять лет, что обусловлено применением фармпрепаратов для повышения вероятности забеременеть для женщин, страдающих бесплодием: многие репродуктивные технологии также приводят к повышению риска многоплодной беременности. Показано, что высокорослые длинноногие женщины также имеют более высокий риск иметь многоплодную беременность по сравнению с женщинами с нормальным ростом. Впервые близнецовый метод был предложен Ф. Гальтоном в 1865 году.

Коэффициент конкордантности (C) — показатель идентичности пары близнецов по определённому признаку; соответствует доле сходных (конкордантных) по изучаемому признаку пар среди обследованных пар близнецов для каждой группы. Существуют таблицы коэффициента для разных признаков и заболеваний (табл. 4.2).

Таблица 4.2

**Примеры конкордантности по некоторым признакам
и заболеваниям у монозиготных (МЗ) и дизиготных (ДЗ)
близнецов, %**

| Параметр | Монозиготные | Дизиготные |
|---------------------------------|--------------|------------|
| Цвет глаз, цвет волос | 99 | 28 |
| Форма губ, ушей | 100 | 65 |
| Папиллярные линии | 92 | 40 |
| Маниакально-депрессивный психоз | 67 | 12 |
| Эпилепсия | 61 | 12 |
| Шизофрения | 67 | 12 |
| Сахарный диабет | 84 | 37 |
| Туберкулёз | 66 | 23 |
| Корь | 97 | 95 |

Близнецовый метод имеет несколько разновидностей. В литературе чаще встречаются такие из них:

1) Классический близнецовый метод. В этом случае используется такая схема эксперимента, при которой выраженность исследуемого признака сопоставляют в парах монозиготных и дизиготных близнецов и оценивается уровень внутрипарного сходства партнёров.

2) Метод контрольного близнеца. Этот метод используется на выборках монозиготных близнецов. Так как монозиготные близнецы весьма сходны по многим признакам, то из партнёров монозиготных пар можно составить две выборки, уравненные по большому числу параметров. Такие выборки используются для исследования влияния конкретных средовых воздействий на изменчивость признака. При этом отобранная часть близнецов (по одному из каждой пары) подвергается специфическому воздействию, другая же часть является контрольной группой. Поскольку в эксперименте участвуют генетически идентичные люди, то такой способ можно считать моделью для изучения воздействия различных средовых факторов на одного и того же человека.

3) Лонгитюдное близнецовое исследование. В этом случае проводится длительное наблюдение одних и тех же близнецовых пар. Фактически это сочетание классического близнецового метода с лонгитюдным. Широко используется для изучения влияния средовых и генетических факторов в развитии организма (рис. 4.1).

Таблица 4.2

**Примеры конкордантности по некоторым признакам
и заболеваниям у монозиготных (МЗ) и дизиготных (ДЗ)
близнецов, %**

| Параметр | Монозиготные | Дизиготные |
|---------------------------------|--------------|------------|
| Цвет глаз, цвет волос | 99 | 28 |
| Форма губ, ушей | 100 | 65 |
| Папиллярные линии | 92 | 40 |
| Маниакально-депрессивный психоз | 67 | 12 |
| Эпилепсия | 61 | 12 |
| Шизофрения | 67 | 12 |
| Сахарный диабет | 84 | 37 |
| Туберкулёз | 66 | 23 |
| Корь | 97 | 95 |

Близнецовый метод имеет несколько разновидностей. В литературе чаще встречаются такие из них:

1) Классический близнецовый метод. В этом случае используется такая схема эксперимента, при которой выраженность исследуемого признака сопоставляют в парах монозиготных и дизиготных близнецов и оценивается уровень внутрипарного сходства партнёров.

2) Метод контрольного близнеца. Этот метод используется на выборках монозиготных близнецов. Так как монозиготные близнецы весьма сходны по многим признакам, то из партнёров монозиготных пар можно составить две выборки, уравненные по большому числу параметров. Такие выборки используются для исследования влияния конкретных средовых воздействий на изменчивость признака. При этом отобранная часть близнецов (по одному из каждой пары) подвергается специфическому воздействию, другая же часть является контрольной группой. Поскольку в эксперименте участвуют генетически идентичные люди, то такой способ можно считать моделью для изучения воздействия различных средовых факторов на одного и того же человека.

3) Лонгитюдное близнецовое исследование. В этом случае проводится длительное наблюдение одних и тех же близнецовых пар. Фактически это сочетание классического близнецового метода с лонгитюдным. Широко используется для изучения влияния средовых и генетических факторов в развитии организма (рис. 4.1).



Рисунок 4.1. Однояйцевые близнецы мужского пола в возрасте 18 и 42 лет

4) Метод близнецовых семей является сочетанием семейного и близнецового метода. При этом исследуются члены семей взрослых близнецовых пар. Дети монозиготных близнецов по генетической конституции являются как бы детьми одного человека. Метод широко используется при изучении наследственных причин ряда заболеваний.

5) Исследование близнецов как пары предполагает изучение специфических близнецовых эффектов и особенностей внутрипарных отношений. Используется как вспомогательный метод для проверки справедливости гипотезы о равенстве средовых условий для партнёров моно- и дизиготных пар.

6) Метод разлучённых близнецов. Из-за особенностей развития монозиготных и дизиготных пар близнецов классический близнецовый метод и его разновидности принято считать «нежёсткими» экспериментами: в них невозможно однозначно разделить влияние генетических и средовых факторов, так как в силу ряда причин условия развития близнецов по целому ряду особенностей оказываются несопоставимыми (рис. 4.2).



Рисунок 4.1. Однояйцевые близнецы мужского пола в возрасте 18 и 42 лет

4) Метод близнецовых семей является сочетанием семейного и близнецового метода. При этом исследуются члены семей взрослых близнецовых пар. Дети монозиготных близнецов по генетической конституции являются как бы детьми одного человека. Метод широко используется при изучении наследственных причин ряда заболеваний.

5) Исследование близнецов как пары предполагает изучение специфических близнецовых эффектов и особенностей внутрипарных отношений. Используется как вспомогательный метод для проверки справедливости гипотезы о равенстве средовых условий для партнёров моно- и дизиготных пар.

6) Метод разлучённых близнецов. Из-за особенностей развития монозиготных и дизиготных пар близнецов классический близнецовый метод и его разновидности принято считать «нежёсткими» экспериментами: в них невозможно однозначно разделить влияние генетических и средовых факторов, так как в силу ряда причин условия развития близнецов по целому ряду особенностей оказываются несопоставимыми (рис. 4.2).



Рисунок 4.2. Разлучённые в детстве монозиготные близнецы

Однако у близнецового метода есть серьёзные недостатки, что ставит под сомнение результаты, ранее полученные с помощью этого метода. Если положение о равенстве средовых условий развития монозиготных и дизиготных близнецов не соблюдается, то оценки компонентов фенотипической дисперсии искажаются. Подобные искажения могут иметь в своей основе следующие причины:

1) средовые условия могут увеличивать внутриварное сходство монозиготных близнецов. Подчёркивание сходства близнецов окружающими может привести к появлению дополнительного (негенетического) сходства между членами пары монозиготных близнецов. Это противоречит принятому допущению о равенстве общих сред для монозиготных и дизиготных пар близнецов, так как для пар дизиготных близнецов подобное подчёркивание сходства менее характерно. В случае изучения признака, слабо зависящего от специфических особенностей среды (например, психофизиологических характеристик), погрешность будет невелика. Но если признак чувствителен к такого рода особенностям близнецовой среды, то близнецовый метод малопригоден для его изучения, т.к. нарушается принцип равенства сред и общая среда будет вносить больший вклад в сходство монозиготных близнецов, чем в сходство дизиготных близнецов;

2) условия развития могут равным образом уменьшать сходство партнёров как монозиготных, так и дизиготных пар близнецов. Часть их связана с периодом внутриутробного развития и родов, часть приходится на последующие этапы развития. Во время внутриутробного развития близнецы часто оказываются в неравных условиях. Так, все питательные вещества и кислород поступают в плод через плаценту. Все



Рисунок 4.2. Разлучённые в детстве монозиготные близнецы

Однако у близнецового метода есть серьёзные недостатки, что ставит под сомнение результаты, ранее полученные с помощью этого метода. Если положение о равенстве средовых условий развития монозиготных и дизиготных близнецов не соблюдается, то оценки компонентов фенотипической дисперсии искажаются. Подобные искажения могут иметь в своей основе следующие причины:

1) средовые условия могут увеличивать внутриварное сходство монозиготных близнецов. Подчёркивание сходства близнецов окружающими может привести к появлению дополнительного (негенетического) сходства между членами пары монозиготных близнецов. Это противоречит принятому допущению о равенстве общих сред для монозиготных и дизиготных пар близнецов, так как для пар дизиготных близнецов подобное подчёркивание сходства менее характерно. В случае изучения признака, слабо зависящего от специфических особенностей среды (например, психофизиологических характеристик), погрешность будет невелика. Но если признак чувствителен к такого рода особенностям близнецовой среды, то близнецовый метод малопригоден для его изучения, т.к. нарушается принцип равенства сред и общая среда будет вносить больший вклад в сходство монозиготных близнецов, чем в сходство дизиготных близнецов;

2) условия развития могут равным образом уменьшать сходство партнёров как монозиготных, так и дизиготных пар близнецов. Часть их связана с периодом внутриутробного развития и родов, часть приходится на последующие этапы развития. Во время внутриутробного развития близнецы часто оказываются в неравных условиях. Так, все питательные вещества и кислород поступают в плод через плаценту. Все

дизиготные близнецы и одна треть монозиготных близнецов имеют различные хорионы и плаценты, остальные две трети монозиготных близнецов имеют общие хорионы и плаценту. В этом случае в плодных оболочках так называемых монохорионных близнецов образуются различные соединения (шунты) между сосудистыми системами близнецов. В случае формирования артериовенозного шунта происходит соединение артерий одного близнеца с веной другого. При этом одному из близнецов может недоставать богатой кислородом и питательными веществами крови, возможный же избыток того и другого у второго близнеца также может не способствовать нормальному развитию.

К счастью, обычно возникает несколько примерно равных по мощности шунтов, компенсирующих друг друга. Если же компенсация недостаточна, то один из близнецов развивается в условиях дефицита кислорода и питательных веществ. В этом же случае при рождении наблюдается значительная разница между близнецами, в первую очередь в весе. Подобная разница может наблюдаться и у дизиготных близнецов, и у дихорионных монозиготных близнецов из-за неравного сдавливания плацент при многоплодной беременности.

Этап родов может обусловить сильные средовые различия для близнецов. Близнец, рождающийся первым, имеет больший шанс получить родовую травму. В то же время второй близнец чаще всего занимает в матке неправильное положение, что приводит к необходимости искусственного родовспоможения. Кроме того, второй близнец дольше находится в родах и, соответственно, дольше и острее испытывает кислородное голодание, что отрицательно сказывается на развитии нервной системы.

Средовые различия между близнецами возникают и на последующих этапах развития даже при воспитании в одной семье. К этому чаще всего приводит предвзятое отношение родителей к каждому из близнецов, при этом физические особенности, возникшие на этапе внутриутробного развития и родов, усугубляются. Также часто происходит разделение обязанностей между близнецами, разделение пар по принципу «лидер — ведомый».

4.2. Генеалогический метод

Первая работа по генетике психологических признаков Ф. Гальтона посвящена анализу родословных выдающихся людей. Иначе говоря, в ней использован генеалогический метод, т.е. метод исследования се-

дизиготные близнецы и одна треть монозиготных близнецов имеют различные хорионы и плаценты, остальные две трети монозиготных близнецов имеют общие хорионы и плаценту. В этом случае в плодных оболочках так называемых монохорионных близнецов образуются различные соединения (шунты) между сосудистыми системами близнецов. В случае формирования артериовенозного шунта происходит соединение артерий одного близнеца с веной другого. При этом одному из близнецов может недоставать богатой кислородом и питательными веществами крови, возможный же избыток того и другого у второго близнеца также может не способствовать нормальному развитию.

К счастью, обычно возникает несколько примерно равных по мощности шунтов, компенсирующих друг друга. Если же компенсация недостаточна, то один из близнецов развивается в условиях дефицита кислорода и питательных веществ. В этом же случае при рождении наблюдается значительная разница между близнецами, в первую очередь в весе. Подобная разница может наблюдаться и у дизиготных близнецов, и у дихорионных монозиготных близнецов из-за неравного сдавливания плацент при многоплодной беременности.

Этап родов может обусловить сильные средовые различия для близнецов. Близнец, рождающийся первым, имеет больший шанс получить родовую травму. В то же время второй близнец чаще всего занимает в матке неправильное положение, что приводит к необходимости искусственного родовспоможения. Кроме того, второй близнец дольше находится в родах и, соответственно, дольше и острее испытывает кислородное голодание, что отрицательно сказывается на развитии нервной системы.

Средовые различия между близнецами возникают и на последующих этапах развития даже при воспитании в одной семье. К этому чаще всего приводит предвзятое отношение родителей к каждому из близнецов, при этом физические особенности, возникшие на этапе внутриутробного развития и родов, усугубляются. Также часто происходит разделение обязанностей между близнецами, разделение пар по принципу «лидер — ведомый».

4.2. Генеалогический метод

Первая работа по генетике психологических признаков Ф. Гальтона посвящена анализу родословных выдающихся людей. Иначе говоря, в ней использован генеалогический метод, т.е. метод исследования се-

мей. Он основан на простой логике: если какой-либо признак кодируется в генах, то чем ближе родство (т.е. чем больше одинаковых генов), тем более похожими друг на друга по данному признаку должны быть эти люди.

Обязательное условие использования генеалогического метода — наличие родственников первой степени родства, образующих так называемую нуклеарную («ядерную») семью; к ним относят пары «родитель — потомок» и «сестринг — сестринг». Они, и только они, имеют в среднем 50% общих генов. Далее с уменьшением степени родства уменьшается доля общих генов, и, по схеме метода, должно снижаться сходство людей. Чем больше поколений включает в себя генеалогическое древо и чем шире круг родственников, т.е. чем оно обширнее, тем надёжнее должны быть получаемые результаты. Интерпретация результатов при таких сопоставлениях такая же, как и в близнецовом методе (рис. 4.3).

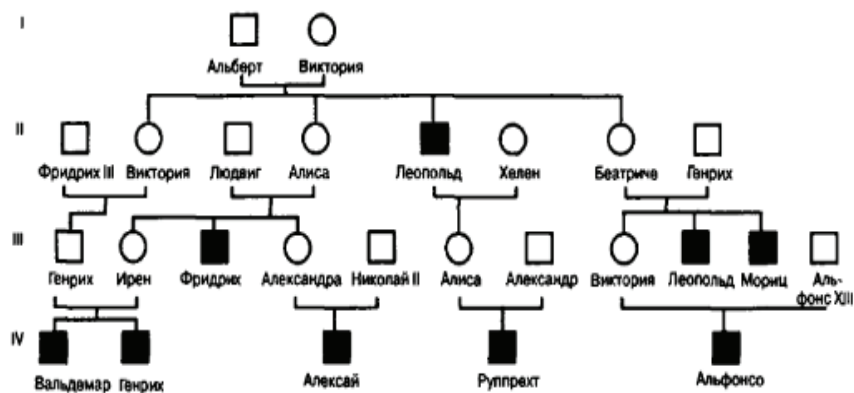


Рисунок 4.3. Родословная с X-сцепленной гемофилией в европейских королевских домах

При составлении генеалограмм используется определённая система условных обозначений (рис. 4.4). При использовании генеалограмм можно выявить следующие варианты наследования:

- доминантное (например, брахидактилия, полидактилия, ахондроплазия);
- рецессивное (галактоземия, фенилкетонурия);
- сцепленное с полом (дальтонизм, гемофилия и др.).

мей. Он основан на простой логике: если какой-либо признак кодируется в генах, то чем ближе родство (т.е. чем больше одинаковых генов), тем более похожими друг на друга по данному признаку должны быть эти люди.

Обязательное условие использования генеалогического метода — наличие родственников первой степени родства, образующих так называемую нуклеарную («ядерную») семью; к ним относят пары «родитель — потомок» и «сестринг — сестринг». Они, и только они, имеют в среднем 50% общих генов. Далее с уменьшением степени родства уменьшается доля общих генов, и, по схеме метода, должно снижаться сходство людей. Чем больше поколений включает в себя генеалогическое древо и чем шире круг родственников, т.е. чем оно обширнее, тем надёжнее должны быть получаемые результаты. Интерпретация результатов при таких сопоставлениях такая же, как и в близнецовом методе (рис. 4.3).

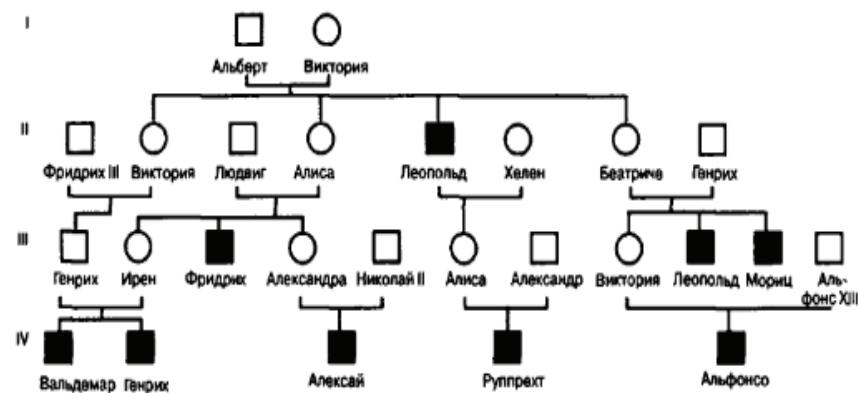


Рисунок 4.3. Родословная с X-сцепленной гемофилией в европейских королевских домах

При составлении генеалограмм используется определённая система условных обозначений (рис. 4.4). При использовании генеалограмм можно выявить следующие варианты наследования:

- доминантное (например, брахидактилия, полидактилия, ахондроплазия);
- рецессивное (галактоземия, фенилкетонурия);
- сцепленное с полом (дальтонизм, гемофилия и др.).

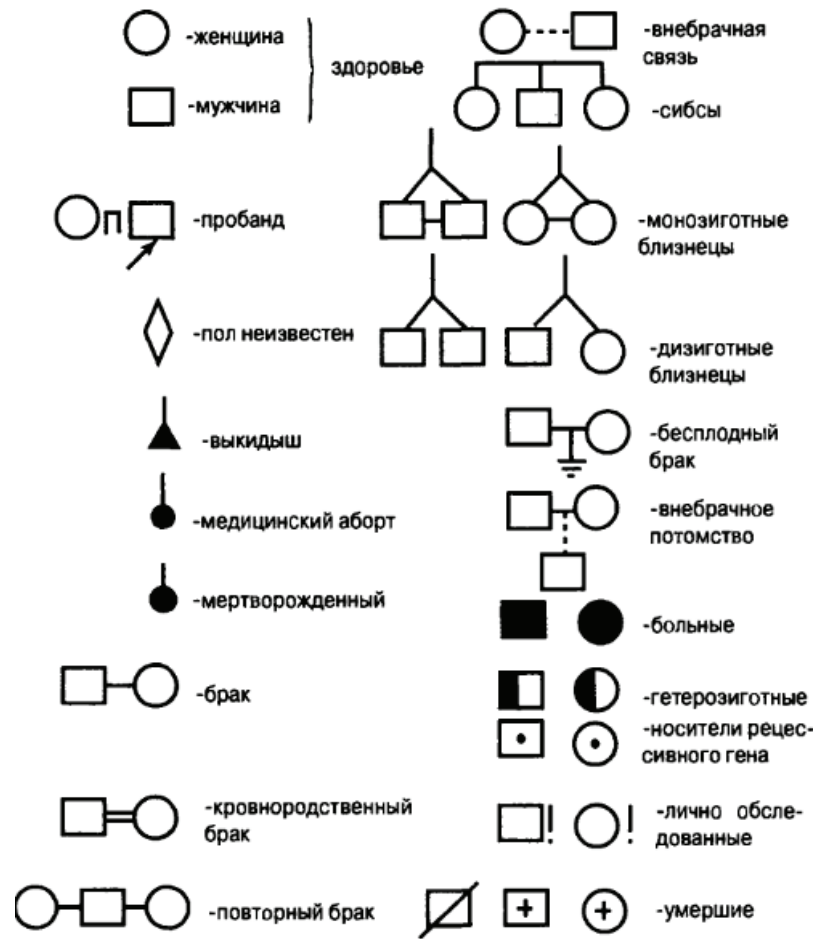


Рисунок 4.4. Условные обозначения генеалограм

Учитываются и теоретически рассчитанные коэффициенты родства для родственников (табл. 4.3).

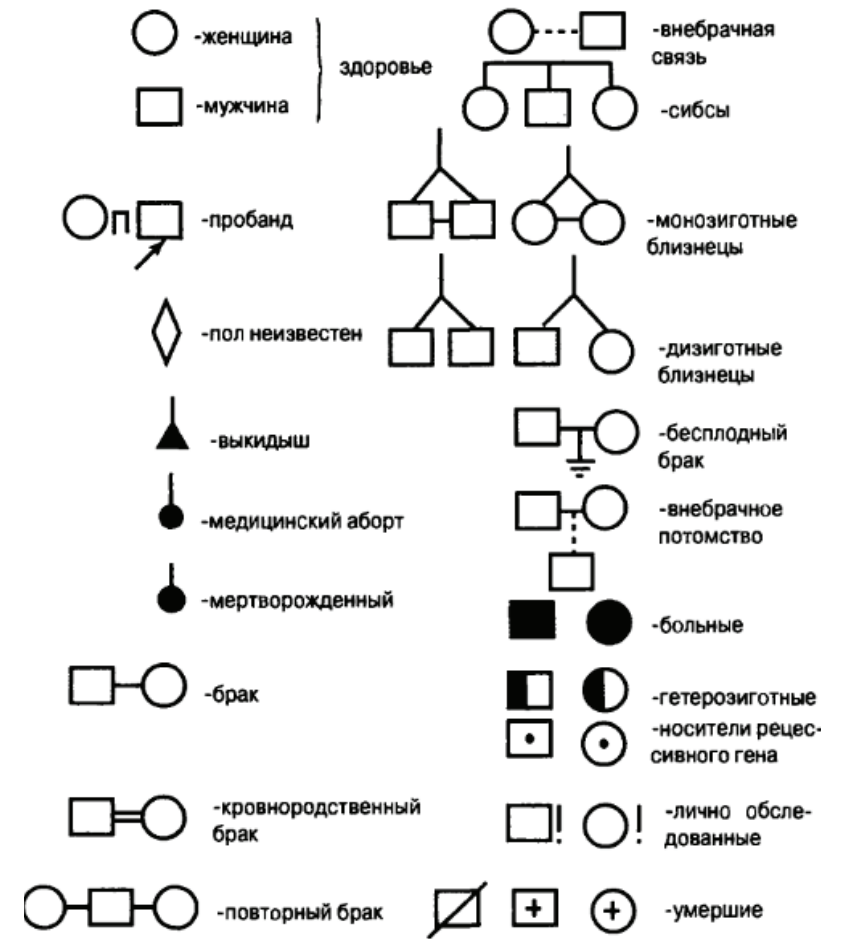


Рисунок 4.4. Условные обозначения генеалограм

Учитываются и теоретически рассчитанные коэффициенты родства для родственников (табл. 4.3).

Таблица 4.3

**Теоретически рассчитанные коэффициенты родства
для различных пар родственников**

| Типы родственников | Теоретически рассчитанные коэффициенты родства |
|---|--|
| Монозиготные близнецы | 1 |
| Дизиготные близнецы, сибсы (братья и сёстры), родители-дети | 1/2 |
| Деды / бабушки — внуки, дяди / тёти — племянники, полусибсы | 1/4 |
| Двоюродные сибсы | 1/8 |

Весьма интересны генеалогические древа семей, подаривших миру нескольких выдающихся учёных, музыкантов — например, семья Бахов, Бернулли и др. В частности, семья Бернулли — швейцарская протестантская семья, многие члены которой в XVII–VIII веках внесли существенный вклад в науку. К этой династии принадлежат крупные математики и физики (из них 3 великих), а также известные историки, искусствоведы, архитекторы, юристы и др. Историки насчитали в науке и культуре не менее 30 знаменитых представителей семьи Бернулли. Среди академиков Петербургской Академии наук пятеро — из семьи Бернулли. Кафедру математики Базельского университета в течение 105 лет почти без перерыва занимали представители семьи Бернулли (рис. 4.5).

Три поколения Бернулли дали 9 крупных математиков и физиков, из которых наиболее известны:

- Бернулли, Якоб (1654–1708);
- Бернулли, Иоганн (1667–1748), младший брат Якоба;
- Бернулли, Даниил (1700–1782), сын Иоганна;
- Бернулли, Якоб II (1759–1789), племянник Даниила.

Составление родословной начинают с индивида, который был обследован первым — его называют **пробандом**. Обычно это бывает индивид, у которого есть проявления изучаемого признака, но это необязательно. Родословная сопровождается краткой записью о каждом члене родословной и указанием его родства по отношению к пробанду. По данным о проявлении изучаемого психического свойства у членов родословной с помощью специальных методов генетико-математического анализа решается задача установления наследственного характера признака. Если установлено, что изучаемый признак имеет генетическую природу, то на следующем этапе решается задача установления типа наследования.

Таблица 4.3

**Теоретически рассчитанные коэффициенты родства
для различных пар родственников**

| Типы родственников | Теоретически рассчитанные коэффициенты родства |
|---|--|
| Монозиготные близнецы | 1 |
| Дизиготные близнецы, сибсы (братья и сёстры), родители-дети | 1/2 |
| Деды / бабушки — внуки, дяди / тёти — племянники, полусибсы | 1/4 |
| Двоюродные сибсы | 1/8 |

Весьма интересны генеалогические древа семей, подаривших миру нескольких выдающихся учёных, музыкантов — например, семья Бахов, Бернулли и др. В частности, семья Бернулли — швейцарская протестантская семья, многие члены которой в XVII–VIII веках внесли существенный вклад в науку. К этой династии принадлежат крупные математики и физики (из них 3 великих), а также известные историки, искусствоведы, архитекторы, юристы и др. Историки насчитали в науке и культуре не менее 30 знаменитых представителей семьи Бернулли. Среди академиков Петербургской Академии наук пятеро — из семьи Бернулли. Кафедру математики Базельского университета в течение 105 лет почти без перерыва занимали представители семьи Бернулли (рис. 4.5).

Три поколения Бернулли дали 9 крупных математиков и физиков, из которых наиболее известны:

- Бернулли, Якоб (1654–1708);
- Бернулли, Иоганн (1667–1748), младший брат Якоба;
- Бернулли, Даниил (1700–1782), сын Иоганна;
- Бернулли, Якоб II (1759–1789), племянник Даниила.

Составление родословной начинают с индивида, который был обследован первым — его называют **пробандом**. Обычно это бывает индивид, у которого есть проявления изучаемого признака, но это необязательно. Родословная сопровождается краткой записью о каждом члене родословной и указанием его родства по отношению к пробанду. По данным о проявлении изучаемого психического свойства у членов родословной с помощью специальных методов генетико-математического анализа решается задача установления наследственного характера признака. Если установлено, что изучаемый признак имеет генетическую природу, то на следующем этапе решается задача установления типа наследования.

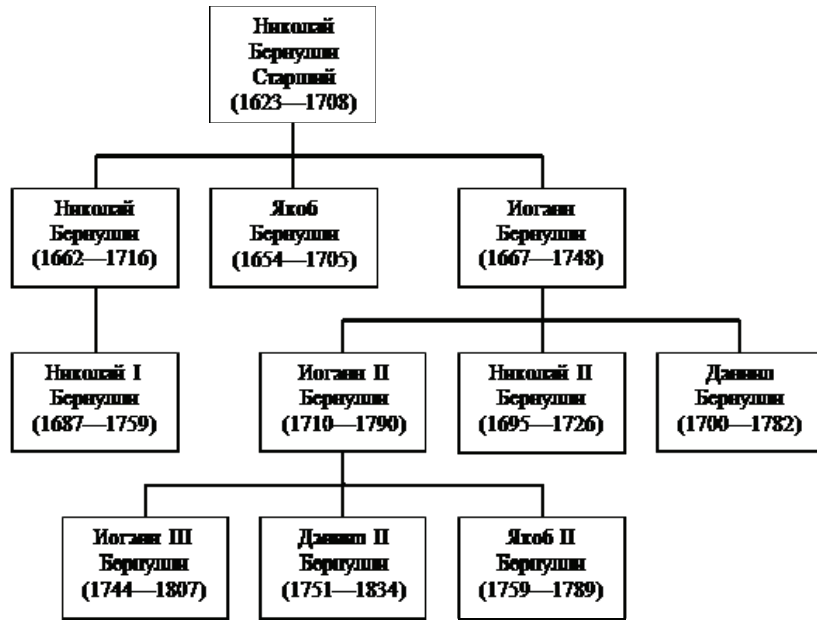


Рисунок 4.5. Родословная математиков Бернулли

4.3. Метод приёмных детей

Суть метода заключается в исследовании:

- 1) детей, максимально рано отданных на воспитание другим людям — усыновителям;
- 2) их биологических родителей;
- 3) их приёмных родителей.

С биологическими родителями дети имеют 50% общих генов, но не имеют никакой общей среды; со вторыми, наоборот, имеют общую среду, но не имеют общих генов. Сходство биологических родителей с их отданными на воспитание детьми указывает на генетическую составляющую; сходство же усыновлённых детей с приёмными родителями оценивает вклад средового компонента в возникновение признака.

В нашей стране использование данного метода невозможно, так как в Украине существует гарантированная законом тайна усыновления. Это гуманное и педагогически абсолютно верное решение, но оно озна-

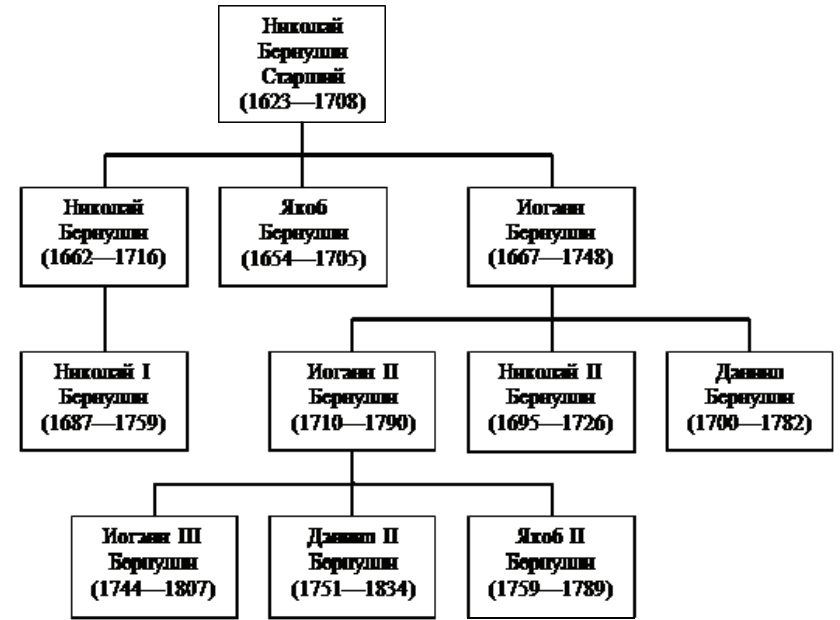


Рисунок 4.5. Родословная математиков Бернулли

4.3. Метод приёмных детей

Суть метода заключается в исследовании:

- 1) детей, максимально рано отданных на воспитание другим людям — усыновителям;
- 2) их биологических родителей;
- 3) их приёмных родителей.

С биологическими родителями дети имеют 50% общих генов, но не имеют никакой общей среды; со вторыми, наоборот, имеют общую среду, но не имеют общих генов. Сходство биологических родителей с их отданными на воспитание детьми указывает на генетическую составляющую; сходство же усыновлённых детей с приёмными родителями оценивает вклад средового компонента в возникновение признака.

В нашей стране использование данного метода невозможно, так как в Украине существует гарантированная законом тайна усыновления. Это гуманное и педагогически абсолютно верное решение, но оно озна-

чает, что исследователь не вправе добиваться сведений ни о приёмных детях, ни о биологических родителях.

4.4. Популяционный метод

Популяционный метод. На основе популяционного метода изучают генетическую структуру популяций: количественно оценивают распределение особей разных генотипов в популяции, анализируют динамику генетической структуры популяций под действием различных факторов.

Зависимости между частотами аллелей и частотами генотипов в поколениях впервые были описаны в 1908 году независимо друг от друга английским математиком Г. Харди и немецким врачом В. Вайнбергом. Этот закон определяет взаимоотношения между частотами аллелей в исходной популяции и частотами генотипов в следующем поколении. Если в популяции частоты аллелей и генотипов соответствуют теоретически ожидаемым на основании закона Харди–Вайнберга, то это означает, что популяция находится в состоянии равновесия по Харди–Вайнбергу и это равновесие сохраняется в ряде поколений.

Математическое выражение этого закона имеет следующий вид. Например, для гена А с аллелями А1 и А2 с частотой р и q соответственно сумма частот равна 1:

$$p(A1) + q(A2) = 1 \quad (4.1)$$

Поскольку генотип ребёнка определяется генотипом отца и матери, то частоты генотипов детей равны квадрату частот аллелей в популяции:

$$[p(A1) + q(A2)]^2 = p^2(A1A1) + 2pq(A1A2) + q^2(A2A2) \quad (4.2)$$

Отсюда следует, что генотип А1А1 встречается с частотой p^2 , генотип А2А2 — с частотой q^2 , гетерозиготы А1А2 встречаются с частотой $2pq$. Таким образом, по данным о частоте аллелей можно определить частоты генотипов и, наоборот, зная частоту генотипов, — вычислить частоты аллелей.

Закон Харди–Вайнберга описывает популяцию в состоянии покоя. Однако гены в популяции находятся под воздействием процессов, которые изменяют частоты генов. Закон Харди–Вайнберга задаёт точку отсчёта, по отношению к которой рассматриваются изменения, вызванные эволюционными процессами. Факторами, влияющими на изменение частот аллелей в популяции, являются мутации, миграции, дрейф генов, отбор.

чает, что исследователь не вправе добиваться сведений ни о приёмных детях, ни о биологических родителях.

4.4. Популяционный метод

Популяционный метод. На основе популяционного метода изучают генетическую структуру популяций: количественно оценивают распределение особей разных генотипов в популяции, анализируют динамику генетической структуры популяций под действием различных факторов.

Зависимости между частотами аллелей и частотами генотипов в поколениях впервые были описаны в 1908 году независимо друг от друга английским математиком Г. Харди и немецким врачом В. Вайнбергом. Этот закон определяет взаимоотношения между частотами аллелей в исходной популяции и частотами генотипов в следующем поколении. Если в популяции частоты аллелей и генотипов соответствуют теоретически ожидаемым на основании закона Харди–Вайнберга, то это означает, что популяция находится в состоянии равновесия по Харди–Вайнбергу и это равновесие сохраняется в ряде поколений.

Математическое выражение этого закона имеет следующий вид. Например, для гена А с аллелями А1 и А2 с частотой р и q соответственно сумма частот равна 1:

$$p(A1) + q(A2) = 1 \quad (4.1)$$

Поскольку генотип ребёнка определяется генотипом отца и матери, то частоты генотипов детей равны квадрату частот аллелей в популяции:

$$[p(A1) + q(A2)]^2 = p^2(A1A1) + 2pq(A1A2) + q^2(A2A2) \quad (4.2)$$

Отсюда следует, что генотип А1А1 встречается с частотой p^2 , генотип А2А2 — с частотой q^2 , гетерозиготы А1А2 встречаются с частотой $2pq$. Таким образом, по данным о частоте аллелей можно определить частоты генотипов и, наоборот, зная частоту генотипов, — вычислить частоты аллелей.

Закон Харди–Вайнберга описывает популяцию в состоянии покоя. Однако гены в популяции находятся под воздействием процессов, которые изменяют частоты генов. Закон Харди–Вайнберга задаёт точку отсчёта, по отношению к которой рассматриваются изменения, вызванные эволюционными процессами. Факторами, влияющими на изменение частот аллелей в популяции, являются мутации, миграции, дрейф генов, отбор.

Мутации служат основным источником генетической изменчивости, но их частота мала. Для того чтобы мутации привели к значительному изменению частот аллелей, потребуется очень много времени.

Миграцией называется перемещение индивидов из одной популяции в другую с последующим образованием брачных связей между мигрантами и членами исходной популяции. Миграция ведёт к изменению генетического состава популяции, обусловленного поступлением новых генов.

Вследствие ограниченного числа индивидов, образующих популяцию, возможны случайные изменения частот генов, которые называются дрейфом генов. В ряду поколений, если не действуют другие факторы, дрейф генов может привести к фиксации одного аллеля и исчезновению другого.

Естественным отбором называется процесс избирательного воспроизводства потомства генетически разными индивидами в популяции. Дифференциальное воспроизводство может быть связано с действием разных факторов, среди которых выделяют плодовитость, смертность, оплодотворяемость, успешность спаривания, продолжительность репродуктивного периода, выживаемость потомства.

4.5. Другие методы

Развитие научной мысли привело к появлению таких методов, как цитогенетический, молекулярно-генетический методы.

Цитогенетический метод — это метод, изучающий микроскопически строение хромосом. При помощи цитогенетических методов осуществляют подсчёт числа хромосом, описание структуры, поведения при делении клетки, а также связь между изменением структуры хромосом с изменчивостью признаков. Для изучения структуры хромосом и других носителей наследственной информации используются методы световой микроскопии и методы электронной микроскопии.

Материалом для микроскопического исследования хромосом, как правило, служат лейкоциты крови, реже для этой цели используются культуры клеток кожи или костного мозга. Хромосомные аномалии возможны в половых и соматических клетках и представляют собой изменение числа хромосом или их перестройку. Числовые изменения представляют собой наличие добавочных хромосом или отсутствие хромосомы. Структурные изменения бывают внутриврохо-сомные (делеция — утрата части хромосомы; дупликация — удвоение

Мутации служат основным источником генетической изменчивости, но их частота мала. Для того чтобы мутации привели к значительному изменению частот аллелей, потребуется очень много времени.

Миграцией называется перемещение индивидов из одной популяции в другую с последующим образованием брачных связей между мигрантами и членами исходной популяции. Миграция ведёт к изменению генетического состава популяции, обусловленного поступлением новых генов.

Вследствие ограниченного числа индивидов, образующих популяцию, возможны случайные изменения частот генов, которые называются дрейфом генов. В ряду поколений, если не действуют другие факторы, дрейф генов может привести к фиксации одного аллеля и исчезновению другого.

Естественным отбором называется процесс избирательного воспроизводства потомства генетически разными индивидами в популяции. Дифференциальное воспроизводство может быть связано с действием разных факторов, среди которых выделяют плодовитость, смертность, оплодотворяемость, успешность спаривания, продолжительность репродуктивного периода, выживаемость потомства.

4.5. Другие методы

Развитие научной мысли привело к появлению таких методов, как цитогенетический, молекулярно-генетический методы.

Цитогенетический метод — это метод, изучающий микроскопически строение хромосом. При помощи цитогенетических методов осуществляют подсчёт числа хромосом, описание структуры, поведения при делении клетки, а также связь между изменением структуры хромосом с изменчивостью признаков. Для изучения структуры хромосом и других носителей наследственной информации используются методы световой микроскопии и методы электронной микроскопии.

Материалом для микроскопического исследования хромосом, как правило, служат лейкоциты крови, реже для этой цели используются культуры клеток кожи или костного мозга. Хромосомные аномалии возможны в половых и соматических клетках и представляют собой изменение числа хромосом или их перестройку. Числовые изменения представляют собой наличие добавочных хромосом или отсутствие хромосомы. Структурные изменения бывают внутриврохо-сомные (делеция — утрата части хромосомы; дупликация — удвоение

участка хромосомы) или межхромосомные (транслокация — обмен участками между хромосомами и др).

При описании кариотипа индивида указывают общее число хромосом, затем состав половых хромосом, дополнительные хромосомы или их утрату, наличие транслокации или мозаицизма и т.д. Например, запись 46, XY — нормальный мужской кариотип; 46, XX — нормальный женский кариотип; 47, XXУ — кариотип при синдроме Клайнфельтера, имеется дополнительная X-хромосома; 45, XO — кариотип синдрома Шерешевского–Тёрнера, отсутствует одна X-хромосома.

Добавочная аутосомная хромосома указывается своим номером и знаком «+», например, 47, XX, 21+ обозначает кариотип девочки с лишней 21 хромосомой (болезнь Дауна), а утрата хромосомы указывается соответствующим номером и знаком «-».

Транслокация обозначается буквой «t» с указанием номеров хромосом, которые обменялись участками, например, 45, XY, t (14-t-21). Наличие мозаичных клеток обозначается указанием соответствующих кариотипов с использованием знака дроби «/», например, 45, XO / 46, XX-мозаик по синдрому Шерешевского–Тёрнера. При описании кариотипов используются также и другие символы, правила применения которых изложены в специальных руководствах.

Молекулярно-генетические методы. Значительные успехи в области молекулярно-генетического исследования психики человека стали возможны благодаря появлению в 70-х года такого экспериментального инструмента, как рестрикционные эндонуклеазы. Набор специальных ферментов обладает способностью вступать в реакцию с определёнными участками в ДНК, которые называют «сайты узнавания», и разрезать двухцепочечную молекулу ДНК так, что одна из цепей ДНК оказывается на несколько нуклеотидов длиннее другой. Эти нуклеотиды, называемые также «липкими концами», могут спариваться с комплементарными им нуклеотидами. Вследствие этого ДНК разных организмов могут объединяться, образуя так называемые рекомбинантные молекулы. Это свойство используют для размножения специфической, интересующей исследователя ДНК. В 1971 году на Пражской конференции был представлен метод дифференциальной окраски хромосом, благодаря которой каждая хромосома приобретает свой неповторимый рисунок, что помогает точной дифференциации хромосом (рис. 4.6).

Математические методы. К ним относятся методы математической статистики — дисперсионный анализ, анализ корреляций между различными группами людей, анализ достоверности различий между группами.

участка хромосомы) или межхромосомные (транслокация — обмен участками между хромосомами и др).

При описании кариотипа индивида указывают общее число хромосом, затем состав половых хромосом, дополнительные хромосомы или их утрату, наличие транслокации или мозаицизма и т.д. Например, запись 46, XY — нормальный мужской кариотип; 46, XX — нормальный женский кариотип; 47, XXУ — кариотип при синдроме Клайнфельтера, имеется дополнительная X-хромосома; 45, XO — кариотип синдрома Шерешевского–Тёрнера, отсутствует одна X-хромосома.

Добавочная аутосомная хромосома указывается своим номером и знаком «+», например, 47, XX, 21+ обозначает кариотип девочки с лишней 21 хромосомой (болезнь Дауна), а утрата хромосомы указывается соответствующим номером и знаком «-».

Транслокация обозначается буквой «t» с указанием номеров хромосом, которые обменялись участками, например, 45, XY, t (14-t-21). Наличие мозаичных клеток обозначается указанием соответствующих кариотипов с использованием знака дроби «/», например, 45, XO / 46, XX-мозаик по синдрому Шерешевского–Тёрнера. При описании кариотипов используются также и другие символы, правила применения которых изложены в специальных руководствах.

Молекулярно-генетические методы. Значительные успехи в области молекулярно-генетического исследования психики человека стали возможны благодаря появлению в 70-х года такого экспериментального инструмента, как рестрикционные эндонуклеазы. Набор специальных ферментов обладает способностью вступать в реакцию с определёнными участками в ДНК, которые называют «сайты узнавания», и разрезать двухцепочечную молекулу ДНК так, что одна из цепей ДНК оказывается на несколько нуклеотидов длиннее другой. Эти нуклеотиды, называемые также «липкими концами», могут спариваться с комплементарными им нуклеотидами. Вследствие этого ДНК разных организмов могут объединяться, образуя так называемые рекомбинантные молекулы. Это свойство используют для размножения специфической, интересующей исследователя ДНК. В 1971 году на Пражской конференции был представлен метод дифференциальной окраски хромосом, благодаря которой каждая хромосома приобретает свой неповторимый рисунок, что помогает точной дифференциации хромосом (рис. 4.6).

Математические методы. К ним относятся методы математической статистики — дисперсионный анализ, анализ корреляций между различными группами людей, анализ достоверности различий между группами.

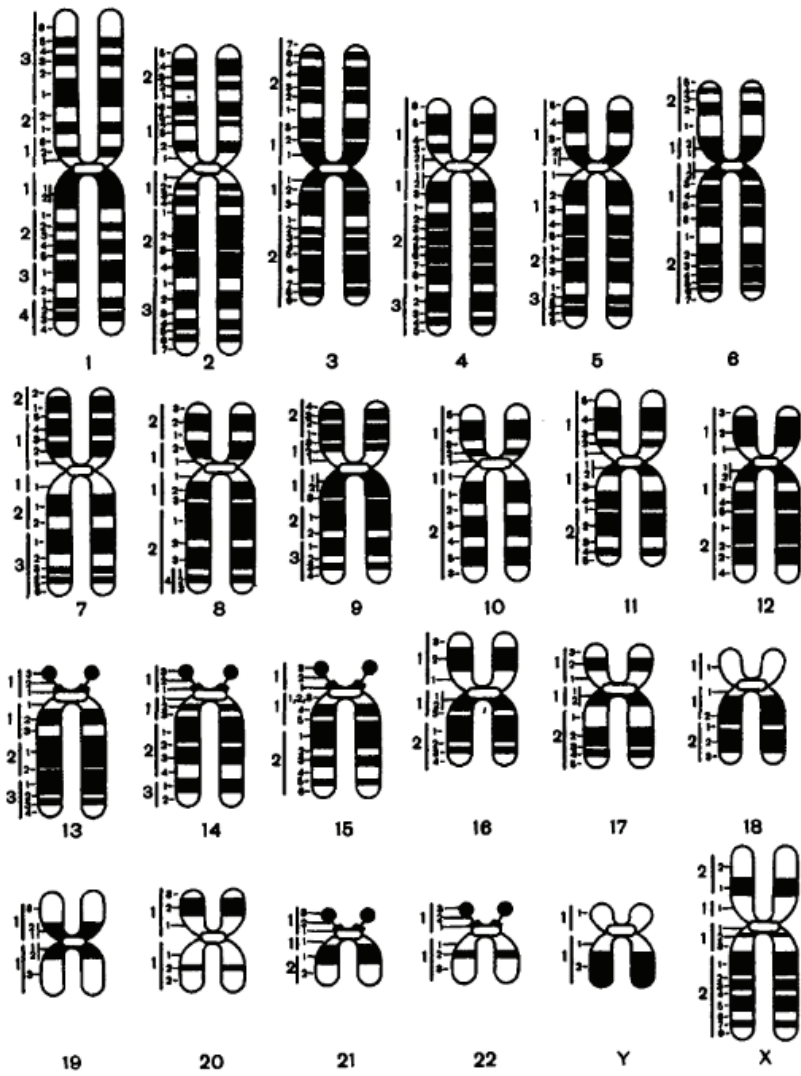


Рисунок 4.6. Дифференциальная окраска хромосом

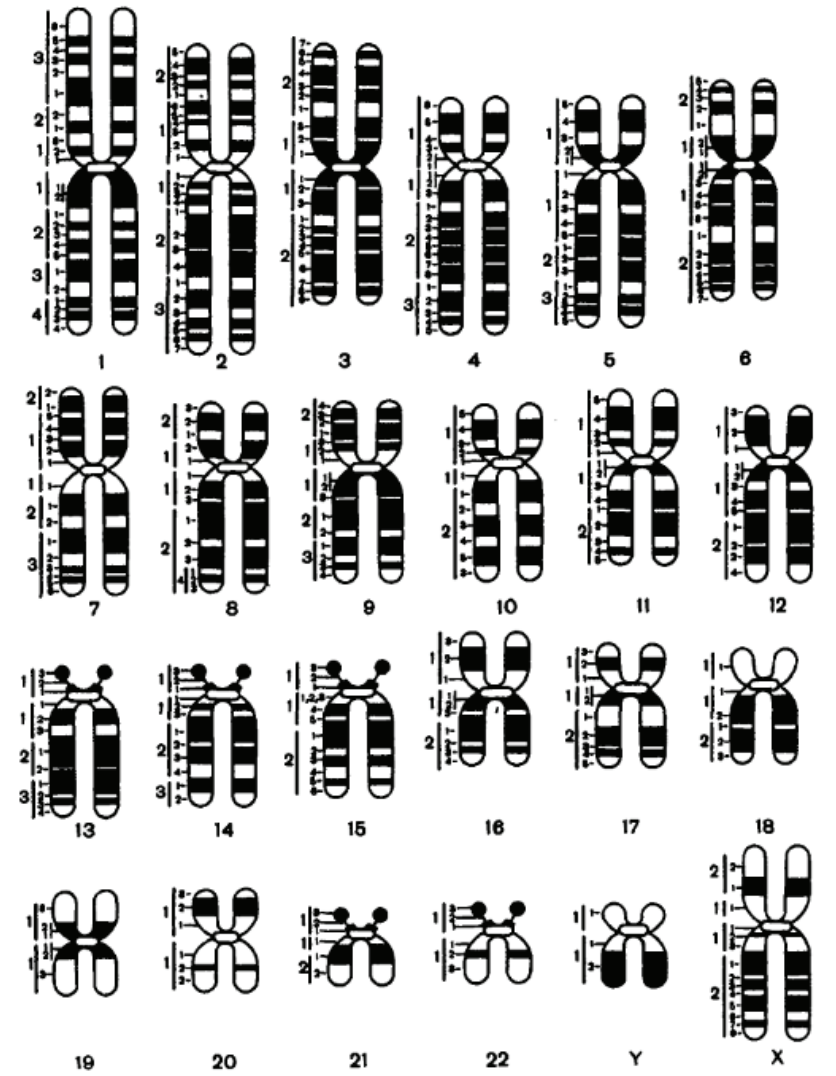


Рисунок 4.6. Дифференциальная окраска хромосом

Вопросы и задания для самопроверки

1. Как можно интерпретировать наблюдающееся сходство у членов одной семьи?
2. Приведите примеры семейного, но не генетического сходства.
3. Почему у родственников имеются общие гены?
4. Почему близкородственные браки запрещаются законом?
5. Чем отличаются монозиготные близнецы от дизиготных?
6. Как можно интерпретировать наблюдающееся сходство у членов одной семьи?
7. Приведите разновидности близнецового метода.
8. В чём ограничения близнецового метода?
9. Кого исследуют при использовании метода приёмных детей?
10. В чём ограничения метода приёмных детей?
11. Составить родословную больного гемофилией (рецессивное, связанное с полом наследование).
12. Составить родословную наследования «куриной слепоты» — неспособности видеть ночью. Наследование рецессивное, X-сцепленное.
13. Составить родословную пробанда с брахидактилией (аутосомно-доминантный вариант наследования).
14. Определить по генеалогическому дереву степень родства и процент общих генов — рис. 4.7.

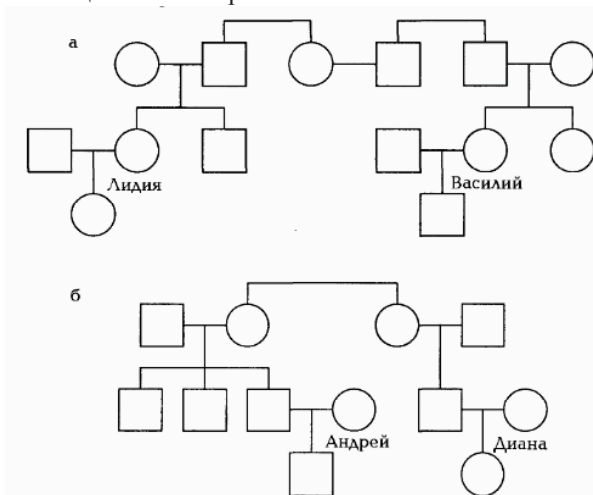


Рисунок 4.7. Генеалогическое древо для определения степени родства и процент общих генов

Вопросы и задания для самопроверки

1. Как можно интерпретировать наблюдающееся сходство у членов одной семьи?
2. Приведите примеры семейного, но не генетического сходства.
3. Почему у родственников имеются общие гены?
4. Почему близкородственные браки запрещаются законом?
5. Чем отличаются монозиготные близнецы от дизиготных?
6. Как можно интерпретировать наблюдающееся сходство у членов одной семьи?
7. Приведите разновидности близнецового метода.
8. В чём ограничения близнецового метода?
9. Кого исследуют при использовании метода приёмных детей?
10. В чём ограничения метода приёмных детей?
11. Составить родословную больного гемофилией (рецессивное, связанное с полом наследование).
12. Составить родословную наследования «куриной слепоты» — неспособности видеть ночью. Наследование рецессивное, X-сцепленное.
13. Составить родословную пробанда с брахидактилией (аутосомно-доминантный вариант наследования).
14. Определить по генеалогическому дереву степень родства и процент общих генов — рис. 4.7.

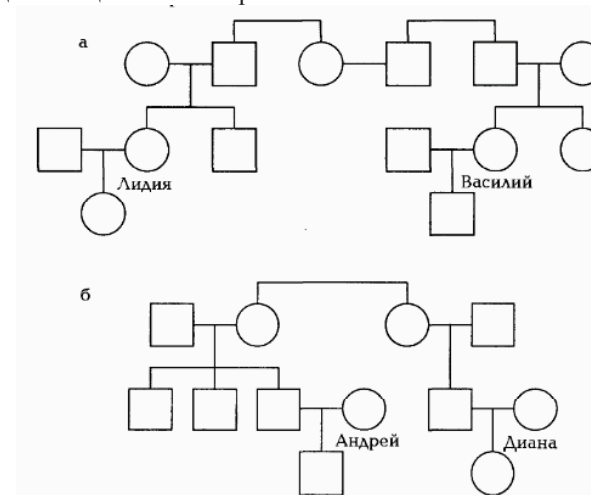


Рисунок 4.7. Генеалогическое древо для определения степени родства и процент общих генов

15. Определите генетическую основу признака по родословной (рис. 4.8.).

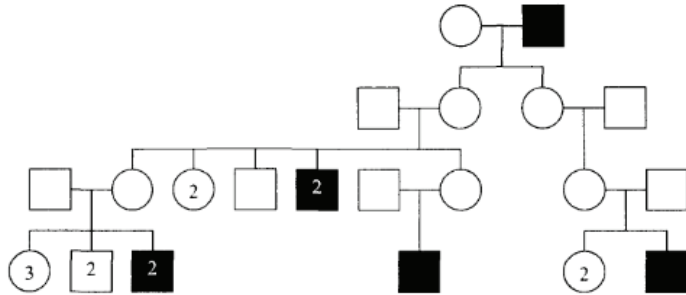


Рисунок 4.8. Родословная для определения генетической основы признака

16. Составить генеалогическое древо Анны Фрейд, если известно, что Анна — дочь Зигмунда и Марты Фрейд, у которых было 6 детей — Матильда, Мартин, Оливер, Эрнест, Софи и Анна. Сам Фрейд — сын Амалии и Якоба Фрейд, у которых были дети Эммануэль (м), Филипп, Анна, Роза, Мари, Дольфи, Паула, Александр и Зигмунд. Марта — дочь Бермана и Эммелины. У них, кроме Марты, были дочь Минна и сын Элл.

17. Кто имеет больший процент общих генов — две дочери одной матери (отцы разные) или две дочери одного отца (матери разные)?

15. Определите генетическую основу признака по родословной (рис. 4.8.).

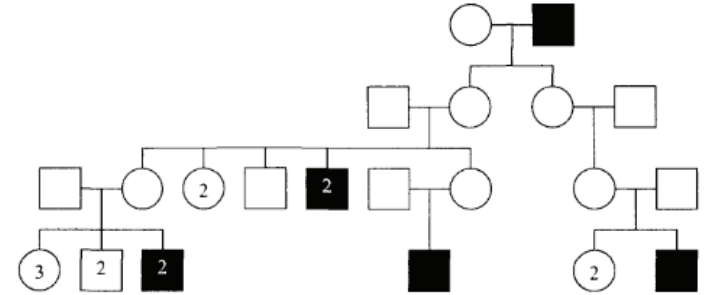


Рисунок 4.8. Родословная для определения генетической основы признака

16. Составить генеалогическое древо Анны Фрейд, если известно, что Анна — дочь Зигмунда и Марты Фрейд, у которых было 6 детей — Матильда, Мартин, Оливер, Эрнест, Софи и Анна. Сам Фрейд — сын Амалии и Якоба Фрейд, у которых были дети Эммануэль (м), Филипп, Анна, Роза, Мари, Дольфи, Паула, Александр и Зигмунд. Марта — дочь Бермана и Эммелины. У них, кроме Марты, были дочь Минна и сын Элл.

17. Кто имеет больший процент общих генов — две дочери одной матери (отцы разные) или две дочери одного отца (матери разные)?

Тема 5 ГЕНЕТИКА ПОПУЛЯЦИЙ

- 5.1. Понятие популяции в психогенетике.
- 5.2. Закон Харди–Вайнберга.
- 5.3. Мутации и виды мутаций.
- 5.4. Миграция и дрейф генов.

5.1. Понятие популяции в психогенетике

Виды живых существ, населяющие землю, образуют сообщества, то есть пространственно-временные объединения. Одной из разновидностей сообществ является популяция — сообщество одного вида, занимающее определённую территорию. Законы распространения генов среди населения изучает популяционная генетика.

Генетическая характеристика популяций позволяет установить генофонд популяции, факторы и закономерности, обуславливающие сохранение генофонда или его изменение в поколениях. Изучение особенностей распространения психических свойств в разных популяциях даёт возможность прогнозировать распространённость этих свойств в последующих поколениях. Генетическая характеристика популяции начинается с оценки распространённости изучаемого свойства или признака среди населения. По данным о распространённости признака определяются частоты генов и соответствующих генотипов в популяции.

Основными характеристиками генетической популяции являются:

- принадлежность особей одному виду,
- пространственно-временное сходство,
- сходство экологических потребностей,
- способность случайно и свободно скрещиваться между собой —

панмиксия. Панмиксия может нарушаться, если образование пар происходит неслучайно. Например, в человеческих популяциях имеется тенденция к неслучайному подбору супружеских пар по росту, интеллекту, интересам и др. Такой неслучайный подбор пар называется **ассортативность**.

Замкнутая географически или по религиозным соображениям популяция, в которой не происходит обмена особями с другими популяциями, называется **изолятом**.

5.2. Закон Харди–Вайнберга

Зависимости между частотами аллелей и частотами генотипов в поколениях впервые были описаны в 1908 году независимо друг от друга

Тема 5 ГЕНЕТИКА ПОПУЛЯЦИЙ

- 5.1. Понятие популяции в психогенетике.
- 5.2. Закон Харди–Вайнберга.
- 5.3. Мутации и виды мутаций.
- 5.4. Миграция и дрейф генов.

5.1. Понятие популяции в психогенетике

Виды живых существ, населяющие землю, образуют сообщества, то есть пространственно-временные объединения. Одной из разновидностей сообществ является популяция — сообщество одного вида, занимающее определённую территорию. Законы распространения генов среди населения изучает популяционная генетика.

Генетическая характеристика популяций позволяет установить генофонд популяции, факторы и закономерности, обуславливающие сохранение генофонда или его изменение в поколениях. Изучение особенностей распространения психических свойств в разных популяциях даёт возможность прогнозировать распространённость этих свойств в последующих поколениях. Генетическая характеристика популяции начинается с оценки распространённости изучаемого свойства или признака среди населения. По данным о распространённости признака определяются частоты генов и соответствующих генотипов в популяции.

Основными характеристиками генетической популяции являются:

- принадлежность особей одному виду,
- пространственно-временное сходство,
- сходство экологических потребностей,
- способность случайно и свободно скрещиваться между собой —

панмиксия. Панмиксия может нарушаться, если образование пар происходит неслучайно. Например, в человеческих популяциях имеется тенденция к неслучайному подбору супружеских пар по росту, интеллекту, интересам и др. Такой неслучайный подбор пар называется **ассортативность**.

Замкнутая географически или по религиозным соображениям популяция, в которой не происходит обмена особями с другими популяциями, называется **изолятом**.

5.2. Закон Харди–Вайнберга

Зависимости между частотами аллелей и частотами генотипов в поколениях впервые были описаны в 1908 году независимо друг от друга

английским математиком Г. Харди и немецким врачом В. Вайнбергом (рис. 5.1). Этот закон определяет взаимоотношения между частотами аллелей в исходной популяции и частотами генотипов в следующем поколении.



Годфри Харолд ХАРДИ
(Godfrey Harold Hardy), 1877–1947

Английский математик, родился в Кранли, графство Суррей. Изучал математику в Кембриджском и Оксфордском университете. Пожалуй, самую большую известность Харди принесли совместные работы с индийским математиком-самоучкой Сриниваса Рамануджаном (1887–1920), который работал клерком в Мадрасе. В 1913 году Рамануджан послал Харди список доказанных им теорем. Признав гениальность юного клерка, Харди пригласил его в Кембридж, и в течение нескольких лет, предшествовавших безвременной смерти Рамануджана, они опубликовали серию блестящих совместных работ.



Вильгельм ВАЙНБЕРГ
(Wilhelm Weinberg), 1862–1937

Немецкий врач, имевший большую частную практику в Штуттгарте. По воспоминаниям современников, помог появиться на свет 3500 младенцам, в том числе по крайней мере 120 парам близнецов. На основании собственных наблюдений над рождением близнецов и переоткрытых генетических законов Менделя пришёл к выводу, что предрасположенность к рождению двуйцевых (неидентичных) близнецов передаётся по наследству.

Рисунок 5.1. Фотографии и биографические данные Г. Харди и В. Вайнберга

Закон Харди–Вайнберга рассматривает популяцию идеальную. На самом же деле реальная популяция будет не в полной мере соответствовать данному закону, так как в ней происходят такие процессы, влияющие на изменение частот аллелей в популяции, как мутации, миграции, дрейф генов, отбор, а в человеческих популяциях и ассортативность.

Рассмотрим отдельно указанные факторы.

английским математиком Г. Харди и немецким врачом В. Вайнбергом (рис. 5.1). Этот закон определяет взаимоотношения между частотами аллелей в исходной популяции и частотами генотипов в следующем поколении.



Годфри Харолд ХАРДИ
(Godfrey Harold Hardy), 1877–1947

Английский математик, родился в Кранли, графство Суррей. Изучал математику в Кембриджском и Оксфордском университете. Пожалуй, самую большую известность Харди принесли совместные работы с индийским математиком-самоучкой Сриниваса Рамануджаном (1887–1920), который работал клерком в Мадрасе. В 1913 году Рамануджан послал Харди список доказанных им теорем. Признав гениальность юного клерка, Харди пригласил его в Кембридж, и в течение нескольких лет, предшествовавших безвременной смерти Рамануджана, они опубликовали серию блестящих совместных работ.



Вильгельм ВАЙНБЕРГ
(Wilhelm Weinberg), 1862–1937

Немецкий врач, имевший большую частную практику в Штуттгарте. По воспоминаниям современников, помог появиться на свет 3500 младенцам, в том числе по крайней мере 120 парам близнецов. На основании собственных наблюдений над рождением близнецов и переоткрытых генетических законов Менделя пришёл к выводу, что предрасположенность к рождению двуйцевых (неидентичных) близнецов передаётся по наследству.

Рисунок 5.1. Фотографии и биографические данные Г. Харди и В. Вайнберга

Закон Харди–Вайнберга рассматривает популяцию идеальную. На самом же деле реальная популяция будет не в полной мере соответствовать данному закону, так как в ней происходят такие процессы, влияющие на изменение частот аллелей в популяции, как мутации, миграции, дрейф генов, отбор, а в человеческих популяциях и ассортативность.

Рассмотрим отдельно указанные факторы.

5.3. Мутации и виды мутаций

Мутации — внезапные и устойчивые изменения генотипа. Термин «мутация» предложил в 1901 году голландец Гуго де Фриз. Мутации служат основным источником генетической изменчивости, но их частота мала. Для того чтобы мутации привели к значительному изменению частот аллелей, потребуется очень много времени.

Можно классифицировать мутации по различным основаниям. Так, мутации бывают:

- спонтанные и индуцированные, т.е. возникшие под влиянием мутагенов — а) физических излучений; б) химических веществ; в) биологических — влияние вирусов, например, вируса краснухи;
- генные, цитоплазмические, хромосомные и геномные (изменения числа хромосом);
- в зависимости от влияния на жизнеспособность — отрицательные, нейтральные и положительные (роль мутации выявлена в устойчивости к таким заболеваниям, как ВИЧ и серповидноклетчатая анемия);
- в зависимости от типа наследования — доминантные и рецессивные;
- соматические или репродуктивные (гаметные).

Гаметные мутации — мутации, происходящие в половых клетках, например, рак груди. По прогнозу у женщин, родившихся после 1980 года, риск заболеть до 80 лет составляет 12%, то есть заболит каждая восьмая. Мутированный ген на 13 и 17 хромосоме обуславливает от 5 до 10% случаев рака груди. Ген передаётся по менделевским законам.

Ген BRCA1, ответственный за генетические формы рака груди, теперь можно назвать геном Анджелины Джоли, поскольку широкой общественности он стал известен благодаря её недавним действиям и публичным заявлениям. Этот ген и его роль в развитии рака известны с середины 90-х годов прошлого века. Причём А. Джоли далеко не первая, кому пришлось в голову провести превентивную мастэктомию. Есть данные, что в Великобритании на протяжении 2010–2011 гг. провели около 1500 таких операций именно с превентивной целью.

Надо подчеркнуть, что чисто генетический рак, то есть такой, который возник только из-за унаследованного конкретного «плохого» гена, встречается редко. Как уже говорилось, не больше 10% случаев рака груди и яичников являются наследственными, и за 50% из них отвечают гены BRCA. Частота мутантного аллеля гена BRCA1 составляет 0,06%, среди евреев ашкенази больше — 2,6%. Разработано несколько тестов, которые с помощью специальной компьютерной программы рассчитывают риск рака на основании анализа генов BRCA и индивидуальной информации. Для А. Джоли программа рассчитала наивысший риск рака груди — 86%.

5.3. Мутации и виды мутаций

Мутации — внезапные и устойчивые изменения генотипа. Термин «мутация» предложил в 1901 году голландец Гуго де Фриз. Мутации служат основным источником генетической изменчивости, но их частота мала. Для того чтобы мутации привели к значительному изменению частот аллелей, потребуется очень много времени.

Можно классифицировать мутации по различным основаниям. Так, мутации бывают:

- спонтанные и индуцированные, т.е. возникшие под влиянием мутагенов — а) физических излучений; б) химических веществ; в) биологических — влияние вирусов, например, вируса краснухи;
- генные, цитоплазмические, хромосомные и геномные (изменения числа хромосом);
- в зависимости от влияния на жизнеспособность — отрицательные, нейтральные и положительные (роль мутации выявлена в устойчивости к таким заболеваниям, как ВИЧ и серповидноклетчатая анемия);
- в зависимости от типа наследования — доминантные и рецессивные;
- соматические или репродуктивные (гаметные).

Гаметные мутации — мутации, происходящие в половых клетках, например, рак груди. По прогнозу у женщин, родившихся после 1980 года, риск заболеть до 80 лет составляет 12%, то есть заболит каждая восьмая. Мутированный ген на 13 и 17 хромосоме обуславливает от 5 до 10% случаев рака груди. Ген передаётся по менделевским законам.

Ген BRCA1, ответственный за генетические формы рака груди, теперь можно назвать геном Анджелины Джоли, поскольку широкой общественности он стал известен благодаря её недавним действиям и публичным заявлениям. Этот ген и его роль в развитии рака известны с середины 90-х годов прошлого века. Причём А. Джоли далеко не первая, кому пришлось в голову провести превентивную мастэктомию. Есть данные, что в Великобритании на протяжении 2010–2011 гг. провели около 1500 таких операций именно с превентивной целью.

Надо подчеркнуть, что чисто генетический рак, то есть такой, который возник только из-за унаследованного конкретного «плохого» гена, встречается редко. Как уже говорилось, не больше 10% случаев рака груди и яичников являются наследственными, и за 50% из них отвечают гены BRCA. Частота мутантного аллеля гена BRCA1 составляет 0,06%, среди евреев ашкенази больше — 2,6%. Разработано несколько тестов, которые с помощью специальной компьютерной программы рассчитывают риск рака на основании анализа генов BRCA и индивидуальной информации. Для А. Джоли программа рассчитала наивысший риск рака груди — 86%.

Соматические — остальные 80% мутаций, связанных с возникновением рака груди, что происходит в соматических клетках.

Рассмотрим отдельно виды хромосомных и геномных мутаций (рис. 5.2).

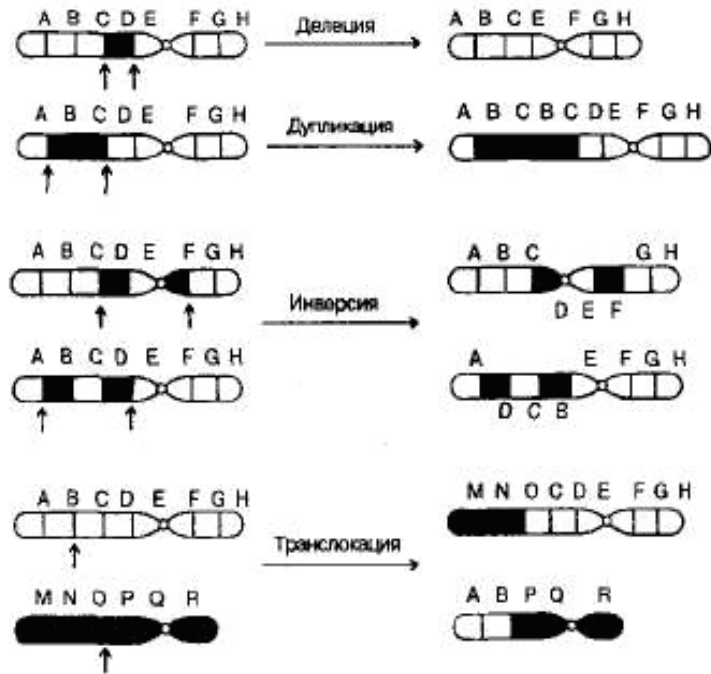


Рисунок 5.2. Хромосомные мутации

К хромосомным мутациям относятся делеции, дупликации, инверсии, транслокации:

- делеция — потеря участка хромосомы;
- дупликация — удвоение;
- транслокация — перенос участка хромосомы на другую;
- инверсия — поворот на 180 градусов определённого участка хромосомы.

Геномные мутации характеризуются изменением числа хромосом. Геномные мутации описывают несколькими видами. У человека известны полиплоидия (в том числе тетраплоидия и триплоидия) и анеуплоидия (рис. 5.3).

Соматические — остальные 80% мутаций, связанных с возникновением рака груди, что происходит в соматических клетках.

Рассмотрим отдельно виды хромосомных и геномных мутаций (рис. 5.2).

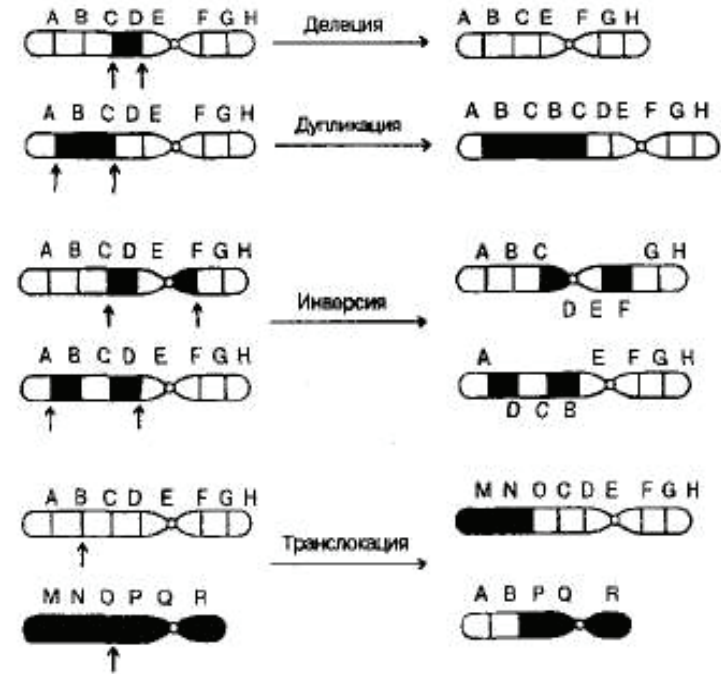


Рисунок 5.2. Хромосомные мутации

К хромосомным мутациям относятся делеции, дупликации, инверсии, транслокации:

- делеция — потеря участка хромосомы;
- дупликация — удвоение;
- транслокация — перенос участка хромосомы на другую;
- инверсия — поворот на 180 градусов определённого участка хромосомы.

Геномные мутации характеризуются изменением числа хромосом. Геномные мутации описывают несколькими видами. У человека известны полиплоидия (в том числе тетраплоидия и триплоидия) и анеуплоидия (рис. 5.3).



Рисунок 5.3. Виды геномных мутаций

Полиплоидия — увеличение числа наборов хромосом, кратное гаплоидному ($3n$, $4n$, $5n$ и т.д.). То есть число хромосом становится равным 69, 92 и т.д. Причины полиплоидии — двойное оплодотворение и отсутствие первого мейотического деления. У человека полиплоидия, а также большинство анеуплоидий приводят к формированию летальных исходов сразу после рождения или до рождения (спонтанные выкидыши).

Анеуплоидия — изменение (уменьшение — **моносомия** или увеличение — **трисомия**) числа хромосом в диплоидном наборе, то есть число хромосом, не кратное гаплоидному ($2n+1$, $2n-1$ и т.д.). Число хромосом становится равным 45, 47, 48 и др. Механизмы возникновения анеуплоидий различны: нерасхождение хромосом (хромосомы отходят к одному полюсу, при этом на каждую гамету с одной лишней хромосомой приходится другая — без одной хромосомы) и «анафазное отставание» (в анафазе одна из передвигаемых хромосом отстаёт от всех других).

Трисомия — наличие трёх гомологичных хромосом в кариотипе (например, по 21-й паре, что приводит к развитию синдрома Дауна; по 18-й паре — синдрома Эдвардса; по 13-й паре — синдрома Патау).

Моносомия — наличие только одной из двух гомологичных хромосом. При моносомии по любой из аутосом нормальное развитие эмбриона невозможно. Единственная совместимая с жизнью моносомия у человека — по X-хромосоме — приводит к развитию синдрома Шерешевского–Тёрнера ($45, X0$).

Одним из факторов возникновения мутаций является инбридинг. **Инбридинг** — кровнородственные браки, например между двоюродными сибсами. В браках между генетическими родственниками повышается вероятность появления потомства с рецессивными признаками. Генетические последствия таких браков проиллюстрируем на примере ряда наследственных болезней в популяциях Европы и США. Напри-



Рисунок 5.3. Виды геномных мутаций

Полиплоидия — увеличение числа наборов хромосом, кратное гаплоидному ($3n$, $4n$, $5n$ и т.д.). То есть число хромосом становится равным 69, 92 и т.д. Причины полиплоидии — двойное оплодотворение и отсутствие первого мейотического деления. У человека полиплоидия, а также большинство анеуплоидий приводят к формированию летальных исходов сразу после рождения или до рождения (спонтанные выкидыши).

Анеуплоидия — изменение (уменьшение — **моносомия** или увеличение — **трисомия**) числа хромосом в диплоидном наборе, то есть число хромосом, не кратное гаплоидному ($2n+1$, $2n-1$ и т.д.). Число хромосом становится равным 45, 47, 48 и др. Механизмы возникновения анеуплоидий различны: нерасхождение хромосом (хромосомы отходят к одному полюсу, при этом на каждую гамету с одной лишней хромосомой приходится другая — без одной хромосомы) и «анафазное отставание» (в анафазе одна из передвигаемых хромосом отстаёт от всех других).

Трисомия — наличие трёх гомологичных хромосом в кариотипе (например, по 21-й паре, что приводит к развитию синдрома Дауна; по 18-й паре — синдрома Эдвардса; по 13-й паре — синдрома Патау).

Моносомия — наличие только одной из двух гомологичных хромосом. При моносомии по любой из аутосом нормальное развитие эмбриона невозможно. Единственная совместимая с жизнью моносомия у человека — по X-хромосоме — приводит к развитию синдрома Шерешевского–Тёрнера ($45, X0$).

Одним из факторов возникновения мутаций является инбридинг. **Инбридинг** — кровнородственные браки, например между двоюродными сибсами. В браках между генетическими родственниками повышается вероятность появления потомства с рецессивными признаками. Генетические последствия таких браков проиллюстрируем на примере ряда наследственных болезней в популяциях Европы и США. Напри-

мер, среди белого населения США на кровнородственные браки приходится лишь 0,05 % от общего числа браков и в то же время 20% случаев альбинизма.

Однако не во всех популяциях последствия инбридинга отрицательны. У сельского населения Индии, Китая и Японии кровнородственные браки довольно часты, но отрицательные эффекты (число уродств, мертворождений) обнаружены не были. Скорее всего в этих странах, где кровнородственные браки разрешены культурой, в течение многих поколений происходило выщепление рецессивных гомозигот, которые обладали пониженной жизнестойкостью.

5.4. Миграция и дрейф генов

Миграцией называется перемещение индивидов из одной популяции в другую с последующим образованием брачных связей между мигрантами и членами исходной популяции. Миграция ведёт к изменению генетического состава популяции, обусловленного поступлением новых генов. Например, распределение группы крови В в Европе является следствием движения монгол в западном направлении от материнской популяции в период между 6 и 15 веками. Поэтому в Европе частоту аллеля В последовательно снижает начиная от границ с Азией и заканчивая Испанией и Португалией. Обмен генами между популяциями может иметь ощутимые медицинские последствия. Так, до недавнего времени резус-конфликт практически не встречался в Китае, так как все китайки резус-положительны.

Однако процессы миграции, переезд в Китай американцев, межрасовые браки ввели в китайские популяции резус-отрицательный аллель. И если в первом поколении у потомства американцев-мужчин и китайок-женщин резус-конфликт не наблюдался, однако в последующих частота его встречаемости повысилась, так как появились резус-отрицательные женщины, которые выходили замуж за резус-положительных мужчин.

Вследствие ограниченного числа индивидов, образующих популяцию, возможны случайные изменения частот генов, которые называются **дрейфом генов**. В ряду поколений, если не действуют другие факторы, дрейф генов может привести к фиксации одного аллеля и исчезновению другого.

С. Райт экспериментально доказал, что в маленьких популяциях частота мутантного аллеля меняется быстро и случайным образом. Его опыт был прост: в пробирки с кормом он посадил по две самки и по два самца мух дрозофил, гетерозиготных по гену А (их генотип можно за-

мер, среди белого населения США на кровнородственные браки приходится лишь 0,05 % от общего числа браков и в то же время 20% случаев альбинизма.

Однако не во всех популяциях последствия инбридинга отрицательны. У сельского населения Индии, Китая и Японии кровнородственные браки довольно часты, но отрицательные эффекты (число уродств, мертворождений) обнаружены не были. Скорее всего в этих странах, где кровнородственные браки разрешены культурой, в течение многих поколений происходило выщепление рецессивных гомозигот, которые обладали пониженной жизнестойкостью.

5.4. Миграция и дрейф генов

Миграцией называется перемещение индивидов из одной популяции в другую с последующим образованием брачных связей между мигрантами и членами исходной популяции. Миграция ведёт к изменению генетического состава популяции, обусловленного поступлением новых генов. Например, распределение группы крови В в Европе является следствием движения монгол в западном направлении от материнской популяции в период между 6 и 15 веками. Поэтому в Европе частоту аллеля В последовательно снижает начиная от границ с Азией и заканчивая Испанией и Португалией. Обмен генами между популяциями может иметь ощутимые медицинские последствия. Так, до недавнего времени резус-конфликт практически не встречался в Китае, так как все китайки резус-положительны.

Однако процессы миграции, переезд в Китай американцев, межрасовые браки ввели в китайские популяции резус-отрицательный аллель. И если в первом поколении у потомства американцев-мужчин и китайок-женщин резус-конфликт не наблюдался, однако в последующих частота его встречаемости повысилась, так как появились резус-отрицательные женщины, которые выходили замуж за резус-положительных мужчин.

Вследствие ограниченного числа индивидов, образующих популяцию, возможны случайные изменения частот генов, которые называются **дрейфом генов**. В ряду поколений, если не действуют другие факторы, дрейф генов может привести к фиксации одного аллеля и исчезновению другого.

С. Райт экспериментально доказал, что в маленьких популяциях частота мутантного аллеля меняется быстро и случайным образом. Его опыт был прост: в пробирки с кормом он посадил по две самки и по два самца мух дрозофил, гетерозиготных по гену А (их генотип можно за-

писать Aa). В этих искусственно созданных популяциях концентрация нормального (A) и мутационного (a) аллелей составила 50%. Через несколько поколений оказалось, что в некоторых популяциях все особи стали гомозиготными по мутантному аллелю (a), в других популяциях он был вовсе утрачен, и, наконец, часть популяций содержала как нормальный, так и мутантный аллель. Важно подчеркнуть, что, несмотря на снижение жизнеспособности мутантных особей и, следовательно, вопреки естественному отбору, в некоторых популяциях мутантный аллель полностью вытеснил нормальный. Это и есть результат случайного процесса — **дрейфа генов**.

Естественным отбором называется процесс избирательного воспроизводства потомства генетически разными индивидами в популяции. Естественный отбор проявляется в том, что особи с разными генотипами оставляют неодинаковое количество потомства, то есть вносят неодинаковый генетический вклад в следующее поколение.

Таким образом, закон Харди–Вайнберга — это закон популяционной генетики, гласящий, что в популяции бесконечно большого размера, в которой не действует отбор, не идёт мутационный процесс, отсутствует обмен особями с другими популяциями, не происходит дрейф генов, все скрещивания случайны, — частоты генотипов по какому-либо гену (в случае, если в популяции есть два аллеля этого гена) будут поддерживаться постоянными из поколения в поколение и соответствовать уравнению:

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1,$$

где p^2 — доля гомозигот по одному из аллелей;

p — частота этого аллеля;

q^2 — доля гомозигот по альтернативному аллелю;

q — частота соответствующего аллеля;

$2pq$ — доля гетерозигот.

Вопросы и задания для самопроверки

1. Сформулируйте закон Харди–Вайнберга. Для каких популяций он применим?
2. Что такое мутация? Какие бывают виды мутаций?
3. С чем связана мутация на уровне одного гена?
4. С чем связана хромосомная мутация? Какие виды хромосомных мутаций бывают?
5. Что такое полиплоидия и анеуплоидия?

писать Aa). В этих искусственно созданных популяциях концентрация нормального (A) и мутационного (a) аллелей составила 50%. Через несколько поколений оказалось, что в некоторых популяциях все особи стали гомозиготными по мутантному аллелю (a), в других популяциях он был вовсе утрачен, и, наконец, часть популяций содержала как нормальный, так и мутантный аллель. Важно подчеркнуть, что, несмотря на снижение жизнеспособности мутантных особей и, следовательно, вопреки естественному отбору, в некоторых популяциях мутантный аллель полностью вытеснил нормальный. Это и есть результат случайного процесса — **дрейфа генов**.

Естественным отбором называется процесс избирательного воспроизводства потомства генетически разными индивидами в популяции. Естественный отбор проявляется в том, что особи с разными генотипами оставляют неодинаковое количество потомства, то есть вносят неодинаковый генетический вклад в следующее поколение.

Таким образом, закон Харди–Вайнберга — это закон популяционной генетики, гласящий, что в популяции бесконечно большого размера, в которой не действует отбор, не идёт мутационный процесс, отсутствует обмен особями с другими популяциями, не происходит дрейф генов, все скрещивания случайны, — частоты генотипов по какому-либо гену (в случае, если в популяции есть два аллеля этого гена) будут поддерживаться постоянными из поколения в поколение и соответствовать уравнению:

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1,$$

где p^2 — доля гомозигот по одному из аллелей;

p — частота этого аллеля;

q^2 — доля гомозигот по альтернативному аллелю;

q — частота соответствующего аллеля;

$2pq$ — доля гетерозигот.

Вопросы и задания для самопроверки

1. Сформулируйте закон Харди–Вайнберга. Для каких популяций он применим?
2. Что такое мутация? Какие бывают виды мутаций?
3. С чем связана мутация на уровне одного гена?
4. С чем связана хромосомная мутация? Какие виды хромосомных мутаций бывают?
5. Что такое полиплоидия и анеуплоидия?

6. Каковы причины полиплоидий и анеуплоидий?
7. Что такое моносомия?
8. Что такое трисомия? Приведите примеры.
9. Частота встречаемости фенилкетонурии — рецессивное заболевание, 12 хромосома — 1 : 2500 в Турции. Определить частоту встречаемости гетерозигот.
10. Аниридия — отсутствие радужной оболочки — наследуется как аутосомный доминантный признак и встречается в популяции с частотой 1 : 10000. Определите частоту аллеля, контролирующего развитие данной аномалии.
11. Хорея Гентингтона контролируется аутосомным доминантным геном на 4 хромосоме. Частота встречаемости 1 : 20000. Всего на Земле 0,25 млн. людей с данным заболеванием. Определить количество гетерозиготных особей.
12. Семь процентов европейцев не ощущают запаха мускуса. Способность ощущать данный запах — аутосомный доминантный признак. Найти частоту рецессивных гомозигот и частоту гетерозигот.
13. Альбинизм наследуется как аутосомный рецессивный признак. Встречается с частотой 1 : 100000. Вычислите количество гетерозигот в популяции.
14. В одном из родильных домов в течение 10 лет выявлено 210 детей с патологическими рецессивными признаками среди 84 000 новорождённых. Установите генетическую структуру популяции, если она отвечает условиям панмиксии.
15. Синтез фермента лактозы и способность усваивать молоко контролируется у человека определённым геном на 15 хромосоме. Если этот ген Л присутствует — человек усваивает молоко и в зрелом возрасте, и в детстве. Если имеется рецессивный л, то взрослые не усваивают и не переносят молоко. Количество таких людей 25 : 100. Определить генетический состав популяции.

6. Каковы причины полиплоидий и анеуплоидий?
7. Что такое моносомия?
8. Что такое трисомия? Приведите примеры.
9. Частота встречаемости фенилкетонурии — рецессивное заболевание, 12 хромосома — 1 : 2500 в Турции. Определить частоту встречаемости гетерозигот.
10. Аниридия — отсутствие радужной оболочки — наследуется как аутосомный доминантный признак и встречается в популяции с частотой 1 : 10000. Определите частоту аллеля, контролирующего развитие данной аномалии.
11. Хорея Гентингтона контролируется аутосомным доминантным геном на 4 хромосоме. Частота встречаемости 1 : 20000. Всего на Земле 0,25 млн. людей с данным заболеванием. Определить количество гетерозиготных особей.
12. Семь процентов европейцев не ощущают запаха мускуса. Способность ощущать данный запах — аутосомный доминантный признак. Найти частоту рецессивных гомозигот и частоту гетерозигот.
13. Альбинизм наследуется как аутосомный рецессивный признак. Встречается с частотой 1 : 100000. Вычислите количество гетерозигот в популяции.
14. В одном из родильных домов в течение 10 лет выявлено 210 детей с патологическими рецессивными признаками среди 84 000 новорождённых. Установите генетическую структуру популяции, если она отвечает условиям панмиксии.
15. Синтез фермента лактозы и способность усваивать молоко контролируется у человека определённым геном на 15 хромосоме. Если этот ген Л присутствует — человек усваивает молоко и в зрелом возрасте, и в детстве. Если имеется рецессивный л, то взрослые не усваивают и не переносят молоко. Количество таких людей 25 : 100. Определить генетический состав популяции.

Тема 6

НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И ПАТОЛОГИЯ

- 6.1. Заболевания, связанные с мутацией одного гена.
- 6.2. Заболевания, обусловленные хромосомной мутацией.
- 6.3. Заболевания, обусловленные геномной мутацией.
- 6.4. Заболевания, связанные с аномалией числа половых хромосом.

Прежде всего, необходимо отметить, что термин «наследственные болезни» не тождествен термину «врождённые болезни». Так, врождённые болезни могут быть сформированы под влиянием различных негативных факторов среды, в том числе и внутриутробной.

Всю наследственную патологию можно разбить на 5 групп:

- 1) генные патологии;
- 2) хромосомные патологии;
- 3) болезни с наследственной предрасположенностью;
- 4) генетические болезни соматических клеток;
- 5) болезни несовместимости матери и плода.

Генные болезни могут быть моногенными (например, фенилкетонурия) и полигенными (шизофрения), наследоваться по рецессивному или доминантному принципу, быть обусловлены мутацией ядерной или цитоплазмической ДНК.

6.1. Заболевания, связанные с мутацией одного гена

6.1.1. Генные заболевания, связанные с доминантным геном.

Примерами данной группы заболеваний могут служить синдром Марфана и хорея Гентингтона.

Синдром Марфана (болезнь Марфана, Marfan syndrome) — ауто-сомно-доминантное заболевание из группы наследственных патологий соединительной ткани. В классических случаях лица с синдромом Марфана высоки (долихостеномелия), имеют удлинённые конечности, вытянутые пальцы (арахнодактилия) и недоразвитие жировой клетчатки. Помимо характерных изменений в органах опорно-двигательного аппарата (удлинённые трубчатые кости скелета, гипермобильность суставов), наблюдается патология в органах зрения и сердечно-сосудистой системе, что в классических вариантах составляет триаду Марфана.

Синдром Марфана — нередкое заболевание с классическим менделевским наследованием. Распространённость в популяции составляет порядка 1 : 5000. Синдром диагностируется во всём мире, в любых этнических группах.

Тема 6

НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И ПАТОЛОГИЯ

- 6.1. Заболевания, связанные с мутацией одного гена.
- 6.2. Заболевания, обусловленные хромосомной мутацией.
- 6.3. Заболевания, обусловленные геномной мутацией.
- 6.4. Заболевания, связанные с аномалией числа половых хромосом.

Прежде всего, необходимо отметить, что термин «наследственные болезни» не тождествен термину «врождённые болезни». Так, врождённые болезни могут быть сформированы под влиянием различных негативных факторов среды, в том числе и внутриутробной.

Всю наследственную патологию можно разбить на 5 групп:

- 1) генные патологии;
- 2) хромосомные патологии;
- 3) болезни с наследственной предрасположенностью;
- 4) генетические болезни соматических клеток;
- 5) болезни несовместимости матери и плода.

Генные болезни могут быть моногенными (например, фенилкетонурия) и полигенными (шизофрения), наследоваться по рецессивному или доминантному принципу, быть обусловлены мутацией ядерной или цитоплазмической ДНК.

6.1. Заболевания, связанные с мутацией одного гена

6.1.1. Генные заболевания, связанные с доминантным геном.

Примерами данной группы заболеваний могут служить синдром Марфана и хорея Гентингтона.

Синдром Марфана (болезнь Марфана, Marfan syndrome) — ауто-сомно-доминантное заболевание из группы наследственных патологий соединительной ткани. В классических случаях лица с синдромом Марфана высоки (долихостеномелия), имеют удлинённые конечности, вытянутые пальцы (арахнодактилия) и недоразвитие жировой клетчатки. Помимо характерных изменений в органах опорно-двигательного аппарата (удлинённые трубчатые кости скелета, гипермобильность суставов), наблюдается патология в органах зрения и сердечно-сосудистой системе, что в классических вариантах составляет триаду Марфана.

Синдром Марфана — нередкое заболевание с классическим менделевским наследованием. Распространённость в популяции составляет порядка 1 : 5000. Синдром диагностируется во всём мире, в любых этнических группах.

Впервые признаки заболевания были описаны Вильямсом (1876), в последующие годы эта болезнь наблюдалась французским педиатром Антонио Марфаном (1896). В 1896 году французский профессор-педиатр А. Марфан представил клиническое наблюдение 5-летней девочки Габриель с необычными, непрерывно прогрессирующими аномалиями скелета и дал патологии своё имя.

Американский генетик Маккьюсик (McKusick) открыл этим синдромом новую нозологическую страницу наследственных заболеваний соединительной ткани.

Болезнь Хантингтона (синдром Хантингтона, хорея Хантингтона или Гентингтона) — генетическое заболевание нервной системы, характеризующееся постепенным началом обычно в возрасте 30–50 лет. Частота встречаемости заболевания среди населения с европейскими корнями составляет примерно (3–7) : 100000 и 1 : 1000000 среди остальных рас. Название болезни дано в честь трёх поколений врачей, изучавших её в штате Коннектикут. В частности, считается, что заболевание названо в честь американского врача Джорджа Хантингтона, первым давшего его классическое описание. Мутантный ген расположен на 4 хромосоме.

Болезнь Хантингтона поражает специфические области мозга. Накапливающиеся повреждения приводят к беспорядочным движениям, характерным для болезни Хантингтона.

6.1.2. Генные заболевания, связанные с рецессивным геном.

К рецессивно наследуемым заболеваниям относятся, в частности, муковисцидоз, фенилкетонурия и альбинизм.

Муковисцидоз. Патологический ген локализуется в середине длинного плеча 7-й хромосомы. Муковисцидоз наследуется по аутосомно-рецессивному типу и регистрируется в большинстве стран Европы с частотой 1 : 2000 — 1 : 2500 новорождённых. В России в среднем частота болезни 1 : 10000 новорождённых.

Результатом мутации гена является нарушение структуры и функции белка, получившего название муковисцидозного трансмембранного регулятора проводимости (МВТП). Следствием этого является сгущение секретов желез внешней секреции, затруднение эвакуации секрета и изменение его физико-химических свойств, что, в свою очередь, и обуславливает клиническую картину заболевания. Изменения в поджелудочной железе, органах дыхания, желудочно-кишечном тракте регистрируются уже во внутриутробном периоде и с возрастом пациента неуклонно нарастают (рис. 6.1).

70% случаев муковисцидоза выявляются в течение первых 2 лет жизни ребёнка. С внедрением неонатального скрининга время выявления значительно сократилось.

Впервые признаки заболевания были описаны Вильямсом (1876), в последующие годы эта болезнь наблюдалась французским педиатром Антонио Марфаном (1896). В 1896 году французский профессор-педиатр А. Марфан представил клиническое наблюдение 5-летней девочки Габриель с необычными, непрерывно прогрессирующими аномалиями скелета и дал патологии своё имя.

Американский генетик Маккьюсик (McKusick) открыл этим синдромом новую нозологическую страницу наследственных заболеваний соединительной ткани.

Болезнь Хантингтона (синдром Хантингтона, хорея Хантингтона или Гентингтона) — генетическое заболевание нервной системы, характеризующееся постепенным началом обычно в возрасте 30–50 лет. Частота встречаемости заболевания среди населения с европейскими корнями составляет примерно (3–7) : 100000 и 1 : 1000000 среди остальных рас. Название болезни дано в честь трёх поколений врачей, изучавших её в штате Коннектикут. В частности, считается, что заболевание названо в честь американского врача Джорджа Хантингтона, первым давшего его классическое описание. Мутантный ген расположен на 4 хромосоме.

Болезнь Хантингтона поражает специфические области мозга. Накапливающиеся повреждения приводят к беспорядочным движениям, характерным для болезни Хантингтона.

6.1.2. Генные заболевания, связанные с рецессивным геном.

К рецессивно наследуемым заболеваниям относятся, в частности, муковисцидоз, фенилкетонурия и альбинизм.

Муковисцидоз. Патологический ген локализуется в середине длинного плеча 7-й хромосомы. Муковисцидоз наследуется по аутосомно-рецессивному типу и регистрируется в большинстве стран Европы с частотой 1 : 2000 — 1 : 2500 новорождённых. В России в среднем частота болезни 1 : 10000 новорождённых.

Результатом мутации гена является нарушение структуры и функции белка, получившего название муковисцидозного трансмембранного регулятора проводимости (МВТП). Следствием этого является сгущение секретов желез внешней секреции, затруднение эвакуации секрета и изменение его физико-химических свойств, что, в свою очередь, и обуславливает клиническую картину заболевания. Изменения в поджелудочной железе, органах дыхания, желудочно-кишечном тракте регистрируются уже во внутриутробном периоде и с возрастом пациента неуклонно нарастают (рис. 6.1).

70% случаев муковисцидоза выявляются в течение первых 2 лет жизни ребёнка. С внедрением неонатального скрининга время выявления значительно сократилось.



Рисунок 6.1. Симптом «барабанных палочек» и «часовых стёкол» при муковисцидозе

Прогноз при муковисцидозе до настоящего времени остаётся неблагоприятным. Летальность составляет 50–60%, среди детей раннего возраста — выше. Поздняя диагностика заболевания и неадекватная терапия значительно ухудшают прогноз. Большое значение приобретает медико-генетическое консультирование семей, в которых есть больные муковисцидозом. Критерием качества диагностики и лечения муковисцидоза является средняя продолжительность жизни больных. В европейских странах этот показатель достигает 40 лет, в Канаде и США — 48 лет, а в России — 22–29 лет. Ребёнок, больной муковисцидозом, стал героем известного современного фильма «Похороните меня за плинтусом».

Фенилкетонурия — наследственное заболевание группы ферментопатий, связанное с нарушением метаболизма аминокислот, главным образом фенилаланина. Сопровождается накоплением фенилаланина, что приводит к тяжёлому поражению центральной нервной системы (ЦНС), проявляющемуся, в частности, в виде нарушения умственного развития.

Открытие фенилкетонурии (ФКУ) связывают с именем норвежского врача Ивара Асбьёрна Фёлинга, описавшего в 1934 году гиперфенилаланинемию, ассоциированную с задержкой умственного развития. Успешное лечение впервые было разработано и проведено в Англии (Бирмингемский детский госпиталь) группой медиков под руководством Хорста Биккеля в начале 50-х годов XX века. Однако настоящий успех пришёл только после широкого применения ранней диагностики фенилкетонурии по повышенному содержанию фенилаланина в крови у новорождённых.

Со временем и накоплением опыта в диагностике и лечении фенилкетонурии стало ясно, что это гетерогенное заболевание, вызываемое множеством мутаций в разных генах. Выделены и описаны атипичные формы ФКУ, разработаны новые методы лечения, в ближайшей перспективе — генотерапия этого тяжёлого заболевания, ставшего класси-



Рисунок 6.1. Симптом «барабанных палочек» и «часовых стёкол» при муковисцидозе

Прогноз при муковисцидозе до настоящего времени остаётся неблагоприятным. Летальность составляет 50–60%, среди детей раннего возраста — выше. Поздняя диагностика заболевания и неадекватная терапия значительно ухудшают прогноз. Большое значение приобретает медико-генетическое консультирование семей, в которых есть больные муковисцидозом. Критерием качества диагностики и лечения муковисцидоза является средняя продолжительность жизни больных. В европейских странах этот показатель достигает 40 лет, в Канаде и США — 48 лет, а в России — 22–29 лет. Ребёнок, больной муковисцидозом, стал героем известного современного фильма «Похороните меня за плинтусом».

Фенилкетонурия — наследственное заболевание группы ферментопатий, связанное с нарушением метаболизма аминокислот, главным образом фенилаланина. Сопровождается накоплением фенилаланина, что приводит к тяжёлому поражению центральной нервной системы (ЦНС), проявляющемуся, в частности, в виде нарушения умственного развития.

Открытие фенилкетонурии (ФКУ) связывают с именем норвежского врача Ивара Асбьёрна Фёлинга, описавшего в 1934 году гиперфенилаланинемию, ассоциированную с задержкой умственного развития. Успешное лечение впервые было разработано и проведено в Англии (Бирмингемский детский госпиталь) группой медиков под руководством Хорста Биккеля в начале 50-х годов XX века. Однако настоящий успех пришёл только после широкого применения ранней диагностики фенилкетонурии по повышенному содержанию фенилаланина в крови у новорождённых.

Со временем и накоплением опыта в диагностике и лечении фенилкетонурии стало ясно, что это гетерогенное заболевание, вызываемое множеством мутаций в разных генах. Выделены и описаны атипичные формы ФКУ, разработаны новые методы лечения, в ближайшей перспективе — генотерапия этого тяжёлого заболевания, ставшего класси-

ческим образцом успешного оказания медицинской и организационной помощи при наследственной патологии.

Диагностика производится полуколичественным тестом или количественным определением фенилаланина в крови. При нелеченных случаях возможно выявление продуктов распада фенилаланина (фенилкетонов) в моче (не ранее 10–12 дня жизни ребёнка). Также возможно определение активности фермента фенилаланингидроксилазы в биоптате печени и поиск мутаций в гене фенилаланингидроксилазы. В возрасте от 2–4 месяцев у больных появляются такие симптомы, как вялость, судороги, экзема, мышинный запах.

При своевременной диагностике патологических изменений можно полностью избежать, если с рождения и до полового созревания ограничить поступление в организм фенилаланина с пищей. Позднее начало лечения хотя и даёт определённый эффект, но не устраняет развившихся ранее необратимых изменений ткани мозга.

Многие авторы придерживаются мнения о необходимости пожизненной диеты. Диета исключает мясные, рыбные, молочные продукты и другие продукты, содержащие животный и частично растительный белок. Дефицит белка восполняется аминокислотными смесями без фенилаланина. Кормление грудью детей, больных фенилкетонурией, возможно и может быть успешным при соблюдении некоторых ограничений.

Альбинизм (лат. *albus* — белый) — врождённое отсутствие пигмента кожи, волос, радужной и пигментной оболочек глаза. Различают полный и частичный альбинизм. В настоящее время считается, что причиной альбинизма является отсутствие (или блокада) фермента тирозиназы, необходимой для нормального синтеза меланина — особого вещества, от которого зависит окраска тканей. В генах, ответственных за образование тирозиназы, могут возникать самые различные нарушения. От характера нарушения зависит степень недостатка пигмента у людей с альбинизмом. У некоторых людей, страдающих данным расстройством, с образованием тирозиназы всё обстоит благополучно, и учёные предполагают, что в подобных случаях, возможно, происходит мутация генов, регулирующих образование другого важного для обмена вещества.

В некоторых странах альбиносы нередко становятся объектом насмешек, преследований и дискриминации. В Танзании в последние годы более 20 альбиносов стали жертвами верований и суеверий, согласно которым кожа, мясо и кости альбиносов могут быть успешно использованы для лечения всевозможных заболеваний. Эти слухи иногда намеренно распространяются местными знахарями. В результате этих суеверий жизнь многих танзанийцев-альбиносов подвергается ежедневной опасности. Слухи о целебных свойствах альбиносов начали

ческим образцом успешного оказания медицинской и организационной помощи при наследственной патологии.

Диагностика производится полуколичественным тестом или количественным определением фенилаланина в крови. При нелеченных случаях возможно выявление продуктов распада фенилаланина (фенилкетонов) в моче (не ранее 10–12 дня жизни ребёнка). Также возможно определение активности фермента фенилаланингидроксилазы в биоптате печени и поиск мутаций в гене фенилаланингидроксилазы. В возрасте от 2–4 месяцев у больных появляются такие симптомы, как вялость, судороги, экзема, мышинный запах.

При своевременной диагностике патологических изменений можно полностью избежать, если с рождения и до полового созревания ограничить поступление в организм фенилаланина с пищей. Позднее начало лечения хотя и даёт определённый эффект, но не устраняет развившихся ранее необратимых изменений ткани мозга.

Многие авторы придерживаются мнения о необходимости пожизненной диеты. Диета исключает мясные, рыбные, молочные продукты и другие продукты, содержащие животный и частично растительный белок. Дефицит белка восполняется аминокислотными смесями без фенилаланина. Кормление грудью детей, больных фенилкетонурией, возможно и может быть успешным при соблюдении некоторых ограничений.

Альбинизм (лат. *albus* — белый) — врождённое отсутствие пигмента кожи, волос, радужной и пигментной оболочек глаза. Различают полный и частичный альбинизм. В настоящее время считается, что причиной альбинизма является отсутствие (или блокада) фермента тирозиназы, необходимой для нормального синтеза меланина — особого вещества, от которого зависит окраска тканей. В генах, ответственных за образование тирозиназы, могут возникать самые различные нарушения. От характера нарушения зависит степень недостатка пигмента у людей с альбинизмом. У некоторых людей, страдающих данным расстройством, с образованием тирозиназы всё обстоит благополучно, и учёные предполагают, что в подобных случаях, возможно, происходит мутация генов, регулирующих образование другого важного для обмена вещества.

В некоторых странах альбиносы нередко становятся объектом насмешек, преследований и дискриминации. В Танзании в последние годы более 20 альбиносов стали жертвами верований и суеверий, согласно которым кожа, мясо и кости альбиносов могут быть успешно использованы для лечения всевозможных заболеваний. Эти слухи иногда намеренно распространяются местными знахарями. В результате этих суеверий жизнь многих танзанийцев-альбиносов подвергается ежедневной опасности. Слухи о целебных свойствах альбиносов начали

постепенно распространяться и в соседней Кении. В Израиле был случай предоставления убежища семье беженцев из Кот д'Ивуара, в которой родилась девочка-альбинос.

6.2. Заболевания, обусловленные хромосомной мутацией

Хромосомные заболевания вызваны мутациями хромосом (делеции, дупликации, инверсии, транслокации) или изменением числа хромосом (анеуплоидии и полиплоидии). Всего описано около 700 заболеваний, связанных с хромосомной перестройкой. Например, **синдром «кошачьего крика»**.

Кариотип 46 XX или XY, 5p-. Хромосомное заболевание — синдром кошачьего крика — объясняется частичной моносомией; оно развивается при делеции (с утратой от трети до половины, реже — полная утрата) короткого плеча пятой хромосомы. Для развития клинической картины синдрома имеет значение не величина утраченного участка, а конкретный незначительный фрагмент хромосомы. Изредка отмечается мозаицизм по делеции или образование кольцевой хромосомы-5.

При этом синдроме наблюдаются:

- общее отставание в развитии;
- низкая масса при рождении и мышечная гипотония;
- лунообразное лицо с широко расставленными глазами;
- характерный плач ребёнка, напоминающий кошачье мяуканье,

причиной которого является изменение гортани (сужение, мягкость хрящей, уменьшение надгортанника, необычная складчатость слизистой оболочки) или недоразвитие гортани. Признак исчезает к концу первого года жизни.

Кроме того, встречаются врождённые пороки сердца, костно-мышечной системы и внутренних органов, микроцефалия, низкое расположение и деформация ушных раковин, кожные складки впереди уха, эпикантус (поперечная кожная складка около внутреннего угла глаза, обычно — двусторонняя). Частота синдрома примерно 1 : 45000. Соотношение полов — мужчины / женщины составляет 1 : 1,3. Интеллект — примерно 20 баллов по шкале интеллекта.

Клиническая картина синдрома и продолжительность жизни людей с этим синдромом довольно сильно варьируются по сочетанию врождённых пороков развития органов.

постепенно распространяться и в соседней Кении. В Израиле был случай предоставления убежища семье беженцев из Кот д'Ивуара, в которой родилась девочка-альбинос.

6.2. Заболевания, обусловленные хромосомной мутацией

Хромосомные заболевания вызваны мутациями хромосом (делеции, дупликации, инверсии, транслокации) или изменением числа хромосом (анеуплоидии и полиплоидии). Всего описано около 700 заболеваний, связанных с хромосомной перестройкой. Например, **синдром «кошачьего крика»**.

Кариотип 46 XX или XY, 5p-. Хромосомное заболевание — синдром кошачьего крика — объясняется частичной моносомией; оно развивается при делеции (с утратой от трети до половины, реже — полная утрата) короткого плеча пятой хромосомы. Для развития клинической картины синдрома имеет значение не величина утраченного участка, а конкретный незначительный фрагмент хромосомы. Изредка отмечается мозаицизм по делеции или образование кольцевой хромосомы-5.

При этом синдроме наблюдаются:

- общее отставание в развитии;
- низкая масса при рождении и мышечная гипотония;
- лунообразное лицо с широко расставленными глазами;
- характерный плач ребёнка, напоминающий кошачье мяуканье,

причиной которого является изменение гортани (сужение, мягкость хрящей, уменьшение надгортанника, необычная складчатость слизистой оболочки) или недоразвитие гортани. Признак исчезает к концу первого года жизни.

Кроме того, встречаются врождённые пороки сердца, костно-мышечной системы и внутренних органов, микроцефалия, низкое расположение и деформация ушных раковин, кожные складки впереди уха, эпикантус (поперечная кожная складка около внутреннего угла глаза, обычно — двусторонняя). Частота синдрома примерно 1 : 45000. Соотношение полов — мужчины / женщины составляет 1 : 1,3. Интеллект — примерно 20 баллов по шкале интеллекта.

Клиническая картина синдрома и продолжительность жизни людей с этим синдромом довольно сильно варьируются по сочетанию врождённых пороков развития органов.

6.3. Заболевания, обусловленные геномными мутациями

Синдром Дауна (трисомия по хромосоме 21) — одна из форм геномной патологии, при которой чаще всего кариотип представлен 47 хромосомами вместо нормальных 46, поскольку хромосомы 21-й пары, вместо нормальных двух, представлены тремя копиями. Существует ещё две формы данного синдрома: транслокация хромосомы 21 на другие хромосомы (чаще на 15, реже — на 14, ещё реже — на 21, 22 и Y-хромосому) — 4% случаев, и мозаичный вариант синдрома — 5%.

Английский врач Джон Лэнгдон Даун первым в 1862 году описал и охарактеризовал синдром, впоследствии названный его именем, как форму психического расстройства. Широко известным понятие стало после опубликования им доклада на эту тему в 1866 году. Из-за эпикантуса Даун использовал термин «монголоиды» (синдром же называли «монголизмом»). Представление о синдроме Дауна было очень привязано к расизму вплоть до 1970-х годов. Всемирная организация здравоохранения (ВОЗ) официально убрала название «монголизм» в 1965 году после обращения монгольских делегатов.

Связь между происхождением врождённого синдрома и изменением количества хромосом была выявлена только в 1959 году французским генетиком Жеромом Леженом.

Первый Международный день человека с синдромом Дауна был проведён 21 марта 2006 года. День и месяц были выбраны в соответствии с номером пары и количеством хромосом.

В XX веке синдром Дауна стал достаточно распространённым. Больные наблюдались, но только малая часть симптомов могла быть купирована. Большинство больных умирали младенцами или детьми. С возникновением евгенического движения в 33-х из 48 американских штатов и в ряде других стран начали программы по принудительной стерилизации лиц с синдромом Дауна и сопоставимыми степенями инвалидности. Это также входило в программу умерщвления T-4 в нацистской Германии. Судебные проблемы, научные достижения и протесты со стороны общества привели к отменам таких программ в течение десятилетия после окончания Второй Мировой войны.

До середины XX века причины синдрома Дауна оставались неизвестными, однако была известна взаимосвязь между вероятностью рождения ребёнка с синдромом Дауна и возрастом матери (рис. 6.2), также было известно то, что синдрому были подвержены все расы. Синдром Дауна не является редкой патологией — в среднем наблюдается один случай на 700 родов; в данный момент, благодаря пренатальной диаг-

6.3. Заболевания, обусловленные геномными мутациями

Синдром Дауна (трисомия по хромосоме 21) — одна из форм геномной патологии, при которой чаще всего кариотип представлен 47 хромосомами вместо нормальных 46, поскольку хромосомы 21-й пары, вместо нормальных двух, представлены тремя копиями. Существует ещё две формы данного синдрома: транслокация хромосомы 21 на другие хромосомы (чаще на 15, реже — на 14, ещё реже — на 21, 22 и Y-хромосому) — 4% случаев, и мозаичный вариант синдрома — 5%.

Английский врач Джон Лэнгдон Даун первым в 1862 году описал и охарактеризовал синдром, впоследствии названный его именем, как форму психического расстройства. Широко известным понятие стало после опубликования им доклада на эту тему в 1866 году. Из-за эпикантуса Даун использовал термин «монголоиды» (синдром же называли «монголизмом»). Представление о синдроме Дауна было очень привязано к расизму вплоть до 1970-х годов. Всемирная организация здравоохранения (ВОЗ) официально убрала название «монголизм» в 1965 году после обращения монгольских делегатов.

Связь между происхождением врождённого синдрома и изменением количества хромосом была выявлена только в 1959 году французским генетиком Жеромом Леженом.

Первый Международный день человека с синдромом Дауна был проведён 21 марта 2006 года. День и месяц были выбраны в соответствии с номером пары и количеством хромосом.

В XX веке синдром Дауна стал достаточно распространённым. Больные наблюдались, но только малая часть симптомов могла быть купирована. Большинство больных умирали младенцами или детьми. С возникновением евгенического движения в 33-х из 48 американских штатов и в ряде других стран начали программы по принудительной стерилизации лиц с синдромом Дауна и сопоставимыми степенями инвалидности. Это также входило в программу умерщвления T-4 в нацистской Германии. Судебные проблемы, научные достижения и протесты со стороны общества привели к отменам таких программ в течение десятилетия после окончания Второй Мировой войны.

До середины XX века причины синдрома Дауна оставались неизвестными, однако была известна взаимосвязь между вероятностью рождения ребёнка с синдромом Дауна и возрастом матери (рис. 6.2), также было известно то, что синдрому были подвержены все расы. Синдром Дауна не является редкой патологией — в среднем наблюдается один случай на 700 родов; в данный момент, благодаря пренатальной диаг-

ности, частота рождения детей с синдромом Дауна уменьшилась до 1 : 1100. У обоих полов аномалия встречается с одинаковой частотой.

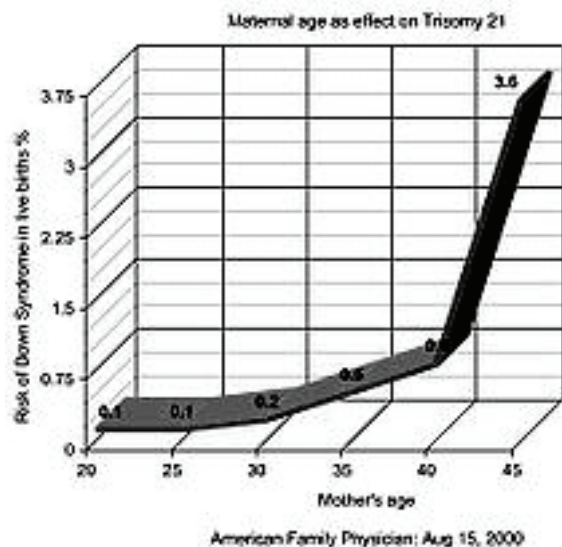


Рисунок 6.2. Вероятность синдрома Дауна в зависимости от возраста матери

Современные исследования (по состоянию на 2008 год) показали, что синдром Дауна обусловлен также случайными событиями в процессе формирования половых клеток и / или беременности. Поведение родителей и факторы окружающей среды на это никак не влияют. После аварии на Чернобыльской АЭС в январе 1987 года было зарегистрировано необычно большое число случаев синдрома Дауна, однако последующей тенденции к увеличению заболеваемости не наблюдалось.

Трисомия 21-й хромосомы в 95% случаев является причиной возникновения синдрома Дауна, в 88% случаев — из-за нерасхождения материнских гамет и в 8% — мужских. Трисомия обычно вызвана нерасхождением хромосом при формировании половых клеток родителя (гамет), в этом случае все клетки организма ребёнка будут нести аномалию. При мозаицизме же нерасхождение возникает в клетке зародыша на ранних стадиях его развития, в результате чего нарушение кариотипа затрагивает только некоторые ткани и органы. Данный вариант развития синдрома Дауна называется «мозаичный синдром Дауна» (46, XX/47, XX, 21). Данная форма синдрома является, как правило, более

ности, частота рождения детей с синдромом Дауна уменьшилась до 1 : 1100. У обоих полов аномалия встречается с одинаковой частотой.

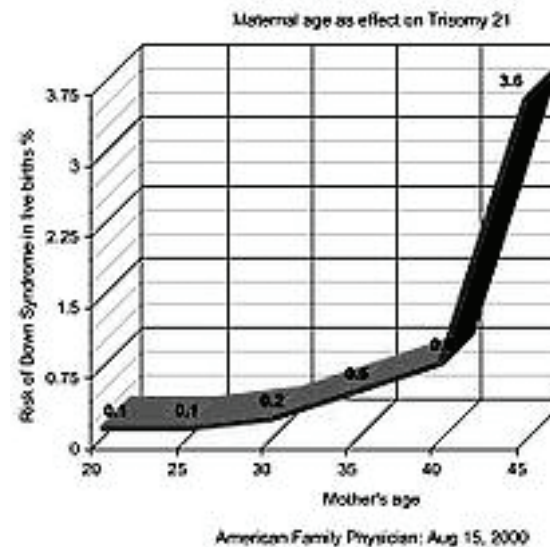


Рисунок 6.2. Вероятность синдрома Дауна в зависимости от возраста матери

Современные исследования (по состоянию на 2008 год) показали, что синдром Дауна обусловлен также случайными событиями в процессе формирования половых клеток и / или беременности. Поведение родителей и факторы окружающей среды на это никак не влияют. После аварии на Чернобыльской АЭС в январе 1987 года было зарегистрировано необычно большое число случаев синдрома Дауна, однако последующей тенденции к увеличению заболеваемости не наблюдалось.

Трисомия 21-й хромосомы в 95% случаев является причиной возникновения синдрома Дауна, в 88% случаев — из-за нерасхождения материнских гамет и в 8% — мужских. Трисомия обычно вызвана нерасхождением хромосом при формировании половых клеток родителя (гамет), в этом случае все клетки организма ребёнка будут нести аномалию. При мозаицизме же нерасхождение возникает в клетке зародыша на ранних стадиях его развития, в результате чего нарушение кариотипа затрагивает только некоторые ткани и органы. Данный вариант развития синдрома Дауна называется «мозаичный синдром Дауна» (46, XX/47, XX, 21). Данная форма синдрома является, как правило, более

лёгкой (в зависимости от обширности изменённых тканей и их расположения в организме), однако более трудна для пренатальной диагностики. По данному типу синдром появляется в 1–2% случаев.

Дополнительный материал 21-й хромосомы, вызывающий синдром Дауна, может появиться за счёт робертсоновских транслокаций в кариотипе одного из родителей. В данном случае длинное плечо 21-й хромосомы прикреплено к плечу другой хромосомы (чаще всего 14-й [45, XX, der (14; 21) (q10; q10)]).

Фенотип у человека с робертсоновскими транслокациями соответствует норме. Во время репродукции нормальный мейоз повышает шанс на трисомию 21-й хромосомы и рождения ребёнка с синдромом Дауна. Транслокации с синдромом Дауна часто называют «семейный синдром Дауна». Это не зависит от возраста матери и показывает скорее равную роль родительских организмов в появлении синдрома Дауна. Данный тип синдрома занимает 2–3% от всех случаев.

Характерные черты, обычно сопутствующие синдрому Дауна:

- «плоское лицо» — 90%;
- брахицефалия (аномальное укорочение черепа) — 81%;
- кожная складка на шее у новорождённых — 81%;
- эпикантус (вертикальная кожная складка, прикрывающая медиальный угол глазной щели) — 80%;
- гиперподвижность суставов — 80%;
- мышечная гипотония — 80%;
- плоский затылок — 78%;
- короткие конечности — 70%;
- брахимезофалангия (укорочение всех пальцев за счёт недоразвития средних фаланг) — 70%;
- катаракта в возрасте старше 8 лет — 66%;
- открытый рот (в связи с низким тонусом мышц и особым строением нёба) — 65%;
- зубные аномалии — 65%;
- клинодактилия 5-го пальца (искривлённый мизинец) — 60%;
- аркообразное нёбо — 58%;
- плоская переносица — 52%;
- бороздчатый язык — 50%;
- поперечная ладонная складка (называемая также «обезьяньей») — 45%;
- короткая широкая шея — 45%;
- ВПС (врождённый порок сердца) — 40%;
- короткий нос — 40%;
- страбизм (косоглазие) — 29%;
- деформация грудной клетки, килевидная или воронкообразная — 27%;

лёгкой (в зависимости от обширности изменённых тканей и их расположения в организме), однако более трудна для пренатальной диагностики. По данному типу синдром появляется в 1–2% случаев.

Дополнительный материал 21-й хромосомы, вызывающий синдром Дауна, может появиться за счёт робертсоновских транслокаций в кариотипе одного из родителей. В данном случае длинное плечо 21-й хромосомы прикреплено к плечу другой хромосомы (чаще всего 14-й [45, XX, der (14; 21) (q10; q10)]).

Фенотип у человека с робертсоновскими транслокациями соответствует норме. Во время репродукции нормальный мейоз повышает шанс на трисомию 21-й хромосомы и рождения ребёнка с синдромом Дауна. Транслокации с синдромом Дауна часто называют «семейный синдром Дауна». Это не зависит от возраста матери и показывает скорее равную роль родительских организмов в появлении синдрома Дауна. Данный тип синдрома занимает 2–3% от всех случаев.

Характерные черты, обычно сопутствующие синдрому Дауна:

- «плоское лицо» — 90%;
- брахицефалия (аномальное укорочение черепа) — 81%;
- кожная складка на шее у новорождённых — 81%;
- эпикантус (вертикальная кожная складка, прикрывающая медиальный угол глазной щели) — 80%;
- гиперподвижность суставов — 80%;
- мышечная гипотония — 80%;
- плоский затылок — 78%;
- короткие конечности — 70%;
- брахимезофалангия (укорочение всех пальцев за счёт недоразвития средних фаланг) — 70%;
- катаракта в возрасте старше 8 лет — 66%;
- открытый рот (в связи с низким тонусом мышц и особым строением нёба) — 65%;
- зубные аномалии — 65%;
- клинодактилия 5-го пальца (искривлённый мизинец) — 60%;
- аркообразное нёбо — 58%;
- плоская переносица — 52%;
- бороздчатый язык — 50%;
- поперечная ладонная складка (называемая также «обезьяньей») — 45%;
- короткая широкая шея — 45%;
- ВПС (врождённый порок сердца) — 40%;
- короткий нос — 40%;
- страбизм (косоглазие) — 29%;
- деформация грудной клетки, килевидная или воронкообразная — 27%;

- пигментные пятна по краю радужки — 19%;
- эписиндром — 8%;
- стеноз или атрезия двенадцатиперстной кишки — 8%;
- врождённый лейкоз — 8%.

Точная диагностика возможна на основании анализа крови на кариотип. На основании исключительно внешних признаков постановка диагноза невозможна.

Перспективы развития ребёнка с синдромом Дауна. Степень проявления задержки умственного и речевого развития зависит как от врождённых факторов, так и от занятий с ребёнком. Дети с синдромом Дауна обучаемы. Занятия с ними по специальным методикам, учитывающим особенности их развития и восприятия, обычно приводят к неплохим результатам.

Наличие дополнительной хромосомы обуславливает появление ряда физиологических особенностей, вследствие которых ребёнок будет медленнее развиваться и несколько позже своих ровесников проходить общие для всех детей этапы развития. Малышу будет труднее учиться, и всё же большинство детей с синдромом Дауна могут научиться ходить, говорить, читать, писать, и вообще делать большую часть того, что умеют делать другие дети.

Синдром Патау (трисомия-13) — хромосомное заболевание человека, которое характеризуется наличием в клетках дополнительной хромосомы 13. Трисомия-13 впервые описана Эразмусом Бартолином в 1657 году.

Хромосомную природу заболевания выявил доктор Клаус Патау в 1960 году. Заболевание названо в его честь. Синдром Патау также был описан для племён с островов Тихого океана. Считается, что эти случаи были вызваны радиационным заражением, появившимся в результате испытаний ядерного оружия в регионе. Встречается с частотой 1 : 7000 — 1 : 14000. Соотношение полов при синдроме Патау близко к 1 : 1.

При синдроме Патау наблюдаются тяжёлые врождённые пороки. Дети с синдромом Патау рождаются с массой тела ниже нормы (2500 грамм). У них выявляются умеренная микроцефалия, нарушение развития различных отделов ЦНС, низкий скошенный лоб, суженные глазные щели, расстояние между которыми уменьшено, помутнение роговицы, западающая переносица, широкое основание носа, деформированные ушные раковины, расщелина верхней губы и нёба, полидактилия, короткая шея. У 80% новорождённых встречаются пороки развития сердца. Для синдрома Патау характерна задержка умственного развития.

В связи с тяжёлыми врождёнными пороками развития большинство детей с синдромом Патау умирают в первые недели или месяцы

- пигментные пятна по краю радужки — 19%;
- эписиндром — 8%;
- стеноз или атрезия двенадцатиперстной кишки — 8%;
- врождённый лейкоз — 8%.

Точная диагностика возможна на основании анализа крови на кариотип. На основании исключительно внешних признаков постановка диагноза невозможна.

Перспективы развития ребёнка с синдромом Дауна. Степень проявления задержки умственного и речевого развития зависит как от врождённых факторов, так и от занятий с ребёнком. Дети с синдромом Дауна обучаемы. Занятия с ними по специальным методикам, учитывающим особенности их развития и восприятия, обычно приводят к неплохим результатам.

Наличие дополнительной хромосомы обуславливает появление ряда физиологических особенностей, вследствие которых ребёнок будет медленнее развиваться и несколько позже своих ровесников проходить общие для всех детей этапы развития. Малышу будет труднее учиться, и всё же большинство детей с синдромом Дауна могут научиться ходить, говорить, читать, писать, и вообще делать большую часть того, что умеют делать другие дети.

Синдром Патау (трисомия-13) — хромосомное заболевание человека, которое характеризуется наличием в клетках дополнительной хромосомы 13. Трисомия-13 впервые описана Эразмусом Бартолином в 1657 году.

Хромосомную природу заболевания выявил доктор Клаус Патау в 1960 году. Заболевание названо в его честь. Синдром Патау также был описан для племён с островов Тихого океана. Считается, что эти случаи были вызваны радиационным заражением, появившимся в результате испытаний ядерного оружия в регионе. Встречается с частотой 1 : 7000 — 1 : 14000. Соотношение полов при синдроме Патау близко к 1 : 1.

При синдроме Патау наблюдаются тяжёлые врождённые пороки. Дети с синдромом Патау рождаются с массой тела ниже нормы (2500 грамм). У них выявляются умеренная микроцефалия, нарушение развития различных отделов ЦНС, низкий скошенный лоб, суженные глазные щели, расстояние между которыми уменьшено, помутнение роговицы, западающая переносица, широкое основание носа, деформированные ушные раковины, расщелина верхней губы и нёба, полидактилия, короткая шея. У 80% новорождённых встречаются пороки развития сердца. Для синдрома Патау характерна задержка умственного развития.

В связи с тяжёлыми врождёнными пороками развития большинство детей с синдромом Патау умирают в первые недели или месяцы

(95% — до 1 года). Однако некоторые больные живут в течение нескольких лет. Более того, в развитых странах отмечаются тенденция увеличения продолжительности жизни больных синдромом Патау до 5 лет (около 15% детей) и даже до 10 лет (2–3% детей). Оставшиеся в живых страдают глубокой идиотией.

Синдром Эдвардса (синдром трисомии-18) — хромосомное заболевание, характеризуется комплексом множественных пороков развития и трисомией 18-й хромосомы. Описан в 1960 году Джоном Эдвардсом. Популяционная частота примерно 1 : 7000. Дети с трисомией-18 чаще рождаются у пожилых матерей, взаимосвязь с возрастом матери менее выражена, чем в случаях трисомии хромосомы 21 и 13. Для женщин старше 45 лет риск родить больного ребёнка составляет 0,7%. Девочки с синдромом Эдвардса рождаются в три раза чаще мальчиков.

Причиной заболевания является наличие дополнительной 18-й хромосомы (трёх вместо двух в норме — для диплоидного набора) в кариотипе зиготы.

Дети с трисомией 18 рождаются с низким, в среднем 2177 грамм, весом. При этом длительность беременности — нормальная или даже превышает норму. Фенотипические проявления синдрома Эдвардса многообразны. Чаще всего возникают аномалии мозгового и лицевого черепа. Нижняя челюсть и ротовое отверстие маленькие. Глазные щели узкие и короткие. Ушные раковины деформированы и в подавляющем большинстве случаев расположены низко, несколько вытянуты в горизонтальной плоскости. В 80% случаев наблюдается аномальное развитие стопы: пятка резко выступает, большой палец утолщён и укорочен.

Продолжительность жизни детей с синдромом Эдвардса невелика: 60% детей умирают в возрасте до 3 месяцев, до года доживает лишь 5–10%. Основной причиной смерти служат остановка дыхания и нарушения работы сердца. Оставшиеся в живых — глубокие олигофрены.

Частота появления синдрома Эдвардса составляет приблизительно 1 : 3000 зачатий и 1 : 6000 рождений живых детей. Хотя женщина в 20 или 30 лет также может родить ребёнка с синдромом Эдвардса, риск рождения больного ребёнка увеличивается с возрастом.

6.4. Заболевания, обусловленные нарушением числа половых хромосом

К ним относятся:

- 1) синдром Шерешевского–Тёрнера;
- 2) полисомия по X-хромосоме (трипло-синдром);
- 3) полисомия по Y-хромосоме (синдром Жакоб);

(95% — до 1 года). Однако некоторые больные живут в течение нескольких лет. Более того, в развитых странах отмечаются тенденция увеличения продолжительности жизни больных синдромом Патау до 5 лет (около 15% детей) и даже до 10 лет (2–3% детей). Оставшиеся в живых страдают глубокой идиотией.

Синдром Эдвардса (синдром трисомии-18) — хромосомное заболевание, характеризуется комплексом множественных пороков развития и трисомией 18-й хромосомы. Описан в 1960 году Джоном Эдвардсом. Популяционная частота примерно 1 : 7000. Дети с трисомией-18 чаще рождаются у пожилых матерей, взаимосвязь с возрастом матери менее выражена, чем в случаях трисомии хромосомы 21 и 13. Для женщин старше 45 лет риск родить больного ребёнка составляет 0,7%. Девочки с синдромом Эдвардса рождаются в три раза чаще мальчиков.

Причиной заболевания является наличие дополнительной 18-й хромосомы (трёх вместо двух в норме — для диплоидного набора) в кариотипе зиготы.

Дети с трисомией 18 рождаются с низким, в среднем 2177 грамм, весом. При этом длительность беременности — нормальная или даже превышает норму. Фенотипические проявления синдрома Эдвардса многообразны. Чаще всего возникают аномалии мозгового и лицевого черепа. Нижняя челюсть и ротовое отверстие маленькие. Глазные щели узкие и короткие. Ушные раковины деформированы и в подавляющем большинстве случаев расположены низко, несколько вытянуты в горизонтальной плоскости. В 80% случаев наблюдается аномальное развитие стопы: пятка резко выступает, большой палец утолщён и укорочен.

Продолжительность жизни детей с синдромом Эдвардса невелика: 60% детей умирают в возрасте до 3 месяцев, до года доживает лишь 5–10%. Основной причиной смерти служат остановка дыхания и нарушения работы сердца. Оставшиеся в живых — глубокие олигофрены.

Частота появления синдрома Эдвардса составляет приблизительно 1 : 3000 зачатий и 1 : 6000 рождений живых детей. Хотя женщина в 20 или 30 лет также может родить ребёнка с синдромом Эдвардса, риск рождения больного ребёнка увеличивается с возрастом.

6.4. Заболевания, обусловленные нарушением числа половых хромосом

К ним относятся:

- 1) синдром Шерешевского–Тёрнера;
- 2) полисомия по X-хромосоме (трипло-синдром);
- 3) полисомия по Y-хромосоме (синдром Жакоб);

4) синдром Клайнфельтера — полисомия по X- и Y-хромосомам.

Синдром Шерешевского–Тёрнера вызывается отсутствием одной X-хромосомы у женщин (45, XO) вследствие нарушения расхождения половых хромосом. К его признакам относятся: низкорослость, половой инфантилизм и бесплодие, различные соматические нарушения (микрогнатия, короткая шея и др.).

Значения IQ женщин с данным синдромом несколько снижены по сравнению с нормой. Однако интеллектуальные способности развиваются неодинаково (рис. 6.3). Это обусловлено тем, что при этом синдроме наблюдается много структурных вариаций X-хромосомы и встречаются мозаичные формы. Такие девочки часто хорошо успевают в школе, поскольку это спокойные прилежные девочки с хорошим поведением. Поэтому педагоги могут переоценивать их интеллект и школьные успехи.

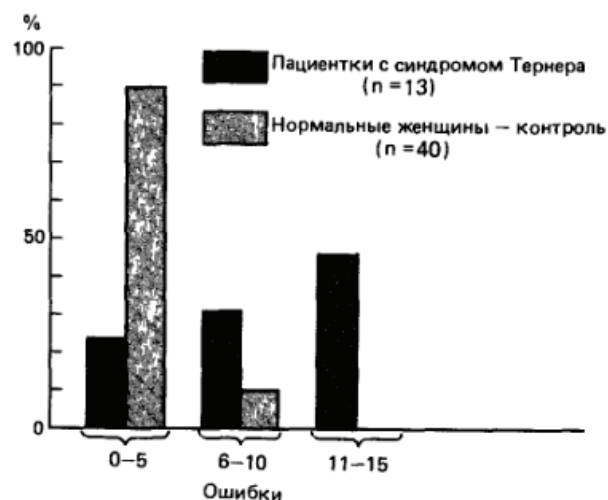


Рисунок 6.3. Число ошибок в тесте «Дорожная карта» у женщин с нормальным кариотипом и синдромом Шерешевского–Тёрнера

Психологическое тестирование показало, что вербальные способности у них находятся в пределах нормы, а выполнение действий затруднено. Таким девочкам трудно даются абстрактные предметы, у них плохое восприятие пространства. Пространственная слепота приводит к трудностям в различении правого и левого направлений. Часто среди таких женщин встречается общая задержка психологического развития, инфантильность психики у взрослых, подчинённое положение в соци-

4) синдром Клайнфельтера — полисомия по X- и Y-хромосомам.

Синдром Шерешевского–Тёрнера вызывается отсутствием одной X-хромосомы у женщин (45, XO) вследствие нарушения расхождения половых хромосом. К его признакам относятся: низкорослость, половой инфантилизм и бесплодие, различные соматические нарушения (микрогнатия, короткая шея и др.).

Значения IQ женщин с данным синдромом несколько снижены по сравнению с нормой. Однако интеллектуальные способности развиваются неодинаково (рис. 6.3). Это обусловлено тем, что при этом синдроме наблюдается много структурных вариаций X-хромосомы и встречаются мозаичные формы. Такие девочки часто хорошо успевают в школе, поскольку это спокойные прилежные девочки с хорошим поведением. Поэтому педагоги могут переоценивать их интеллект и школьные успехи.

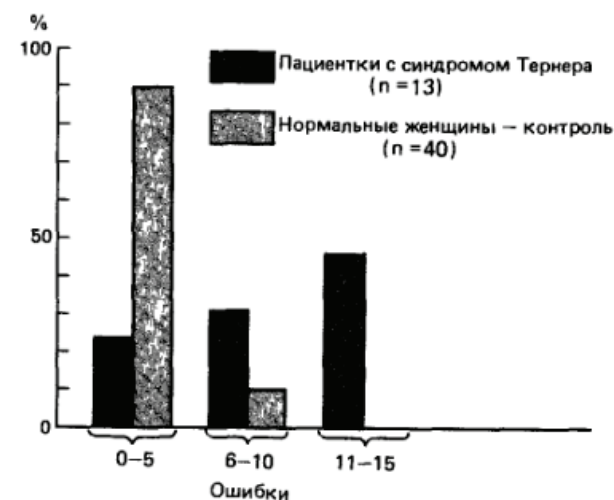


Рисунок 6.3. Число ошибок в тесте «Дорожная карта» у женщин с нормальным кариотипом и синдромом Шерешевского–Тёрнера

Психологическое тестирование показало, что вербальные способности у них находятся в пределах нормы, а выполнение действий затруднено. Таким девочкам трудно даются абстрактные предметы, у них плохое восприятие пространства. Пространственная слепота приводит к трудностям в различении правого и левого направлений. Часто среди таких женщин встречается общая задержка психологического развития, инфантильность психики у взрослых, подчинённое положение в соци-

альных отношениях, отсутствует антисоциальное поведение. Сексуальное поведение — малоактивное, однако часто такие женщины состоят в браке и в основном их проблемы обусловлены их маленьким ростом.

Полисомия по X-хромосоме (трипло-синдром) включает трисомию (кариотип 47, XXX), тетрасомию (48, XXXX), пентасомию (49, XXXXX). Встречается у женщин (частота 1 : 1000 рождений) и является следствием дополнительных X-хромосом. Многие женщины с синдромом трипло-X физически нормально развиты и имеют детей. Однако их интеллект чаще всего значительно ниже среднего, и они чаще встречаются среди пациентов учреждений для умственно отсталых. Среди женщин с кариотипом XXX чаще встречается эпилепсия и шизофреноподобные психозы.

Полисомия по Y-хромосоме (синдром Жакоб) — как и полисомия по X-хромосоме, включает трисомию (кариотип 47, XYY), тетрасомию (48, XYYY), пентасомию (49, XYYYY). Клинические проявления также схожи с полисомией X-хромосомы. Синдром XYY встречается у мужчин примерно с такой же частотой, как и синдром Клайнфельтера — 1 случай на 11000. Средний рост у мужчин с синдромом XYY выше среднего, многие имеют нормальное половое развитие и способны иметь детей, значение IQ в пределах 80–90.

Интерес к этому синдрому был обусловлен тем, что мужчины с дополнительной Y-хромосомой чаще, чем нормальные мужчины, проявляют антисоциальное поведение и входят в конфликт с законом. Причём частично такое поведение объясняется нарушением интеллектуальных функций и специфическими нарушениями личностных характеристик. Первоначально предполагали, что наличие двух и более Y-хромосом ведёт к формированию поведения сексуально агрессивного «супермужчины». Однако анализ правонарушений показал, что состав преступлений отличался от преступлений в группе мужчин с нормальным набором хромосом тем, что среди них не было так называемых «интеллектуальных» преступлений, вследствие, по-видимому, низкого интеллекта лиц с синдромом XYY.

Психологическое обследование мужчин с синдромом XYY выявило у них повышенную импульсивность, прямолинейный характер достижения цели, эмоциональную неустойчивость. Такие личностные характеристики, вероятно, могли определить повышенную склонность к антисоциальному поведению. В то же время показано, что правильное воспитание, когда показывается невыгодность прямолинейных подходов для достижения своих целей путем нарушения общественных правил, позволяет ребёнку нормально приспособиться к жизни в обществе.

Синдром Клайнфельтера — полисомия по X- и Y-хромосомам у мальчиков (47, XXY; 48, XXYY и др.). Его признаки: евнухоидный тип

альных отношениях, отсутствует антисоциальное поведение. Сексуальное поведение — малоактивное, однако часто такие женщины состоят в браке и в основном их проблемы обусловлены их маленьким ростом.

Полисомия по X-хромосоме (трипло-синдром) включает трисомию (кариотип 47, XXX), тетрасомию (48, XXXX), пентасомию (49, XXXXX). Встречается у женщин (частота 1 : 1000 рождений) и является следствием дополнительных X-хромосом. Многие женщины с синдромом трипло-X физически нормально развиты и имеют детей. Однако их интеллект чаще всего значительно ниже среднего, и они чаще встречаются среди пациентов учреждений для умственно отсталых. Среди женщин с кариотипом XXX чаще встречается эпилепсия и шизофреноподобные психозы.

Полисомия по Y-хромосоме (синдром Жакоб) — как и полисомия по X-хромосоме, включает трисомию (кариотип 47, XYY), тетрасомию (48, XYYY), пентасомию (49, XYYYY). Клинические проявления также схожи с полисомией X-хромосомы. Синдром XYY встречается у мужчин примерно с такой же частотой, как и синдром Клайнфельтера — 1 случай на 11000. Средний рост у мужчин с синдромом XYY выше среднего, многие имеют нормальное половое развитие и способны иметь детей, значение IQ в пределах 80–90.

Интерес к этому синдрому был обусловлен тем, что мужчины с дополнительной Y-хромосомой чаще, чем нормальные мужчины, проявляют антисоциальное поведение и входят в конфликт с законом. Причём частично такое поведение объясняется нарушением интеллектуальных функций и специфическими нарушениями личностных характеристик. Первоначально предполагали, что наличие двух и более Y-хромосом ведёт к формированию поведения сексуально агрессивного «супермужчины». Однако анализ правонарушений показал, что состав преступлений отличался от преступлений в группе мужчин с нормальным набором хромосом тем, что среди них не было так называемых «интеллектуальных» преступлений, вследствие, по-видимому, низкого интеллекта лиц с синдромом XYY.

Психологическое обследование мужчин с синдромом XYY выявило у них повышенную импульсивность, прямолинейный характер достижения цели, эмоциональную неустойчивость. Такие личностные характеристики, вероятно, могли определить повышенную склонность к антисоциальному поведению. В то же время показано, что правильное воспитание, когда показывается невыгодность прямолинейных подходов для достижения своих целей путем нарушения общественных правил, позволяет ребёнку нормально приспособиться к жизни в обществе.

Синдром Клайнфельтера — полисомия по X- и Y-хромосомам у мальчиков (47, XXY; 48, XXYY и др.). Его признаки: евнухоидный тип

сложения; гинекомастия; слабый рост волос на лице, в подмышечных впадинах и на лобке; половой инфантилизм, бесплодие; умственное развитие отстаёт, однако иногда интеллект — нормальный.

К формированию синдрома Клайнфельтера приводит дополнительная X-хромосома у мужчин (кариотип XXУ). Многие патопсихологические симптомы у таких мужчин объясняются уменьшением гормонов андрогенов, которые необходимы для формирования мужского поведения. У больных снижен интеллект, они испытывают особые трудности с обучением чтению и письму, часто встречается дислексия. В школе у них возникают трудности вследствие особенностей их поведения, которое описывают как пассивно-агрессивное, замкнутое, инфантильное.

Взрослые лица с этим синдромом обычно занимаются неквалифицированным ручным трудом. Если половая активность присутствует, то часть больных живёт в браке. В целом, больные синдромом Клайнфельтера с трудом справляются с требованиями жизни. Их способности устанавливать социальные и половые отношения снижены, что может приводить к протестам в виде вспышек агрессии. Поэтому среди нарушителей в 7–10 раз чаще встречаются индивиды с синдромом Клайнфельтера, чем среди прочего населения. Отметим также, что степень умственной отсталости у этих лиц увеличивается с увеличением числа дополнительных X-хромосом. Гормональная терапия, вовремя начатая и адекватно проводимая, нивелирует многие негативные проявления данного синдрома.

Возникновение аномалий половых хромосом объясняется нерасхождением их в мейозе или при делениях в раннем развитии зиготы. В результате нерасхождения в сперматогенезе одни из сперматозоидов могут иметь 22 аутосомы и XY-хромосомы, другие — только 22 аутосомы. При нерасхождении половых хромосом в овогенезе возможно образование яйцеклеток, содержащих 22 аутосомы и две X-хромосомы или только 22 аутосомы.

Теоретически синдром Шерешевского–Тёрнера с XO-хромосомным набором может возникнуть при оплодотворении нормальной яйцеклетки сперматозоидом, не содержащим половой хромосомы, или при оплодотворении яйцеклетки, не содержащей половой хромосомы, сперматозоидом, несущим X-хромосому. При оплодотворении яйцеклетки с двумя X-хромосомами сперматозоидом с X-хромосомой образуется синдром трисомии X.

Возникновение синдрома Клайнфельтера происходит при оплодотворении яйцеклетки с X-хромосомой сперматозоидом, содержащим X- и Y-хромосому. Более сложные аномалии половых хромосом могут быть связаны с оплодотворением яйцеклетки с двумя X-хромосомами сперматозоидом, несущим X- и Y-хромосомы и т.д. Причиной сложных

сложения; гинекомастия; слабый рост волос на лице, в подмышечных впадинах и на лобке; половой инфантилизм, бесплодие; умственное развитие отстаёт, однако иногда интеллект — нормальный.

К формированию синдрома Клайнфельтера приводит дополнительная X-хромосома у мужчин (кариотип XXУ). Многие патопсихологические симптомы у таких мужчин объясняются уменьшением гормонов андрогенов, которые необходимы для формирования мужского поведения. У больных снижен интеллект, они испытывают особые трудности с обучением чтению и письму, часто встречается дислексия. В школе у них возникают трудности вследствие особенностей их поведения, которое описывают как пассивно-агрессивное, замкнутое, инфантильное.

Взрослые лица с этим синдромом обычно занимаются неквалифицированным ручным трудом. Если половая активность присутствует, то часть больных живёт в браке. В целом, больные синдромом Клайнфельтера с трудом справляются с требованиями жизни. Их способности устанавливать социальные и половые отношения снижены, что может приводить к протестам в виде вспышек агрессии. Поэтому среди нарушителей в 7–10 раз чаще встречаются индивиды с синдромом Клайнфельтера, чем среди прочего населения. Отметим также, что степень умственной отсталости у этих лиц увеличивается с увеличением числа дополнительных X-хромосом. Гормональная терапия, вовремя начатая и адекватно проводимая, нивелирует многие негативные проявления данного синдрома.

Возникновение аномалий половых хромосом объясняется нерасхождением их в мейозе или при делениях в раннем развитии зиготы. В результате нерасхождения в сперматогенезе одни из сперматозоидов могут иметь 22 аутосомы и XY-хромосомы, другие — только 22 аутосомы. При нерасхождении половых хромосом в овогенезе возможно образование яйцеклеток, содержащих 22 аутосомы и две X-хромосомы или только 22 аутосомы.

Теоретически синдром Шерешевского–Тёрнера с XO-хромосомным набором может возникнуть при оплодотворении нормальной яйцеклетки сперматозоидом, не содержащим половой хромосомы, или при оплодотворении яйцеклетки, не содержащей половой хромосомы, сперматозоидом, несущим X-хромосому. При оплодотворении яйцеклетки с двумя X-хромосомами сперматозоидом с X-хромосомой образуется синдром трисомии X.

Возникновение синдрома Клайнфельтера происходит при оплодотворении яйцеклетки с X-хромосомой сперматозоидом, содержащим X- и Y-хромосому. Более сложные аномалии половых хромосом могут быть связаны с оплодотворением яйцеклетки с двумя X-хромосомами сперматозоидом, несущим X- и Y-хромосомы и т.д. Причиной сложных

аномалий также являются нерасхождения половых хромосом как в процессе гаметогенеза, так и на ранних стадиях деления зиготы, что, в свою очередь, нередко служит провоцирующим фактором для возникновения повторных нерасхождений половых хромосом. Риск трисомий, в том числе трисомий половых хромосом, возрастает с возрастом матери — табл. 6.1.

Таблица 6.1

Суммарный риск трисомий в зависимости от возраста матери

| Возраст женщины | Вероятность хромосомной аномалии, % |
|-----------------|-------------------------------------|
| До 19 лет | 0,08 |
| 20–24 | 0,06 |
| 25–29 | 0,10 |
| 30–34 | 0,20 |
| 35–39 | 0,54 |
| 40–44 | 1,60 |
| 45 и старше | 4,20 |

Вопросы и задания для самопроверки

1. Какие наследственные заболевания связаны с рецессивными генами?
2. Перечислите наследственные заболевания с доминантным вариантом наследования.
3. Приведите примеры полигенных заболеваний.
4. Приведите примеры заболеваний, связанных с хромосомными аномалиями.
5. Перечислите психологические особенности мужчин с синдромом Клайнфельтера.
6. Перечислите психологические особенности мужчин с синдромом Жакоб.
7. Перечислите психологические особенности женщин с синдромом Шерешевского–Тёрнера.
8. Перечислите психологические особенности лиц с трисомией по 21-й паре хромосом.
9. Какие бывают разновидности синдрома Дауна? Какова их встречаемость?

аномалий также являются нерасхождения половых хромосом как в процессе гаметогенеза, так и на ранних стадиях деления зиготы, что, в свою очередь, нередко служит провоцирующим фактором для возникновения повторных нерасхождений половых хромосом. Риск трисомий, в том числе трисомий половых хромосом, возрастает с возрастом матери — табл. 6.1.

Таблица 6.1

Суммарный риск трисомий в зависимости от возраста матери

| Возраст женщины | Вероятность хромосомной аномалии, % |
|-----------------|-------------------------------------|
| До 19 лет | 0,08 |
| 20–24 | 0,06 |
| 25–29 | 0,10 |
| 30–34 | 0,20 |
| 35–39 | 0,54 |
| 40–44 | 1,60 |
| 45 и старше | 4,20 |

Вопросы и задания для самопроверки

1. Какие наследственные заболевания связаны с рецессивными генами?
2. Перечислите наследственные заболевания с доминантным вариантом наследования.
3. Приведите примеры полигенных заболеваний.
4. Приведите примеры заболеваний, связанных с хромосомными аномалиями.
5. Перечислите психологические особенности мужчин с синдромом Клайнфельтера.
6. Перечислите психологические особенности мужчин с синдромом Жакоб.
7. Перечислите психологические особенности женщин с синдромом Шерешевского–Тёрнера.
8. Перечислите психологические особенности лиц с трисомией по 21-й паре хромосом.
9. Какие бывают разновидности синдрома Дауна? Какова их встречаемость?

10. Юноша и девушка решили вступить в брак. У родителей девушки было 5 детей (она младшая), и все здоровы. У родителей юноши было 8 детей (он старший). Но тут в семье юноши родился девятый ребёнок, у которого оказался синдром Дауна. Опасаясь за своих будущих детей, девушка хочет отказаться от брака с этим юношей. Прокомментируйте ситуацию с точки зрения психогенетики.

11. Заполнить таблицу.

| Кариотип | Синдром | Частота встречаемости |
|----------|---------|-----------------------|
| | | |

12. В консультацию обратилась супружеская пара, первый ребёнок которой имел трисомию по 18-й хромосоме. Кариотип супругов нормальный. Какова повторная вероятность рождения у них ребёнка с подобной патологией?

13. Используя цитогенетическую символику, запишите:

- трисомия по 14-й хромосоме;
- моносомия по X-хромосоме;
- синдром Шерешевского–Тёрнера;
- синдром Патау;
- синдром Жакоб;
- синдром Дауна, мальчик;
- синдром Эдвардса;
- мозаичная форма синдрома Дауна, мальчик.

10. Юноша и девушка решили вступить в брак. У родителей девушки было 5 детей (она младшая), и все здоровы. У родителей юноши было 8 детей (он старший). Но тут в семье юноши родился девятый ребёнок, у которого оказался синдром Дауна. Опасаясь за своих будущих детей, девушка хочет отказаться от брака с этим юношей. Прокомментируйте ситуацию с точки зрения психогенетики.

11. Заполнить таблицу.

| Кариотип | Синдром | Частота встречаемости |
|----------|---------|-----------------------|
| | | |

12. В консультацию обратилась супружеская пара, первый ребёнок которой имел трисомию по 18-й хромосоме. Кариотип супругов нормальный. Какова повторная вероятность рождения у них ребёнка с подобной патологией?

13. Используя цитогенетическую символику, запишите:

- трисомия по 14-й хромосоме;
- моносомия по X-хромосоме;
- синдром Шерешевского–Тёрнера;
- синдром Патау;
- синдром Жакоб;
- синдром Дауна, мальчик;
- синдром Эдвардса;
- мозаичная форма синдрома Дауна, мальчик.

Тема 7 ПСИХОГЕНЕТИКА ИНТЕЛЛЕКТА И СЕНСОРНЫХ СПОСОБНОСТЕЙ

- 7.1. Коэффициент наследуемости.
- 7.2. Наследуемость интеллекта и его составляющих.
- 7.3. Психогенетика сенсорных способностей.

7.1. Коэффициент наследуемости

Доля генетической составляющей в фенотипической дисперсии признака называется **наследуемостью**. Для количественной характеристики наследуемости используется величина дисперсии признака. Общая дисперсия (V_T) может быть представлена в виде суммы дисперсии, связанной с различиями в генотипе (V_G), и дисперсии, связанной с влиянием среды (V_E).

Наследуемость в широком смысле понимается как коэффициент генетической детерминации (H^2):

$$H^2 = \frac{V_G}{V_T}. \quad (7.1)$$

Наследуемость является одним из основных показателей, которыми оперирует генетика поведения. Если наследуемость отлична от нуля, это означает, что в основе изменчивости признака лежат не только средовые, но и генетические причины. Предположим, коэффициент наследуемости какого-то признака равен 46%. Таким образом, доля генетической составляющей в фенотипической дисперсии составляет 46%. Это означает, что изменчивость (вариативность) данного признака в популяции на 46% складывается за счёт вариативности генотипов и на 54% — за счёт вариативности среды. Когда задаётся вопрос, лежат ли в основе индивидуальных психологических различий наследственные причины, для ответа необходимо получить данные о влиянии генов на фенотипическую изменчивость. Величина коэффициента наследуемости и позволяет оценить меру влияния генотипа на изменчивость признака.

Следует принимать во внимание, что близость значения H^2 к нулю или единице не обязательно говорит об отсутствии / наличии генетического контроля данного признака. Например, в инбредных линиях (группа особей, полученная в результате близкородственного скрещивания), где все члены группы однородны генетически, изменчивость признака по определению будет контролироваться только средой. И, наоборот, при выращивании группы в абсолютно однородных условиях среды вся изменчивость может быть объяснена только влиянием гено-

Тема 7 ПСИХОГЕНЕТИКА ИНТЕЛЛЕКТА И СЕНСОРНЫХ СПОСОБНОСТЕЙ

- 7.1. Коэффициент наследуемости.
- 7.2. Наследуемость интеллекта и его составляющих.
- 7.3. Психогенетика сенсорных способностей.

7.1. Коэффициент наследуемости

Доля генетической составляющей в фенотипической дисперсии признака называется **наследуемостью**. Для количественной характеристики наследуемости используется величина дисперсии признака. Общая дисперсия (V_T) может быть представлена в виде суммы дисперсии, связанной с различиями в генотипе (V_G), и дисперсии, связанной с влиянием среды (V_E).

Наследуемость в широком смысле понимается как коэффициент генетической детерминации (H^2):

$$H^2 = \frac{V_G}{V_T}. \quad (7.1)$$

Наследуемость является одним из основных показателей, которыми оперирует генетика поведения. Если наследуемость отлична от нуля, это означает, что в основе изменчивости признака лежат не только средовые, но и генетические причины. Предположим, коэффициент наследуемости какого-то признака равен 46%. Таким образом, доля генетической составляющей в фенотипической дисперсии составляет 46%. Это означает, что изменчивость (вариативность) данного признака в популяции на 46% складывается за счёт вариативности генотипов и на 54% — за счёт вариативности среды. Когда задаётся вопрос, лежат ли в основе индивидуальных психологических различий наследственные причины, для ответа необходимо получить данные о влиянии генов на фенотипическую изменчивость. Величина коэффициента наследуемости и позволяет оценить меру влияния генотипа на изменчивость признака.

Следует принимать во внимание, что близость значения H^2 к нулю или единице не обязательно говорит об отсутствии / наличии генетического контроля данного признака. Например, в инбредных линиях (группа особей, полученная в результате близкородственного скрещивания), где все члены группы однородны генетически, изменчивость признака по определению будет контролироваться только средой. И, наоборот, при выращивании группы в абсолютно однородных условиях среды вся изменчивость может быть объяснена только влиянием гено-

типа. Величина наследуемости также изменяется между популяциями и в зависимости от условий выращивания.

Таким образом, наследуемость не является атрибутом признака как такового, а зависит от состава генотипов в популяции и от конкретных средовых условий. Высокая наследуемость не означает невозможности изменения признака при изменении среды.

Наследуемость выступает характеристикой популяции, а не конкретного индивида.

7.2. Наследуемость интеллекта

М.А. Холодная определяет **интеллект** как форму организации индивидуального ментального опыта, связанную с тем, как человек воспринимает, понимает и объясняет происходящее. В психологическом словаре даётся следующее определение понятия «интеллект»:

- 1) общая способность к познанию и решению проблем, определяющая успешность любой деятельности и лежащая в основе других способностей;
- 2) система всех познавательных способностей индивида: ощущения, восприятия, памяти, представления, мышления, воображения.

В психогенетических исследованиях применяются тесты интеллекта, которыми тестируются люди с различной степенью родства: монозиготные близнецы, дизиготные близнецы, родители и дети и др. Потом вычисляются коэффициенты корреляции в парах. Обобщённые данные многих исследований представлены в табл. 7.1 ниже (приведён сокращённый вариант таблицы).

Таблица 7.1

Коэффициент внутрипарной корреляции по интеллекту при разной степени родства

| Степень генетического родства | Коэффициент внутрипарной корреляции |
|---|-------------------------------------|
| Один и тот же человек, тестированный дважды | 0,87 |
| МЗ-близнецы, выросшие вместе | 0,86 |
| МЗ-близнецы, разлучённые | 0,75 |
| ДЗ-близнецы, выросшие вместе | 0,53 |
| Братья / сёстры | 0,34–0,49 |
| Дети и родители | 0,35–0,50 |
| Приёмный ребёнок и биологический родитель | 0,31–0,45 |
| Приёмные дети между собой | 0,23 |
| Приёмный ребёнок и усыновитель | 0,15–0,20 |
| Супруги | 0,29–0,44 |

типа. Величина наследуемости также изменяется между популяциями и в зависимости от условий выращивания.

Таким образом, наследуемость не является атрибутом признака как такового, а зависит от состава генотипов в популяции и от конкретных средовых условий. Высокая наследуемость не означает невозможности изменения признака при изменении среды.

Наследуемость выступает характеристикой популяции, а не конкретного индивида.

7.2. Наследуемость интеллекта

М.А. Холодная определяет **интеллект** как форму организации индивидуального ментального опыта, связанную с тем, как человек воспринимает, понимает и объясняет происходящее. В психологическом словаре даётся следующее определение понятия «интеллект»:

- 1) общая способность к познанию и решению проблем, определяющая успешность любой деятельности и лежащая в основе других способностей;
- 2) система всех познавательных способностей индивида: ощущения, восприятия, памяти, представления, мышления, воображения.

В психогенетических исследованиях применяются тесты интеллекта, которыми тестируются люди с различной степенью родства: монозиготные близнецы, дизиготные близнецы, родители и дети и др. Потом вычисляются коэффициенты корреляции в парах. Обобщённые данные многих исследований представлены в табл. 7.1 ниже (приведён сокращённый вариант таблицы).

Таблица 7.1

Коэффициент внутрипарной корреляции по интеллекту при разной степени родства

| Степень генетического родства | Коэффициент внутрипарной корреляции |
|---|-------------------------------------|
| Один и тот же человек, тестированный дважды | 0,87 |
| МЗ-близнецы, выросшие вместе | 0,86 |
| МЗ-близнецы, разлучённые | 0,75 |
| ДЗ-близнецы, выросшие вместе | 0,53 |
| Братья / сёстры | 0,34–0,49 |
| Дети и родители | 0,35–0,50 |
| Приёмный ребёнок и биологический родитель | 0,31–0,45 |
| Приёмные дети между собой | 0,23 |
| Приёмный ребёнок и усыновитель | 0,15–0,20 |
| Супруги | 0,29–0,44 |

Проанализировав табл. 7.1, можно сделать вывод: различия между людьми по баллам коэффициента интеллекта являются результатом не только обучения и воспитания, но и различий в их наследственности.

В табл. 7.2 приведены результаты исследований по выборке генетически связанных (биологические матери и дети) и не связанных людей. Более высокая корреляция показателей интеллекта между детьми и биологическими родителями ещё раз подчёркивает значимость генетических факторов в развитии интеллекта.

Таблица 7.2

Показатели интеллекта у приёмных детей и их родителей

| Семья | Дети | Биологические матери | Матери-усыновители |
|-------|-------------------|----------------------|--------------------|
| А | 105 (-2) | 95 (-2) | 107 (0) |
| Б | 106 (-1) | 96 (-1) | 105 (-2) |
| В | 107 (0) | 97 (0) | 109 (+2) |
| Г | 108 (+1) | 98 (+1) | 106 (-1) |
| Д | 109 (+2) | 99 (+2) | 108 (+1) |
| | среднее $x = 107$ | среднее $x = 97$ | среднее $x = 107$ |

В психогенетических исследованиях интеллекта получен ряд неожиданных фактов:

1) более высокая генетическая обусловленность показателей вербальных тестов (в норвежском исследовании близнецов коэффициент наследуемости вербального интеллекта — 0,92, невербального — 0,56; в шведском — 0,7 и 0,5 соответственно). Чёткого объяснения данному парадоксальному факту пока нет;

2) коэффициент наследуемости меняется с возрастом и увеличивается по мере взросления — в первый год жизни от 0% до 50%, в старости — 80%.

На сегодняшний день ясно, что в формировании интеллекта участвуют факторы как среды, так и наследственности. Рассмотрим факторы наследственности. По утверждению Джинкса и Фалкнера, в процессе наследования интеллекта участвует 20 и более генов, поэтому число возможных комбинаций может быть очень велико. Предположительно, высокоинтеллектуальные люди — это те, у кого большая часть этих генов определяют развитие соответствующих интеллектуальных качеств. Люди с низким интеллектом — те, у кого таких генов значительно меньше.

Проанализировав табл. 7.1, можно сделать вывод: различия между людьми по баллам коэффициента интеллекта являются результатом не только обучения и воспитания, но и различий в их наследственности.

В табл. 7.2 приведены результаты исследований по выборке генетически связанных (биологические матери и дети) и не связанных людей. Более высокая корреляция показателей интеллекта между детьми и биологическими родителями ещё раз подчёркивает значимость генетических факторов в развитии интеллекта.

Таблица 7.2

Показатели интеллекта у приёмных детей и их родителей

| Семья | Дети | Биологические матери | Матери-усыновители |
|-------|-------------------|----------------------|--------------------|
| А | 105 (-2) | 95 (-2) | 107 (0) |
| Б | 106 (-1) | 96 (-1) | 105 (-2) |
| В | 107 (0) | 97 (0) | 109 (+2) |
| Г | 108 (+1) | 98 (+1) | 106 (-1) |
| Д | 109 (+2) | 99 (+2) | 108 (+1) |
| | среднее $x = 107$ | среднее $x = 97$ | среднее $x = 107$ |

В психогенетических исследованиях интеллекта получен ряд неожиданных фактов:

1) более высокая генетическая обусловленность показателей вербальных тестов (в норвежском исследовании близнецов коэффициент наследуемости вербального интеллекта — 0,92, невербального — 0,56; в шведском — 0,7 и 0,5 соответственно). Чёткого объяснения данному парадоксальному факту пока нет;

2) коэффициент наследуемости меняется с возрастом и увеличивается по мере взросления — в первый год жизни от 0% до 50%, в старости — 80%.

На сегодняшний день ясно, что в формировании интеллекта участвуют факторы как среды, так и наследственности. Рассмотрим факторы наследственности. По утверждению Джинкса и Фалкнера, в процессе наследования интеллекта участвует 20 и более генов, поэтому число возможных комбинаций может быть очень велико. Предположительно, высокоинтеллектуальные люди — это те, у кого большая часть этих генов определяют развитие соответствующих интеллектуальных качеств. Люди с низким интеллектом — те, у кого таких генов значительно меньше.

Такое сложное наследование объясняет большую часть наблюдаемых фактов передачи интеллектуальных способностей по наследству. Известная поговорка «на детях гениев природа отдыхает» имеет в виду ситуацию, когда у одного из родителей имеются нужные аллели всех 20 генов интеллекта, однако при формировании половой клетки (гаметы) необязательно в неё перейдут эти 20 аллелей именно в нужном сочетании. При скрещивании этой клетки с другой гаметой проявится рекомбинативная изменчивость и исходная уникальная комбинация разрушится. Скорее всего, ребёнок будет достаточно умным, но не со столь же высоким интеллектом, как у родителя.

Возможно и обратное явление. Родители обладают средним интеллектом (в их геноме присутствуют только по 10 нужных аллелей). Однако при сочетании гамет (если выпадет случай, что отцовская и материнская гаметы будут нести именно этот набор аллелей) произойдёт необычное — рождение у обычных родителей ребёнка с выраженным интеллектуальным талантом. Но это — уникальные случаи.

Т. Мейснер приводит формулу, по которой можно рассчитать наиболее ожидаемый коэффициент интеллекта ребёнка, если знать интеллект родителей. За уровень наследования он принимает — 70%.

$$IQ_{\text{ребёнка}} = ((IQ_{\text{мамы}} - 100 + IQ_{\text{папы}} - 100) / 2) \times 0,7 + 100 \quad (7.2)$$

Влияние среды на уровень интеллекта весьма велико. Из средовых факторов необходимо выделить:

- 1) отсутствие вредных факторов;
- 2) грудное вскармливание;
- 3) низкая вирусная нагрузка;
- 4) число детей в семье;
- 5) тренировки;
- 6) родительская депривация.

Приведём один пример эффекта от тренировки интеллектуальных функций. Одно из наиболее известных свидетельств такого рода — воспитание Карла Витте — «чудо-ребёнка» 19 века. Он родился в семье пастора. В начале того года, когда появился на свет маленький Карл, его отец выступил перед учителями городской гимназии, утверждая, что талант — не врождённое свойство, а результат воспитания. В разгар дискуссии он воскликнул: «Пусть Бог пошлёт мне сына, и я сделаю из него выдающегося человека!». Через полгода родился сын — Карл.

Все учителя города следили за экспериментом, сначала мальчик рос ленивым и казался неспособным к наукам, однако к 4–5 годам Карл догнал сверстников, а к 6 годам их перегнал. В 9 лет Карл читал произведения латинских и итальянских авторов в подлиннике, а в 10 лет по-

Такое сложное наследование объясняет большую часть наблюдаемых фактов передачи интеллектуальных способностей по наследству. Известная поговорка «на детях гениев природа отдыхает» имеет в виду ситуацию, когда у одного из родителей имеются нужные аллели всех 20 генов интеллекта, однако при формировании половой клетки (гаметы) необязательно в неё перейдут эти 20 аллелей именно в нужном сочетании. При скрещивании этой клетки с другой гаметой проявится рекомбинативная изменчивость и исходная уникальная комбинация разрушится. Скорее всего, ребёнок будет достаточно умным, но не со столь же высоким интеллектом, как у родителя.

Возможно и обратное явление. Родители обладают средним интеллектом (в их геноме присутствуют только по 10 нужных аллелей). Однако при сочетании гамет (если выпадет случай, что отцовская и материнская гаметы будут нести именно этот набор аллелей) произойдёт необычное — рождение у обычных родителей ребёнка с выраженным интеллектуальным талантом. Но это — уникальные случаи.

Т. Мейснер приводит формулу, по которой можно рассчитать наиболее ожидаемый коэффициент интеллекта ребёнка, если знать интеллект родителей. За уровень наследования он принимает — 70%.

$$IQ_{\text{ребёнка}} = ((IQ_{\text{мамы}} - 100 + IQ_{\text{папы}} - 100) / 2) \times 0,7 + 100 \quad (7.2)$$

Влияние среды на уровень интеллекта весьма велико. Из средовых факторов необходимо выделить:

- 1) отсутствие вредных факторов;
- 2) грудное вскармливание;
- 3) низкая вирусная нагрузка;
- 4) число детей в семье;
- 5) тренировки;
- 6) родительская депривация.

Приведём один пример эффекта от тренировки интеллектуальных функций. Одно из наиболее известных свидетельств такого рода — воспитание Карла Витте — «чудо-ребёнка» 19 века. Он родился в семье пастора. В начале того года, когда появился на свет маленький Карл, его отец выступил перед учителями городской гимназии, утверждая, что талант — не врождённое свойство, а результат воспитания. В разгар дискуссии он воскликнул: «Пусть Бог пошлёт мне сына, и я сделаю из него выдающегося человека!». Через полгода родился сын — Карл.

Все учителя города следили за экспериментом, сначала мальчик рос ленивым и казался неспособным к наукам, однако к 4–5 годам Карл догнал сверстников, а к 6 годам их перегнал. В 9 лет Карл читал произведения латинских и итальянских авторов в подлиннике, а в 10 лет по-

ступил в Лейпцигский университет, в 13 лет экстерном закончил его, через 2 года ему было присвоено звание доктора юридических наук.

В 32 года он стал заведующим кафедрой в университете г. Бреслау. Умер Карл Витте в 83 года, окружённый почётом и уважением. Профессор Лео Винер (20 век) учил и воспитывал своего сына Норберта по методике пастора Витте. Его сын Норберт Винер — основатель кибернетики (рис. 7.1).

Однако есть в истории и противоположные факты. После Второй Мировой войны в США получила распространение позитивистская теория, согласно которой плохие ученики — следствие плохой работы учителей и плохих методов обучения. Правительство США оказало значительную финансовую поддержку при разработке коррекционных программ, которые должны были помочь тем, «кто, родившись бедным, не должен был оставаться глупым».

Дж. Кольман, изучивший опыт работы 4000 американских школ, работавших по этой программе, представил правительству отчёт, в котором утверждал, что успеваемость школьников в очень малой степени зависит от качества обучения. Подтверждением выводов Кольмана является Милуосский проект раннего вмешательства. В рамках данного проекта дети тренировались от 3 месяцев до 6 лет, после окончания тренировок вначале разница в коэффициенте интеллекта была 30 баллов, через 8 лет — 10 баллов. Затраты составляли в течение 14 лет — 23 тыс. долларов на 1 балл у одного ребёнка. Эксперимент оказался экономически неэффективным.

Таким образом, неоднократные попытки повысить уровень интеллекта путём воздействия среды бывают успешными только в единичных случаях. Скорее всего, именно в тех случаях, когда исследователи имели дело с детьми, чей генетически предопределённый уровень интеллекта был весьма высок. Все же массовые эксперименты оказывались неудачными.

Ещё одним фактором высокого интеллекта учёные называют, как ни странно, родительскую депривацию. Так, смерть обоих (или одного из) родителей, являясь сильной психотравмой для ребёнка, приводила к диаметрально разным последствиям. По оценке зарубежных исследователей, 32% таких детей в будущем стали преступниками или пациента-



Рисунок 7.1. Норберт Винер (1894–1964). Фотография

ступил в Лейпцигский университет, в 13 лет экстерном закончил его, через 2 года ему было присвоено звание доктора юридических наук.

В 32 года он стал заведующим кафедрой в университете г. Бреслау. Умер Карл Витте в 83 года, окружённый почётом и уважением. Профессор Лео Винер (20 век) учил и воспитывал своего сына Норберта по методике пастора Витте. Его сын Норберт Винер — основатель кибернетики (рис. 7.1).

Однако есть в истории и противоположные факты. После Второй Мировой войны в США получила распространение позитивистская теория, согласно которой плохие ученики — следствие плохой работы учителей и плохих методов обучения. Правительство США оказало значительную финансовую поддержку при разработке коррекционных программ, которые должны были помочь тем, «кто, родившись бедным, не должен был оставаться глупым».

Дж. Кольман, изучивший опыт работы 4000 американских школ, работавших по этой программе, представил правительству отчёт, в котором утверждал, что успеваемость школьников в очень малой степени зависит от качества обучения. Подтверждением выводов Кольмана является Милуосский проект раннего вмешательства. В рамках данного проекта дети тренировались от 3 месяцев до 6 лет, после окончания тренировок вначале разница в коэффициенте интеллекта была 30 баллов, через 8 лет — 10 баллов. Затраты составляли в течение 14 лет — 23 тыс. долларов на 1 балл у одного ребёнка. Эксперимент оказался экономически неэффективным.

Таким образом, неоднократные попытки повысить уровень интеллекта путём воздействия среды бывают успешными только в единичных случаях. Скорее всего, именно в тех случаях, когда исследователи имели дело с детьми, чей генетически предопределённый уровень интеллекта был весьма высок. Все же массовые эксперименты оказывались неудачными.

Ещё одним фактором высокого интеллекта учёные называют, как ни странно, родительскую депривацию. Так, смерть обоих (или одного из) родителей, являясь сильной психотравмой для ребёнка, приводила к диаметрально разным последствиям. По оценке зарубежных исследователей, 32% таких детей в будущем стали преступниками или пациента-



Рисунок 7.1. Норберт Винер (1894–1964). Фотография

ми психиатрических больниц (27% соответственно). Но в то же время людей, переживших родительскую депривацию, среди нобелевских лауреатов — 22%, выдающихся учёных — 44%, американских президентов — 50%.

Сравнительные данные о коэффициенте интеллекта выдающихся деятелей мира представлены в табл. 7.3, рассчитанные по двум методикам.

Таблица 7.3

**Коэффициент интеллекта выдающихся людей
(по Кокс и с поправкой Флинна)**

| Выдающийся деятель | Коэффициент интеллекта (по Кокс) | Коэффициент интеллекта с поправкой Флинна |
|--------------------|-------------------------------------|--|
| Гёте | 210 | 188 |
| Паскаль | 195 | 273 |
| Ньютон | 190 | 268 |
| Байрон | 180 | 158 |
| Да Винчи | 180 | 158 |
| Гюгл | 180 | 158 |
| Микеланджело | 180 | 158 |
| Спиноза | 175 | 153 |
| Штраусс | 170 | 148 |
| Вагнер | 170 | 148 |
| Бах | 165 | 143 |
| Бетховен | 165 | 143 |
| Дарвин | 165 | 143 |
| Гайдн | 160 | 138 |
| Мольер | 160 | 138 |
| Бальзак | 155 | 133 |
| Рембрант | 155 | 133 |
| Линкольн | 150 | 128 |
| Наполеон | 145 | 123 |
| Вашингтон | 140 | 118 |
| Кромвель | 135 | 113 |

ми психиатрических больниц (27% соответственно). Но в то же время людей, переживших родительскую депривацию, среди нобелевских лауреатов — 22%, выдающихся учёных — 44%, американских президентов — 50%.

Сравнительные данные о коэффициенте интеллекта выдающихся деятелей мира представлены в табл. 7.3, рассчитанные по двум методикам.

Таблица 7.3

**Коэффициент интеллекта выдающихся людей
(по Кокс и с поправкой Флинна)**

| Выдающийся деятель | Коэффициент интеллекта (по Кокс) | Коэффициент интеллекта с поправкой Флинна |
|--------------------|-------------------------------------|--|
| Гёте | 210 | 188 |
| Паскаль | 195 | 273 |
| Ньютон | 190 | 268 |
| Байрон | 180 | 158 |
| Да Винчи | 180 | 158 |
| Гюгл | 180 | 158 |
| Микеланджело | 180 | 158 |
| Спиноза | 175 | 153 |
| Штраусс | 170 | 148 |
| Вагнер | 170 | 148 |
| Бах | 165 | 143 |
| Бетховен | 165 | 143 |
| Дарвин | 165 | 143 |
| Гайдн | 160 | 138 |
| Мольер | 160 | 138 |
| Бальзак | 155 | 133 |
| Рембрант | 155 | 133 |
| Линкольн | 150 | 128 |
| Наполеон | 145 | 123 |
| Вашингтон | 140 | 118 |
| Кромвель | 135 | 113 |

Для отдельных когнитивных способностей, измеренных по тесту Векслера, корреляция между МЗ- и ДЗ-близнецами представлена в табл. 7.4 и 7.5.

Таблица 7.4

Корреляция между МЗ- и ДЗ-близнецами по отдельным когнитивным способностям (по данным Е.В. Воробьёвой, В.А. Поповой)

| Субтест | Дизиготные близнецы | Монозиготные близнецы |
|-----------------------------|---------------------|-----------------------|
| Вербальная понятливость | 78 | 59 |
| Математические способности | 78 | 59 |
| Пространственное восприятие | 65 | 41 |
| Память | 52 | 36 |
| Логические рассуждения | 74 | 50 |
| Беглость речи | 67 | 52 |
| Дивергентное мышление | 61 | 50 |

Таблица 7.5

Внутрипарные корреляции показателей теста Векслера у МЗ- и ДЗ-близнецов

| Субтесты | Значения коэффициента корреляции для | |
|-----------------------------|--------------------------------------|--------------|
| | МЗ-близнецов | ДЗ-близнецов |
| Осведомлённость | 0,83 | 0,42 |
| Понятливость | 0,85 | 0,54 |
| Арифметический | 0,79 | 0,37 |
| Сходство | 0,71 | 0,39 |
| Повторение цифр | 0,75 | 0,54 |
| Словарный | 0,81 | 0,38 |
| Шифровка | 0,59 | 0,29 |
| Недостающие детали | 0,78 | 0,55 |
| Кубики Косса | 0,81 | 0,55 |
| Последовательность картинок | 0,67 | 0,45 |
| Складывание фигур | 0,67 | 0,38 |
| Вербальный интеллект | 0,88 | 0,53 |
| Невербальный интеллект | 0,77 | 0,51 |
| Общий показатель интеллекта | 0,85 | 0,53 |

Для отдельных когнитивных способностей, измеренных по тесту Векслера, корреляция между МЗ- и ДЗ-близнецами представлена в табл. 7.4 и 7.5.

Таблица 7.4

Корреляция между МЗ- и ДЗ-близнецами по отдельным когнитивным способностям (по данным Е.В. Воробьёвой, В.А. Поповой)

| Субтест | Дизиготные близнецы | Монозиготные близнецы |
|-----------------------------|---------------------|-----------------------|
| Вербальная понятливость | 78 | 59 |
| Математические способности | 78 | 59 |
| Пространственное восприятие | 65 | 41 |
| Память | 52 | 36 |
| Логические рассуждения | 74 | 50 |
| Беглость речи | 67 | 52 |
| Дивергентное мышление | 61 | 50 |

Таблица 7.5

Внутрипарные корреляции показателей теста Векслера у МЗ- и ДЗ-близнецов

| Субтесты | Значения коэффициента корреляции для | |
|-----------------------------|--------------------------------------|--------------|
| | МЗ-близнецов | ДЗ-близнецов |
| Осведомлённость | 0,83 | 0,42 |
| Понятливость | 0,85 | 0,54 |
| Арифметический | 0,79 | 0,37 |
| Сходство | 0,71 | 0,39 |
| Повторение цифр | 0,75 | 0,54 |
| Словарный | 0,81 | 0,38 |
| Шифровка | 0,59 | 0,29 |
| Недостающие детали | 0,78 | 0,55 |
| Кубики Косса | 0,81 | 0,55 |
| Последовательность картинок | 0,67 | 0,45 |
| Складывание фигур | 0,67 | 0,38 |
| Вербальный интеллект | 0,88 | 0,53 |
| Невербальный интеллект | 0,77 | 0,51 |
| Общий показатель интеллекта | 0,85 | 0,53 |

Таким образом, **интеллект** относится к сложным признакам, кодируемым значительным количеством генов, поэтому в настоящее время сделать какие-то предположения о типе его наследования затруднительно.

Рассмотрим случаи снижения интеллекта — умственную отсталость (УО) — синдром нарушения развития, который может встречаться при самых различных заболеваниях. Она может быть обусловленной как средовыми, так и генетическими факторами. К УО относят непрогрессирующие психические расстройства, общим признаком которой является наличие врождённого или приобретённого в раннем детстве (до 3-х лет) общего психического недоразвития с преимущественной недостаточностью интеллектуальных способностей.

Классификация умственной отсталости по степени выраженности интеллектуального дефекта:

- 50–69 баллов по шкале IQ — лёгкая умственная отсталость, дебильность;
- 35–49 — умеренная умственная отсталость, имбецильность;
- 20–34 — тяжёлая умственная отсталость, имбецильность;
- ниже 20 — глубокая умственная отсталость, идиотия.

Частота встречаемости различных форм умственной отсталости примерно такова:

- лёгкая умственная отсталость составляет 85% всех случаев умственной отсталости;
- умеренная — 10%;
- тяжёлая — 4%;
- глубокая — 1%.

Генетически детерминированные формы составляют 25–50 % случаев умственной отсталости, формы со средовой детерминацией — около 10%. Оставшиеся случаи приходятся на долю олигофрении, причину которой выяснить не удаётся. Это так называемые недифференцированные формы умственной отсталости. Конкордантность (сходство) монозиготных близнецов составляет около 90%, дизиготных — 40%.

Различают две группы генетических причин умственной отсталости (табл. 7.6):

- 1) хромосомные аномалии;
- 2) аутомсомные доминантные и рецессивные заболевания, связанные с полом аномалии.

Таким образом, **интеллект** относится к сложным признакам, кодируемым значительным количеством генов, поэтому в настоящее время сделать какие-то предположения о типе его наследования затруднительно.

Рассмотрим случаи снижения интеллекта — умственную отсталость (УО) — синдром нарушения развития, который может встречаться при самых различных заболеваниях. Она может быть обусловленной как средовыми, так и генетическими факторами. К УО относят непрогрессирующие психические расстройства, общим признаком которой является наличие врождённого или приобретённого в раннем детстве (до 3-х лет) общего психического недоразвития с преимущественной недостаточностью интеллектуальных способностей.

Классификация умственной отсталости по степени выраженности интеллектуального дефекта:

- 50–69 баллов по шкале IQ — лёгкая умственная отсталость, дебильность;
- 35–49 — умеренная умственная отсталость, имбецильность;
- 20–34 — тяжёлая умственная отсталость, имбецильность;
- ниже 20 — глубокая умственная отсталость, идиотия.

Частота встречаемости различных форм умственной отсталости примерно такова:

- лёгкая умственная отсталость составляет 85% всех случаев умственной отсталости;
- умеренная — 10%;
- тяжёлая — 4%;
- глубокая — 1%.

Генетически детерминированные формы составляют 25–50 % случаев умственной отсталости, формы со средовой детерминацией — около 10%. Оставшиеся случаи приходятся на долю олигофрении, причину которой выяснить не удаётся. Это так называемые недифференцированные формы умственной отсталости. Конкордантность (сходство) монозиготных близнецов составляет около 90%, дизиготных — 40%.

Различают две группы генетических причин умственной отсталости (табл. 7.6):

- 1) хромосомные аномалии;
- 2) аутомсомные доминантные и рецессивные заболевания, связанные с полом аномалии.

Таблица 7.6

Генетические аномалии и связанные с ними особенности интеллектуального развития

| Аномалия | Особенности интеллектуального развития |
|--|---|
| Дефекты 1–12 пары хромосом, моносомия любой аутосомы | Внутриутробная гибель плода |
| Трисомия 13–18 пары хромосом | Гибель в течение 1 года жизни, для выживших — тяжёлая или глубокая УО |
| Синдром «кошачьего крика» — делеция 5 хромосомы | Тяжёлая и глубокая УО |
| Синдром Дауна | 5% случаев — лёгкая УО, 75% — умеренная и тяжёлая, 20% — глубокая УО |
| Синдром Шерешевского–Тёрнера | УО встречается редко, однако часто страдает пространственный и математический интеллект, вербальный интеллект — норма |
| Синдром Клайнфельтера | Лёгкая УО, часто изолированно страдает вербальный интеллект, наблюдается дислексия, нарушение слухового восприятия речи, невнятность речи |
| Трипло-синдром — XXX | Лёгкая умственная отсталость, иногда — интеллектуальная норма. Часты нарушения речи |
| Синдром Жакоб — XYY | Интеллектуальное развитие на нижней границе нормы или лёгкая УО |

7.3. Психогенетика сенсорных способностей

На индивидуальные различия по сенсорным способностям оказывают влияние факторы как генов, так и среды. Если говорить о роли средовых факторов, то прежде всего необходимо отметить, что существуют критические периоды, когда без сенсорных воздействий внешнего мира невозможно формирование нервных механизмов восприятия и не развёртываются генетические программы — 1 год, 3 года. Например, сензитивный период развития речи (0–6 лет), сенсорного развития (0–5,5 лет), восприятия маленьких предметов (1,5–6,5 лет).

Генетические факторы обуславливают формирование как индивидуальных особенностей, так и аномалий. Различают следующие аномалии сенсорных способностей:

1) **Аномалии вкуса** — дизантономия — полное отсутствие вкуса (вкус воспринимается человеком благодаря 4 типам луковиц языка — рецепторы кислого, горького, сладкого, солёного вкуса).

Таблица 7.6

Генетические аномалии и связанные с ними особенности интеллектуального развития

| Аномалия | Особенности интеллектуального развития |
|--|---|
| Дефекты 1–12 пары хромосом, моносомия любой аутосомы | Внутриутробная гибель плода |
| Трисомия 13–18 пары хромосом | Гибель в течение 1 года жизни, для выживших — тяжёлая или глубокая УО |
| Синдром «кошачьего крика» — делеция 5 хромосомы | Тяжёлая и глубокая УО |
| Синдром Дауна | 5% случаев — лёгкая УО, 75% — умеренная и тяжёлая, 20% — глубокая УО |
| Синдром Шерешевского–Тёрнера | УО встречается редко, однако часто страдает пространственный и математический интеллект, вербальный интеллект — норма |
| Синдром Клайнфельтера | Лёгкая УО, часто изолированно страдает вербальный интеллект, наблюдается дислексия, нарушение слухового восприятия речи, невнятность речи |
| Трипло-синдром — XXX | Лёгкая умственная отсталость, иногда — интеллектуальная норма. Часты нарушения речи |
| Синдром Жакоб — XYY | Интеллектуальное развитие на нижней границе нормы или лёгкая УО |

7.3. Психогенетика сенсорных способностей

На индивидуальные различия по сенсорным способностям оказывают влияние факторы как генов, так и среды. Если говорить о роли средовых факторов, то прежде всего необходимо отметить, что существуют критические периоды, когда без сенсорных воздействий внешнего мира невозможно формирование нервных механизмов восприятия и не развёртываются генетические программы — 1 год, 3 года. Например, сензитивный период развития речи (0–6 лет), сенсорного развития (0–5,5 лет), восприятия маленьких предметов (1,5–6,5 лет).

Генетические факторы обуславливают формирование как индивидуальных особенностей, так и аномалий. Различают следующие аномалии сенсорных способностей:

1) **Аномалии вкуса** — дизантономия — полное отсутствие вкуса (вкус воспринимается человеком благодаря 4 типам луковиц языка — рецепторы кислого, горького, сладкого, солёного вкуса).

2) **Аносмия** — неспособность воспринимать запахи. Чаще встречается частичная аносмия. Так, 18% жителей Австралии (мужчин) неспособны воспринимать запах синильной кислоты. У женщин данная аносмия встречается гораздо реже. Вывод — вариант наследования, сцепленного с полом.

3) **Дефекты зрения** — дальтонизм; врождённая ночная слепота; генетически обусловленная слепота.

Дальтонизм (или цветовая слепота) — это пониженная способность воспринимать различия между некоторыми цветами, которые здоровые люди могут различать. Встречается полная цветовая слепота или частичная цветовая слепота.

Обычно природа происхождения этого расстройства — генетическая, но расстройство может также возникать из-за повреждения глаз, нервов, мозга или под влиянием определённых химических веществ. Английский химик Джон Дальтон опубликовал первую научную работу на эту тему в 1798 году, она называлась «Чрезвычайные факты, связанные с видением цветов», после того как обнаружил это заболевание у себя.

Сетчатка глаза среднестатистического человека содержит два типа светочувствительных клеток: палочки (активные в условиях низкой освещённости) и колбочки (активные при обычном дневном свете). Как правило, есть три вида колбочек, каждый из которых содержит различные пигменты, которые активируются, когда эти пигменты поглощают свет. Одни максимально чувствительны к коротким волнам, вторые — к средним волнам, а третьи — к длинным электромагнитным волнам светового диапазона. Эти рецепторы часто называют S-колбочки, M- и L-колбочки соответственно для коротких, средних и длинных длин волн, но их также часто называют синими, зелёными, и красными колбочками соответственно. Есть два основных типа болезни:

- при первом типе больные испытывают трудности при различении красного и зелёного цветов;
- при втором у них возникают трудности с различением синего и жёлтого цветов.

Многие гены, участвующие в процессе восприятия цвета, находятся на X-хромосоме, что, в свою очередь, является причиной частого возникновения дальтонизма у мужчин, а не женщин, потому что только мужчины имеют одну X-хромосому, в то время как женщины — две. Гены развития рецепторов зелёного и красного цветов находятся в X-хромосоме, синего цвета — в аутосоме. Поскольку ген дальтонизма — рецессивный, то болезнь проявляется только в отсутствии соответствующего доминантного гена, кодирующего нормальное цветовосприятие. То есть наследование дальтонизма по зелёному и красному цвету

2) **Аносмия** — неспособность воспринимать запахи. Чаще встречается частичная аносмия. Так, 18% жителей Австралии (мужчин) неспособны воспринимать запах синильной кислоты. У женщин данная аносмия встречается гораздо реже. Вывод — вариант наследования, сцепленного с полом.

3) **Дефекты зрения** — дальтонизм; врождённая ночная слепота; генетически обусловленная слепота.

Дальтонизм (или цветовая слепота) — это пониженная способность воспринимать различия между некоторыми цветами, которые здоровые люди могут различать. Встречается полная цветовая слепота или частичная цветовая слепота.

Обычно природа происхождения этого расстройства — генетическая, но расстройство может также возникать из-за повреждения глаз, нервов, мозга или под влиянием определённых химических веществ. Английский химик Джон Дальтон опубликовал первую научную работу на эту тему в 1798 году, она называлась «Чрезвычайные факты, связанные с видением цветов», после того как обнаружил это заболевание у себя.

Сетчатка глаза среднестатистического человека содержит два типа светочувствительных клеток: палочки (активные в условиях низкой освещённости) и колбочки (активные при обычном дневном свете). Как правило, есть три вида колбочек, каждый из которых содержит различные пигменты, которые активируются, когда эти пигменты поглощают свет. Одни максимально чувствительны к коротким волнам, вторые — к средним волнам, а третьи — к длинным электромагнитным волнам светового диапазона. Эти рецепторы часто называют S-колбочки, M- и L-колбочки соответственно для коротких, средних и длинных длин волн, но их также часто называют синими, зелёными, и красными колбочками соответственно. Есть два основных типа болезни:

- при первом типе больные испытывают трудности при различении красного и зелёного цветов;
- при втором у них возникают трудности с различением синего и жёлтого цветов.

Многие гены, участвующие в процессе восприятия цвета, находятся на X-хромосоме, что, в свою очередь, является причиной частого возникновения дальтонизма у мужчин, а не женщин, потому что только мужчины имеют одну X-хромосому, в то время как женщины — две. Гены развития рецепторов зелёного и красного цветов находятся в X-хромосоме, синего цвета — в аутосоме. Поскольку ген дальтонизма — рецессивный, то болезнь проявляется только в отсутствии соответствующего доминантного гена, кодирующего нормальное цветовосприятие. То есть наследование дальтонизма по зелёному и красному цвету

происходит по варианту наследования, сцепленного с полом, и у мужчин проявляется гораздо чаще, нежели у женщин.

Однако проявление данного варианта дальтонизма возможно и у женщин в случае только одного рецессивного гена при наличии у женщины синдрома Шерешевского–Тёрнера.

Частота встречаемости дефектов восприятия:

- красного цвета — отсутствует способность у 1,3% мужчин, различные аномалии — у 1,3%;
- зелёного цвета — полное неразличение у 1,2%, аномалии — у 5%.

Частота встречаемости дефектов восприятия синего цвета (ген находится на аутосоме) — 0,001%.

В целом у 9% мужчин и 0,5% женщин выявляются те или иные нарушения цветовосприятия.

Встречаются ли дальтоники среди людей, для которых способность тонко чувствовать цвет является профессиональным качеством, например, художников? Наиболее известным художником-дальтоником является француз Шарль Мерион (1821–1868). Он был морским офицером и плавал по всему свету. Под впечатлением удивительной красоты пейзажей островов Океании и Новой Зеландии Мерион начал рисовать. В 25 лет он оставил флот и решил посвятить себя живописи.

Мерион знал о своём дефекте восприятия цветов и неоднократно упоминал о нём в письмах друзьям и родным. Так, художник пишет: «У меня определённо имеется дефект в организации зрения, проявляющийся в том, что я путаю цвета, которые хорошо различают все, в особенности жёлтый и красный». Испытывая трудности с различением красного и жёлтого цветов, художник пытается обойти свой недостаток, напирая на синие и жёлтые цвета, а потом уходит из живописи сначала в рисунок, а потом в гравюру.

На полотнах Винсента Ван Гога много жёлтого цвета. Специалисты утверждают, что такое пристрастие к жёлтому цвету объяснялось тем, что Ван Гог нечётко различал цвета — был дальтоником.

Все исследователи творчества гениального русского художника Михаила Александровича Врубеля (1856–1910) обращают внимание на то, что он работал в серо-жемчужной гамме — картины «Царевна-Лебедь», «Сирень» и др. Отсутствие в его палитре ярких оттенков красного и зелёного психологи долгое время объясняли мрачным складом характера живописца. Более внимательно проанализировав цветовой состав картин Врубеля, учёные пришли к выводу, что дело не в пессимизме, а в дальтонизме, хотя некоторые считают это утверждение спорным.

Из современных художников дальтоником является Виктор Александрович Чижиков — народный художник России, многолет-

происходит по варианту наследования, сцепленного с полом, и у мужчин проявляется гораздо чаще, нежели у женщин.

Однако проявление данного варианта дальтонизма возможно и у женщин в случае только одного рецессивного гена при наличии у женщины синдрома Шерешевского–Тёрнера.

Частота встречаемости дефектов восприятия:

- красного цвета — отсутствует способность у 1,3% мужчин, различные аномалии — у 1,3%;
- зелёного цвета — полное неразличение у 1,2%, аномалии — у 5%.

Частота встречаемости дефектов восприятия синего цвета (ген находится на аутосоме) — 0,001%.

В целом у 9% мужчин и 0,5% женщин выявляются те или иные нарушения цветовосприятия.

Встречаются ли дальтоники среди людей, для которых способность тонко чувствовать цвет является профессиональным качеством, например, художников? Наиболее известным художником-дальтоником является француз Шарль Мерион (1821–1868). Он был морским офицером и плавал по всему свету. Под впечатлением удивительной красоты пейзажей островов Океании и Новой Зеландии Мерион начал рисовать. В 25 лет он оставил флот и решил посвятить себя живописи.

Мерион знал о своём дефекте восприятия цветов и неоднократно упоминал о нём в письмах друзьям и родным. Так, художник пишет: «У меня определённо имеется дефект в организации зрения, проявляющийся в том, что я путаю цвета, которые хорошо различают все, в особенности жёлтый и красный». Испытывая трудности с различением красного и жёлтого цветов, художник пытается обойти свой недостаток, напирая на синие и жёлтые цвета, а потом уходит из живописи сначала в рисунок, а потом в гравюру.

На полотнах Винсента Ван Гога много жёлтого цвета. Специалисты утверждают, что такое пристрастие к жёлтому цвету объяснялось тем, что Ван Гог нечётко различал цвета — был дальтоником.

Все исследователи творчества гениального русского художника Михаила Александровича Врубеля (1856–1910) обращают внимание на то, что он работал в серо-жемчужной гамме — картины «Царевна-Лебедь», «Сирень» и др. Отсутствие в его палитре ярких оттенков красного и зелёного психологи долгое время объясняли мрачным складом характера живописца. Более внимательно проанализировав цветовой состав картин Врубеля, учёные пришли к выводу, что дело не в пессимизме, а в дальтонизме, хотя некоторые считают это утверждение спорным.

Из современных художников дальтоником является Виктор Александрович Чижиков — народный художник России, многолет-

ний иллюстратор журналов «Вокруг света» и «Мурзилка», автор талисмана XXII летних Олимпийских игр в 1980 году — медвежонка Мишки.

Итак, дефект цветового зрения не помешал художникам писать замечательные картины, отражающие свойственное им цветовосприятие окружающего мира, отличное от видения других людей.

Врождённая ночная слепота — вызвана аномалиями палочек. Мутация может быть аутосомной доминантной, рецессивной или сцепленной с полом рецессивной мутацией, на выраженность которой влияет количество витамина А.

Генетически обусловленная слепота — болезнь, за появление которой в первую очередь отвечают гены. Сейчас недуг начал угрожать населению нашей планеты в силу непонятных мутаций и становится настоящим бичом современного мира. Чаще всего врождённая слепота является абсолютной. Нередко она появляется при отсутствии каких-либо дефектов в формировании органа зрения. Такое отсутствие зрения именуют «амаврозом». Еще недавно подобные заболевания считались неизлечимыми. Но сегодня, благодаря возможностям генной терапии, незрячие с рождения люди начинают видеть.

Методика лечения амавроза Лебера (одна из форм слепоты) испробована на добровольцах и удивительно эффективна. Исследователи уже знают, какие конкретно гены следует «чинить» в связи с теми или иными изменениями зрения. Амавроз Лебера — это достаточно редкое врождённое нарушение, которое наблюдается только у одного малыша на восемьдесят тысяч появившихся на свет. Изменения в одном из одиннадцати генов вызывает изменения в светочувствительных клетках. Ребёнок перестаёт видеть и даже не различает световые пятна. Заболевание это известно и изучается уже больше ста лет. Поэтому учёные и обнаружили все гены-виновники амавроза.

Последние достижения в генной инженерии дали возможность ввести необходимый ген в вирус-переносчик гена. Вирус ввели в ткани пациента и он принёс необходимую информацию для устранения дефекта. Это единственный метод введения необходимого гена в миллионы клеток. Благодаря активности вируса эта задача осуществлялась достаточно быстро. При этом сам вирус совершенно безопасен, ведь до внедрения в организм пациента его тоже «обработали» генные инженеры.

Ещё одним вариантом генетически обусловленной слепоты является **синдром Барде–Бидля**. Данный синдром также является хорошо изученным, картированы гены, отвечающие за его развитие (табл. 7.7).

ний иллюстратор журналов «Вокруг света» и «Мурзилка», автор талисмана XXII летних Олимпийских игр в 1980 году — медвежонка Мишки.

Итак, дефект цветового зрения не помешал художникам писать замечательные картины, отражающие свойственное им цветовосприятие окружающего мира, отличное от видения других людей.

Врождённая ночная слепота — вызвана аномалиями палочек. Мутация может быть аутосомной доминантной, рецессивной или сцепленной с полом рецессивной мутацией, на выраженность которой влияет количество витамина А.

Генетически обусловленная слепота — болезнь, за появление которой в первую очередь отвечают гены. Сейчас недуг начал угрожать населению нашей планеты в силу непонятных мутаций и становится настоящим бичом современного мира. Чаще всего врождённая слепота является абсолютной. Нередко она появляется при отсутствии каких-либо дефектов в формировании органа зрения. Такое отсутствие зрения именуют «амаврозом». Еще недавно подобные заболевания считались неизлечимыми. Но сегодня, благодаря возможностям генной терапии, незрячие с рождения люди начинают видеть.

Методика лечения амавроза Лебера (одна из форм слепоты) испробована на добровольцах и удивительно эффективна. Исследователи уже знают, какие конкретно гены следует «чинить» в связи с теми или иными изменениями зрения. Амавроз Лебера — это достаточно редкое врождённое нарушение, которое наблюдается только у одного малыша на восемьдесят тысяч появившихся на свет. Изменения в одном из одиннадцати генов вызывает изменения в светочувствительных клетках. Ребёнок перестаёт видеть и даже не различает световые пятна. Заболевание это известно и изучается уже больше ста лет. Поэтому учёные и обнаружили все гены-виновники амавроза.

Последние достижения в генной инженерии дали возможность ввести необходимый ген в вирус-переносчик гена. Вирус ввели в ткани пациента и он принёс необходимую информацию для устранения дефекта. Это единственный метод введения необходимого гена в миллионы клеток. Благодаря активности вируса эта задача осуществлялась достаточно быстро. При этом сам вирус совершенно безопасен, ведь до внедрения в организм пациента его тоже «обработали» генные инженеры.

Ещё одним вариантом генетически обусловленной слепоты является **синдром Барде–Бидля**. Данный синдром также является хорошо изученным, картированы гены, отвечающие за его развитие (табл. 7.7).

Таблица 7.7

Гены, отвечающие за развитие синдрома Барде-Бидля

| Фенотип | Ген | Хромосомный локус |
|-------------------------------------|---------|-------------------|
| Синдром Барде-Бидля 1 | BBS1 | 11q13.2 |
| Синдром Барде-Бидля 2 | BBS2 | 16q12.2 |
| Синдром Барде-Бидля 3 | ARL6 | 3q11.2 |
| Синдром Барде-Бидля 4 | BBS4 | 15q24.1 |
| Синдром Барде-Бидля 5 | BBS5 | 2q31.1 |
| Синдром Барде-Бидля 6 | MKKS | 20p12.2 |
| Синдром Барде-Бидля 7 | BBS7 | 4q27 |
| Синдром Барде-Бидля 8 | TTC8 | 14q31.3 |
| Синдром Барде-Бидля 9 | PTHB1 | 7p14.3 |
| Синдром Барде-Бидля 10 | BBS10 | 12q21.2 |
| Синдром Барде-Бидля 11 | TRIM32 | 9q33.1 |
| Синдром Барде-Бидля 12 | BBS12 | 4q27 |
| Синдром Барде-Бидля 13 | MKS1 | 17q22 |
| Синдром Барде-Бидля 14 | CEP290 | 12q21.32 |
| Синдром Барде-Бидля 15 | C2orf86 | 2p15 |
| Синдром Барде-Бидля, модификатор | C2orf86 | 1p35.1 |
| Синдром Барде-Бидля 1, модификатор | C2orf86 | 3q11.2 |
| Синдром Барде-Бидля 14, модификатор | C2orf86 | 8q22.1 |

4) **Аномалии слуха.** Существуют несиндромальные (изолированные) и синдромальные нарушения слуха.

Несиндромальное нарушение слуха — тугоухость, не сопровождаемая другими симптомами, которые передавались бы по наследству. Бывает в 70% случаев наследственной глухоты.

Синдромальное нарушение слуха — это генетически обусловленное снижение слуха в сочетании с другими признаками или заболеваниями других органов и систем. Бывает в 30% случаев наследственной глухоты. Описаны более 400 различных синдромов, в которых одним из признаков является глухота. Наиболее известные из них:

- синдром Пендредда — тугоухость в сочетании с увеличением щитовидной железы;

Таблица 7.7

Гены, отвечающие за развитие синдрома Барде-Бидля

| Фенотип | Ген | Хромосомный локус |
|-------------------------------------|---------|-------------------|
| Синдром Барде-Бидля 1 | BBS1 | 11q13.2 |
| Синдром Барде-Бидля 2 | BBS2 | 16q12.2 |
| Синдром Барде-Бидля 3 | ARL6 | 3q11.2 |
| Синдром Барде-Бидля 4 | BBS4 | 15q24.1 |
| Синдром Барде-Бидля 5 | BBS5 | 2q31.1 |
| Синдром Барде-Бидля 6 | MKKS | 20p12.2 |
| Синдром Барде-Бидля 7 | BBS7 | 4q27 |
| Синдром Барде-Бидля 8 | TTC8 | 14q31.3 |
| Синдром Барде-Бидля 9 | PTHB1 | 7p14.3 |
| Синдром Барде-Бидля 10 | BBS10 | 12q21.2 |
| Синдром Барде-Бидля 11 | TRIM32 | 9q33.1 |
| Синдром Барде-Бидля 12 | BBS12 | 4q27 |
| Синдром Барде-Бидля 13 | MKS1 | 17q22 |
| Синдром Барде-Бидля 14 | CEP290 | 12q21.32 |
| Синдром Барде-Бидля 15 | C2orf86 | 2p15 |
| Синдром Барде-Бидля, модификатор | C2orf86 | 1p35.1 |
| Синдром Барде-Бидля 1, модификатор | C2orf86 | 3q11.2 |
| Синдром Барде-Бидля 14, модификатор | C2orf86 | 8q22.1 |

4) **Аномалии слуха.** Существуют несиндромальные (изолированные) и синдромальные нарушения слуха.

Несиндромальное нарушение слуха — тугоухость, не сопровождаемая другими симптомами, которые передавались бы по наследству. Бывает в 70% случаев наследственной глухоты.

Синдромальное нарушение слуха — это генетически обусловленное снижение слуха в сочетании с другими признаками или заболеваниями других органов и систем. Бывает в 30% случаев наследственной глухоты. Описаны более 400 различных синдромов, в которых одним из признаков является глухота. Наиболее известные из них:

- синдром Пендредда — тугоухость в сочетании с увеличением щитовидной железы;

- синдром Ушера — комбинированное нарушение слуха и зрения;
- синдром Ваарденбурга — нарушение слуха и пигментации;
- синдром Жервелла и Ланге-Нильсена — сочетание глухоты и аритмии сердца с увеличением интервала QT.

По типу наследования нарушения слуха можно разделить на следующие формы:

1. Аутосомно-рецессивные (78%).
2. Аутосомно-доминантные (20%).
3. X-сцепленные (1%).
4. Митохондриальные (1%).

В настоящее время известно более 100 генов, мутации в которых приводят к нарушению слуха. Для каждой популяции характерны определённые, специфичные для неё мутации.

Израильские учёные впервые выявили генетическую мутацию, ответственную за передающуюся по наследству глухоту (сообщение о находке — 2013 год). В результате мутации единственного гена нарушается пространственная ориентация клеточного ядра, что не слишком существенно для функционирования основной массы клеток организма, но фатальным образом сказывается на способности клеток внутреннего уха транслировать электрические сигналы.

Своё открытие группа исследователей из Тель-Авивского университета под руководством профессора Карен Аврахам сделала, пытаясь понять причины наследственной предрасположенности к потере слуха в двух семьях выходцев из Ирака. Из поколения в поколение члены этих семей глохли без видимых медицинских причин. Проведя полное секвенирование геномов этих людей, группа Аврахам обнаружила, что все они являются носителями мутировавшей версии гена, ранее не связываемого со слуховыми функциями. Кодированный этим геном белок отвечает в том числе за пространственную ориентацию составных частей клетки и экспрессируется в волосковых клетках внутреннего уха. Мутация приводит к хаосу в клеточной анатомии, что приводит к блокированию электропроводимости волосковых клеток, без чего невозможен процесс генерирования нервных импульсов в ответ на звуковые волны.

Результаты исследования, полагают учёные, могут стать стартовой площадкой для разработки лекарства, способного заместить утраченную из-за мутации функцию гена и вернуть людям слух хотя бы в некоторых случаях.

Также примером генетической детерминации восприятия является музыкальный слух — способность некоторых людей различать тоны различной высоты. В таких случаях говорят о хороших музыкальных способностях. Другие люди по генетическим причинам неспособны

- синдром Ушера — комбинированное нарушение слуха и зрения;
- синдром Ваарденбурга — нарушение слуха и пигментации;
- синдром Жервелла и Ланге-Нильсена — сочетание глухоты и аритмии сердца с увеличением интервала QT.

По типу наследования нарушения слуха можно разделить на следующие формы:

1. Аутосомно-рецессивные (78%).
2. Аутосомно-доминантные (20%).
3. X-сцепленные (1%).
4. Митохондриальные (1%).

В настоящее время известно более 100 генов, мутации в которых приводят к нарушению слуха. Для каждой популяции характерны определённые, специфичные для неё мутации.

Израильские учёные впервые выявили генетическую мутацию, ответственную за передающуюся по наследству глухоту (сообщение о находке — 2013 год). В результате мутации единственного гена нарушается пространственная ориентация клеточного ядра, что не слишком существенно для функционирования основной массы клеток организма, но фатальным образом сказывается на способности клеток внутреннего уха транслировать электрические сигналы.

Своё открытие группа исследователей из Тель-Авивского университета под руководством профессора Карен Аврахам сделала, пытаясь понять причины наследственной предрасположенности к потере слуха в двух семьях выходцев из Ирака. Из поколения в поколение члены этих семей глохли без видимых медицинских причин. Проведя полное секвенирование геномов этих людей, группа Аврахам обнаружила, что все они являются носителями мутировавшей версии гена, ранее не связываемого со слуховыми функциями. Кодированный этим геном белок отвечает в том числе за пространственную ориентацию составных частей клетки и экспрессируется в волосковых клетках внутреннего уха. Мутация приводит к хаосу в клеточной анатомии, что приводит к блокированию электропроводимости волосковых клеток, без чего невозможен процесс генерирования нервных импульсов в ответ на звуковые волны.

Результаты исследования, полагают учёные, могут стать стартовой площадкой для разработки лекарства, способного заместить утраченную из-за мутации функцию гена и вернуть людям слух хотя бы в некоторых случаях.

Также примером генетической детерминации восприятия является музыкальный слух — способность некоторых людей различать тоны различной высоты. В таких случаях говорят о хороших музыкальных способностях. Другие люди по генетическим причинам неспособны

различать тоны звуков, именно это называется отсутствием музыкального слуха.

Индивидуальные особенности слуха детерминированы помимо генов и средовыми факторами, например, действием тератогенов, которые особенно значимы до 14 недели беременности.

Вопросы и задания для самопроверки

1. Что такое коэффициент наследуемости?
2. Каков примерно коэффициент наследуемости интеллекта? О чём говорит данный показатель?
3. Для каких способностей — вербальных или невербальных — коэффициент наследования в целом выше?
4. Какие средовые факторы влияют на индивидуальные особенности интеллекта?
5. Назовите наиболее выраженные аномалии зрения.
6. Какие существуют виды дальтонизма?
7. Чем обусловлены наследственные формы «ночной слепоты»?
8. У жены — дальтонизм, у мужа — норма. Какова вероятность дальтонизма у детей?
9. Причинами врождённой слепоты могут быть аномалии хрусталика и роговицы. Эти аномалии передаются как ауто-сомно-рецессивные признаки. Какова вероятность рождения слепого ребёнка в семье, где мать и отец здоровы, но гетерозиготны по генам аномалии роговицы и хрусталика?
10. У жены неспособность различать синий цвет, у мужа — норма. Какова вероятность возникновения неспособности различать синий цвет у их детей?
11. В одной семье родились близнецы, мальчик и девочка (очень похожих, в детстве их даже путали). Дети выросли, купили себе права и поехали в длительный автомобильный поход. Случайно выяснилось, что мальчик — дальтоник. С девочкой — связи нет. А вдруг она (как близнец) тоже имеет такую же особенность зрения? Как выдумаете, является ли девочка дальтоником?
12. Девочка-дальтоник. При проведении генетического исследования, выяснилось, что она получила ген дальтонизма только от одного из родителей. Так почему же она не различает красный и зелёный цвета?
13. Отец страдает сцепленной с X-хромосомой ночной слепотой. У матери зрение — норма. Какова вероятность неспособности видеть в темноте у их детей?

различать тоны звуков, именно это называется отсутствием музыкального слуха.

Индивидуальные особенности слуха детерминированы помимо генов и средовыми факторами, например, действием тератогенов, которые особенно значимы до 14 недели беременности.

Вопросы и задания для самопроверки

1. Что такое коэффициент наследуемости?
2. Каков примерно коэффициент наследуемости интеллекта? О чём говорит данный показатель?
3. Для каких способностей — вербальных или невербальных — коэффициент наследования в целом выше?
4. Какие средовые факторы влияют на индивидуальные особенности интеллекта?
5. Назовите наиболее выраженные аномалии зрения.
6. Какие существуют виды дальтонизма?
7. Чем обусловлены наследственные формы «ночной слепоты»?
8. У жены — дальтонизм, у мужа — норма. Какова вероятность дальтонизма у детей?
9. Причинами врождённой слепоты могут быть аномалии хрусталика и роговицы. Эти аномалии передаются как ауто-сомно-рецессивные признаки. Какова вероятность рождения слепого ребёнка в семье, где мать и отец здоровы, но гетерозиготны по генам аномалии роговицы и хрусталика?
10. У жены неспособность различать синий цвет, у мужа — норма. Какова вероятность возникновения неспособности различать синий цвет у их детей?
11. В одной семье родились близнецы, мальчик и девочка (очень похожих, в детстве их даже путали). Дети выросли, купили себе права и поехали в длительный автомобильный поход. Случайно выяснилось, что мальчик — дальтоник. С девочкой — связи нет. А вдруг она (как близнец) тоже имеет такую же особенность зрения? Как выдумаете, является ли девочка дальтоником?
12. Девочка-дальтоник. При проведении генетического исследования, выяснилось, что она получила ген дальтонизма только от одного из родителей. Так почему же она не различает красный и зелёный цвета?
13. Отец страдает сцепленной с X-хромосомой ночной слепотой. У матери зрение — норма. Какова вероятность неспособности видеть в темноте у их детей?

14. У мамы и папы низкие коэффициенты интеллекта, но умственной отсталости нет (IQ около 75). Мама опасается заводить ребёнка от такого папы, боясь, что у ребёнка будет умственная отсталость. Будет ли интеллект ребёнка невысоким?

15. У папы и у мамы очень высокие коэффициенты интеллекта (у мамы — 165, у папы — 170). Они ждут ребёнка. Очень надеются, что родится мальчик и что его интеллект будет таким же высоким как у них, и даже выше (например, 180). Что Вы думаете о потенциальном интеллекте их будущего ребёнка?

16. Заполните таблицу.

| Синдром или заболевание | Примерные значения коэффициента интеллекта (от — до) |
|--------------------------------------|--|
| Синдром Дауна | |
| Синдром Патау | |
| Синдром Клайнфельтера | |
| Синдром Шерешевского–Тёрнера | |
| Трипло-синдром | |
| Синдром Жакоб | |
| Синдром ломкой X-хромосомы | |
| Фенилкетонурия (при наличии лечения) | |
| Гемофилия | |

14. У мамы и папы низкие коэффициенты интеллекта, но умственной отсталости нет (IQ около 75). Мама опасается заводить ребёнка от такого папы, боясь, что у ребёнка будет умственная отсталость. Будет ли интеллект ребёнка невысоким?

15. У папы и у мамы очень высокие коэффициенты интеллекта (у мамы — 165, у папы — 170). Они ждут ребёнка. Очень надеются, что родится мальчик и что его интеллект будет таким же высоким как у них, и даже выше (например, 180). Что Вы думаете о потенциальном интеллекте их будущего ребёнка?

16. Заполните таблицу.

| Синдром или заболевание | Примерные значения коэффициента интеллекта (от — до) |
|--------------------------------------|--|
| Синдром Дауна | |
| Синдром Патау | |
| Синдром Клайнфельтера | |
| Синдром Шерешевского–Тёрнера | |
| Трипло-синдром | |
| Синдром Жакоб | |
| Синдром ломкой X-хромосомы | |
| Фенилкетонурия (при наличии лечения) | |
| Гемофилия | |

Тема 8 ПСИХОГЕНЕТИКА ШИЗОФРЕНИИ И БОЛЕЗНИ АЛЬЦГЕЙМЕРА

- 8.1. Психогенетика шизофрении.
- 8.2. Средовые и генетические факторы болезни Альцгеймера.

8.1. Психогенетика шизофрении

Шизофрения (др.-гр. $\Sigma\chi\acute{\iota}\omega$ раскалываю + $\phi\rho\acute{\eta}\nu$ сердце, душа; ум, рассудок) — расстройство психики человека, влияющее на многие функции сознания и поведения, в том числе мыслительные процессы, восприятие, эмоции (аффекты), мотивацию и двигательную сферу, характеризующееся ухудшением восприятия окружающей действительности и значительной социальной дисфункцией. Традиционно рассматривается как синдром, то есть совокупность симптомов и признаков.

Симптомы шизофрении делятся на позитивные (дополнительные признаки, отсутствующие у нормального человека) и негативные (уменьшение или отсутствие признаков, которые есть в норме).

К **позитивным симптомам шизофрении** относятся:

- бред;
- галлюцинации;
- атактическое мышление.
- При шизофрении встречаются разные виды **брета**, но типичными именно для шизофрении являются:
 - синдром Кандинского–Клерамбо (пациент считает, что кто-то вкладывает ему в голову мысли, воздействует на тело, заставляет совершать поступки);
 - пациент считает, что его мысли телепатированы другим людям;
 - пациент находит в книгах, периодике и т.д. скрытые сообщения, адресованные лично ему.

Типично шизофреническими являются **галлюцинации** в виде голосов («голоса в голове»). Часто больной в состоянии отличить «голоса в голове» (нереальные) от реальных звуков. Такие галлюцинации называются псевдогаллюцинациями. Сообщения голосов часто носят обвиняющий или угрожающий характер. Иногда голоса приказывают больному что-то сделать. Больной выполняет приказы голосов.

Атактическое мышление характеризуется наличием в речи больного некоординируемых, в норме не сочетающихся между собой понятий. Появление таких некоординируемых сочетаний называется также атактическими замыканиями. При наличии атактических замыканий

Тема 8 ПСИХОГЕНЕТИКА ШИЗОФРЕНИИ И БОЛЕЗНИ АЛЬЦГЕЙМЕРА

- 8.1. Психогенетика шизофрении.
- 8.2. Средовые и генетические факторы болезни Альцгеймера.

8.1. Психогенетика шизофрении

Шизофрения (др.-гр. $\Sigma\chi\acute{\iota}\omega$ раскалываю + $\phi\rho\acute{\eta}\nu$ сердце, душа; ум, рассудок) — расстройство психики человека, влияющее на многие функции сознания и поведения, в том числе мыслительные процессы, восприятие, эмоции (аффекты), мотивацию и двигательную сферу, характеризующееся ухудшением восприятия окружающей действительности и значительной социальной дисфункцией. Традиционно рассматривается как синдром, то есть совокупность симптомов и признаков.

Симптомы шизофрении делятся на позитивные (дополнительные признаки, отсутствующие у нормального человека) и негативные (уменьшение или отсутствие признаков, которые есть в норме).

К **позитивным симптомам шизофрении** относятся:

- бред;
- галлюцинации;
- атактическое мышление.
- При шизофрении встречаются разные виды **брета**, но типичными именно для шизофрении являются:
 - синдром Кандинского–Клерамбо (пациент считает, что кто-то вкладывает ему в голову мысли, воздействует на тело, заставляет совершать поступки);
 - пациент считает, что его мысли телепатированы другим людям;
 - пациент находит в книгах, периодике и т.д. скрытые сообщения, адресованные лично ему.

Типично шизофреническими являются **галлюцинации** в виде голосов («голоса в голове»). Часто больной в состоянии отличить «голоса в голове» (нереальные) от реальных звуков. Такие галлюцинации называются псевдогаллюцинациями. Сообщения голосов часто носят обвиняющий или угрожающий характер. Иногда голоса приказывают больному что-то сделать. Больной выполняет приказы голосов.

Атактическое мышление характеризуется наличием в речи больного некоординируемых, в норме не сочетающихся между собой понятий. Появление таких некоординируемых сочетаний называется также атактическими замыканиями. При наличии атактических замыканий

между предложениями, блоками фраз говорят о резонёрстве (пространное неконкретное бесплодное рассуждательство). При наличии атактических замыканий между словами внутри одного предложения говорят об атактической спутанности (крайняя степень — **шизофазия**, «словесная крошка», когда речь представляет собой бессвязный набор слов), при проникновении атактических замыканий внутрь слова в речи больных появляются неологизмы.

К **негативным симптомам шизофрении** относят:

- эмоциональную тупость;
- алогию;
- гипобулию (абулия, парабулии).

Эмоциональная тупость — ослабление любви к родственникам и близким людям, ослабление профессиональных интересов, утрата интереса к любимым ранее занятиям. Характерно также проявление **эмоциональной неадекватности**, появление качественного несоответствия эмоциональной реакции вызывающему её раздражителю.

Алогия — скудость или полное прекращение речи.

Гипобулия — ослабление волевой активности, характеризующееся слабостью побуждений, ослаблением желаний, сужением круга доступных больному волевых актов. Формами проявления гипобулии являются **абулия** — полное отсутствие побуждений; **парабулии** — извращённые формы деятельности, к которым относятся парамимия — вычурная мимика, парапраксия — извращённые манерные действия, походка, позы, жесты.

Существует несколько форм шизофрении — гебофрения, параноидная шизофрения, катотоническая, простая. Причины шизофрении до конца не изучены, считается, что за развитие данного заболевания отвечают как генетические, так и средовые факторы. Последние порой играют роль пускового механизма.

Частота заболеваемости в различных популяциях от 0,2 до 1%. Чаще встречается у жителей городов, половых различий в частоте встречаемости не выявлено, но у мужчин возникает несколько раньше. Средний возраст возникновения болезни 22 ± 7 лет. Хотя встречаются как более ранние, так и поздние формы возникновения.

Среди людей, страдающих шизофренией, много известных личностей.

Джон Форбс Нэш-младший (1928) — американский математик, работающий в области теории игр и дифференциальной геометрии. Лауреат Нобелевской премии по экономике 1994 года «За анализ равновесия в теории некооперативных игр». Его математический гений заговорил о себе в 14 лет, когда к нему в руки попала книга Эрика Т. Белла «Творцы математики». «Прочитав эту книгу, я сумел сам, без

между предложениями, блоками фраз говорят о резонёрстве (пространное неконкретное бесплодное рассуждательство). При наличии атактических замыканий между словами внутри одного предложения говорят об атактической спутанности (крайняя степень — **шизофазия**, «словесная крошка», когда речь представляет собой бессвязный набор слов), при проникновении атактических замыканий внутрь слова в речи больных появляются неологизмы.

К **негативным симптомам шизофрении** относят:

- эмоциональную тупость;
- алогию;
- гипобулию (абулия, парабулии).

Эмоциональная тупость — ослабление любви к родственникам и близким людям, ослабление профессиональных интересов, утрата интереса к любимым ранее занятиям. Характерно также проявление **эмоциональной неадекватности**, появление качественного несоответствия эмоциональной реакции вызывающему её раздражителю.

Алогия — скудость или полное прекращение речи.

Гипобулия — ослабление волевой активности, характеризующееся слабостью побуждений, ослаблением желаний, сужением круга доступных больному волевых актов. Формами проявления гипобулии являются **абулия** — полное отсутствие побуждений; **парабулии** — извращённые формы деятельности, к которым относятся парамимия — вычурная мимика, парапраксия — извращённые манерные действия, походка, позы, жесты.

Существует несколько форм шизофрении — гебофрения, параноидная шизофрения, катотоническая, простая. Причины шизофрении до конца не изучены, считается, что за развитие данного заболевания отвечают как генетические, так и средовые факторы. Последние порой играют роль пускового механизма.

Частота заболеваемости в различных популяциях от 0,2 до 1%. Чаще встречается у жителей городов, половых различий в частоте встречаемости не выявлено, но у мужчин возникает несколько раньше. Средний возраст возникновения болезни 22 ± 7 лет. Хотя встречаются как более ранние, так и поздние формы возникновения.

Среди людей, страдающих шизофренией, много известных личностей.

Джон Форбс Нэш-младший (1928) — американский математик, работающий в области теории игр и дифференциальной геометрии. Лауреат Нобелевской премии по экономике 1994 года «За анализ равновесия в теории некооперативных игр». Его математический гений заговорил о себе в 14 лет, когда к нему в руки попала книга Эрика Т. Белла «Творцы математики». «Прочитав эту книгу, я сумел сам, без

посторонней помощи, доказать малую теорему Ферма» — пишет Нэш в автобиографии.

В 20 лет Джон Нэш сумел создать основы научного метода, сыгравшего огромную роль в развитии мировой экономики. В 1949 году 21-летний учёный написал диссертацию о теории игр. Сорок пять лет спустя он получил за эту работу Нобелевскую премию по экономике.

В 1958 году у него появились симптомы шизофрении, он лишился работы. Через некоторое время Нэш был принудительно помещён в частную психиатрическую клинику, где ему поставили диагноз «параноидальная шизофрения» и подвергли психофармакологическому лечению.

Коллеги-математики продолжали помогать Нэшу — они дали ему работу в университете и устроили встречу с психиатром, который выписал антипсихотические лекарства. Состояние Нэша улучшилось, но ненадолго. Затем в 1980-х годах Нэшу стало заметно лучше — симптомы отступили и он стал более вовлечённым в окружающую жизнь. Болезнь, к удивлению врачей, стала отступать. На самом деле, Нэш стал учиться не обращать на неё внимания и вновь занялся математикой. В 2001 году, через 38 лет после развода, учёный вновь соединился с женой, ушедшей от него из-за болезни.

Генетика шизофрении. Поиск генов, ассоциированных с шизофренией, производится давно. При шизофрении часто повышается уровень медиатора дофамина, повышается или понижается уровень серотонина. И гены, которые ищут учёные, отвечают за выработку данных медиаторов.

Были найдены разные гены на разных хромосомах: 1, 6, 8, 13, 22-й хромосоме. Однако эти гены не являются специфичными для шизофрении и могут наблюдаться как при психической норме, так и при другой психической патологии.

Широко известно проведённое несколько лет тому назад исследование доктора Клауса-Петера Леша и его коллег из Вюрцбургского университета (Германия). Под их наблюдением находились 35 членов трёх поколений одной семьи, 8 из которых были больны так называемой кататонической шизофренией. В итоге проведения разнообразных клинических и лабораторных исследований удалось установить, что возникновение этой формы заболевания связано с мутацией в одном из генов, расположенных в 22-й хромосоме. Ни сам этот ген, ни его функции до этого исследования известны не были. Так был открыт первый ген, ответственный за возникновение одной из форм шизофрении.

Сейчас стали известны результаты двух других исследований такого же рода, позволивших получить новые данные о генетической предрасположенности к шизофрении — в 23-й паре хромосом и в 8-ой хромосоме. Мутации в этом последнем гене были обнаружены у 15% больных шизофренией в Исландии.

посторонней помощи, доказать малую теорему Ферма» — пишет Нэш в автобиографии.

В 20 лет Джон Нэш сумел создать основы научного метода, сыгравшего огромную роль в развитии мировой экономики. В 1949 году 21-летний учёный написал диссертацию о теории игр. Сорок пять лет спустя он получил за эту работу Нобелевскую премию по экономике.

В 1958 году у него появились симптомы шизофрении, он лишился работы. Через некоторое время Нэш был принудительно помещён в частную психиатрическую клинику, где ему поставили диагноз «параноидальная шизофрения» и подвергли психофармакологическому лечению.

Коллеги-математики продолжали помогать Нэшу — они дали ему работу в университете и устроили встречу с психиатром, который выписал антипсихотические лекарства. Состояние Нэша улучшилось, но ненадолго. Затем в 1980-х годах Нэшу стало заметно лучше — симптомы отступили и он стал более вовлечённым в окружающую жизнь. Болезнь, к удивлению врачей, стала отступать. На самом деле, Нэш стал учиться не обращать на неё внимания и вновь занялся математикой. В 2001 году, через 38 лет после развода, учёный вновь соединился с женой, ушедшей от него из-за болезни.

Генетика шизофрении. Поиск генов, ассоциированных с шизофренией, производится давно. При шизофрении часто повышается уровень медиатора дофамина, повышается или понижается уровень серотонина. И гены, которые ищут учёные, отвечают за выработку данных медиаторов.

Были найдены разные гены на разных хромосомах: 1, 6, 8, 13, 22-й хромосоме. Однако эти гены не являются специфичными для шизофрении и могут наблюдаться как при психической норме, так и при другой психической патологии.

Широко известно проведённое несколько лет тому назад исследование доктора Клауса-Петера Леша и его коллег из Вюрцбургского университета (Германия). Под их наблюдением находились 35 членов трёх поколений одной семьи, 8 из которых были больны так называемой кататонической шизофренией. В итоге проведения разнообразных клинических и лабораторных исследований удалось установить, что возникновение этой формы заболевания связано с мутацией в одном из генов, расположенных в 22-й хромосоме. Ни сам этот ген, ни его функции до этого исследования известны не были. Так был открыт первый ген, ответственный за возникновение одной из форм шизофрении.

Сейчас стали известны результаты двух других исследований такого же рода, позволивших получить новые данные о генетической предрасположенности к шизофрении — в 23-й паре хромосом и в 8-ой хромосоме. Мутации в этом последнем гене были обнаружены у 15% больных шизофренией в Исландии.

Психогенетические исследования шизофрении во многом связаны с близнецовыми исследованиями. Во всех исследованиях сходство МЗ-близнецов превышает сходство ДЗ. Поскольку МЗ-близнецы не являются полностью конкордантными, ясно, что гены не являются единственной причиной заболевания. Коэффициент наследуемости шизофрении составляет 60–70%. Это означает, что популяционная вариативность по шизофрении на 60–70% объясняется генетической вариативностью, остальные 30–40% приходятся на долю среды. Даже в том случае, когда МЗ-близнецы оказываются конкордантными по заболеванию, его тяжесть и характер протекания бывают различными. В табл. 8.1 отражены результаты исследований вероятности генетической передачи шизофрении через родственные связи.

Таблица 8.1

Риск заболевания шизофренией для родственников больного
(по Gottesman, 1991; цит. по: Mental Disorders and Genetics, 1994)

| Степень родства | Коэффициент родства | Типы родственников | Риск заболевания |
|----------------------------|---------------------|---------------------------|------------------|
| Неродственники (популяция) | 0 | | 1% |
| Третья | 1/8 | Двоюродные сибсы (кузены) | 2% |
| Вторая | 1/4 | Дяди / тёти | 2% |
| | | Племянники (-цы) | 3% |
| | | Внуки | 4% |
| | | Полусибсы | 6% |
| Первая | 1/2 | Дети | 13% |
| | | Родители | 6% |
| | | Сибсы | 9% |
| | | ДЗ-близнецы | 17% |
| Генетически идентичные | 1 | МЗ-близнецы | 48% |

В Национальном институте психического здоровья США длительное время велось наблюдение за четвернёй МЗ-близнецов, конкордантных по шизофрении, но дискордантных по течению и исходу заболевания. Тщательное изучение среды развития девочек показало, что большую роль в различном течении заболевания сыграла разница в их отношениях с матерью и отцом, а также их разная социальность.

Психогенетические исследования шизофрении во многом связаны с близнецовыми исследованиями. Во всех исследованиях сходство МЗ-близнецов превышает сходство ДЗ. Поскольку МЗ-близнецы не являются полностью конкордантными, ясно, что гены не являются единственной причиной заболевания. Коэффициент наследуемости шизофрении составляет 60–70%. Это означает, что популяционная вариативность по шизофрении на 60–70% объясняется генетической вариативностью, остальные 30–40% приходятся на долю среды. Даже в том случае, когда МЗ-близнецы оказываются конкордантными по заболеванию, его тяжесть и характер протекания бывают различными. В табл. 8.1 отражены результаты исследований вероятности генетической передачи шизофрении через родственные связи.

Таблица 8.1

Риск заболевания шизофренией для родственников больного
(по Gottesman, 1991; цит. по: Mental Disorders and Genetics, 1994)

| Степень родства | Коэффициент родства | Типы родственников | Риск заболевания |
|----------------------------|---------------------|---------------------------|------------------|
| Неродственники (популяция) | 0 | | 1% |
| Третья | 1/8 | Двоюродные сибсы (кузены) | 2% |
| Вторая | 1/4 | Дяди / тёти | 2% |
| | | Племянники (-цы) | 3% |
| | | Внуки | 4% |
| | | Полусибсы | 6% |
| Первая | 1/2 | Дети | 13% |
| | | Родители | 6% |
| | | Сибсы | 9% |
| | | ДЗ-близнецы | 17% |
| Генетически идентичные | 1 | МЗ-близнецы | 48% |

В Национальном институте психического здоровья США длительное время велось наблюдение за четвернёй МЗ-близнецов, конкордантных по шизофрении, но дискордантных по течению и исходу заболевания. Тщательное изучение среды развития девочек показало, что большую роль в различном течении заболевания сыграла разница в их отношениях с матерью и отцом, а также их разная социальность.

Среди средовых факторов наиболее значимыми и изученными являются:

1) Действие инфекций, прежде всего вирусов. Была выявлена повышенная частота заболевания:

- у детей, чьи матери переносили вирусные заболевания в пренатальный период;
- у рождённых после пандемий гриппа в зимний или весенний периоды с их сезонными вспышками гриппа, что говорит о значимой роли вирусного фактора в детерминации заболевания;
- у инфицированных разнообразными домашними животными (например, токсоплазмозом кошек).

2) Тяжёлое течение родов и травмы нервной системы.

3) Социальная депривация:

• стиль воспитания — холодный материнский стиль воспитания, эмоциональная депривация, дихотомия родительских установок могут явиться значимым микросоциальным фактором возникновения заболевания;

• факторы социальной изоляции (отсутствие супруга, развод, смерть супруга, инвалидизирующие заболевания, приводящие к ограничению социальных контактов и др.). Так, у неженатых мужчин риск увеличивается в 49 раз, у женщин — в 14.

На сегодняшний день большинство исследователей считают, что в основе наследования шизофрении лежит мультифакториальная полигенная пороговая модель с возможными эффектами эпистаза.

8.2. Средовые и генетические факторы болезни Альцгеймера

Болезнь Альцгеймера — наиболее распространённая форма деменции, неизлечимое нейродегенеративное заболевание, впервые описанное в 1906 году немецким психиатром Алоисом Альцгеймером. Как правило, она обнаруживается у людей старше 65 лет, но существует и ранняя болезнь Альцгеймера — редкая форма заболевания. Общемировая заболеваемость на 2006 год оценивалась в 26,6 млн. человек, а к 2050 году число больных может вырасти вчетверо. У каждого человека болезнь протекает по-своему, но при этом наблюдается ряд общих симптомов. Первые заметные проявления обычно по ошибке связывают с преклонным возрастом или объясняют влиянием стресса.

Наиболее часто на ранних стадиях распознаётся расстройство памяти. Этот симптом может проявляться, например, неспособностью вспомнить недавно заученную информацию. При обращении к врачу и

Среди средовых факторов наиболее значимыми и изученными являются:

1) Действие инфекций, прежде всего вирусов. Была выявлена повышенная частота заболевания:

- у детей, чьи матери переносили вирусные заболевания в пренатальный период;
- у рождённых после пандемий гриппа в зимний или весенний периоды с их сезонными вспышками гриппа, что говорит о значимой роли вирусного фактора в детерминации заболевания;
- у инфицированных разнообразными домашними животными (например, токсоплазмозом кошек).

2) Тяжёлое течение родов и травмы нервной системы.

3) Социальная депривация:

• стиль воспитания — холодный материнский стиль воспитания, эмоциональная депривация, дихотомия родительских установок могут явиться значимым микросоциальным фактором возникновения заболевания;

• факторы социальной изоляции (отсутствие супруга, развод, смерть супруга, инвалидизирующие заболевания, приводящие к ограничению социальных контактов и др.). Так, у неженатых мужчин риск увеличивается в 49 раз, у женщин — в 14.

На сегодняшний день большинство исследователей считают, что в основе наследования шизофрении лежит мультифакториальная полигенная пороговая модель с возможными эффектами эпистаза.

8.2. Средовые и генетические факторы болезни Альцгеймера

Болезнь Альцгеймера — наиболее распространённая форма деменции, неизлечимое нейродегенеративное заболевание, впервые описанное в 1906 году немецким психиатром Алоисом Альцгеймером. Как правило, она обнаруживается у людей старше 65 лет, но существует и ранняя болезнь Альцгеймера — редкая форма заболевания. Общемировая заболеваемость на 2006 год оценивалась в 26,6 млн. человек, а к 2050 году число больных может вырасти вчетверо. У каждого человека болезнь протекает по-своему, но при этом наблюдается ряд общих симптомов. Первые заметные проявления обычно по ошибке связывают с преклонным возрастом или объясняют влиянием стресса.

Наиболее часто на ранних стадиях распознаётся расстройство памяти. Этот симптом может проявляться, например, неспособностью вспомнить недавно заученную информацию. При обращении к врачу и

подозрении на болезнь Альцгеймера для уточнения диагноза обычно анализируют поведение, проводят серию когнитивных тестов, если возможно, проводится магнитно-резонансная томография (МРТ).

С развитием болезни проявляются такие симптомы, как спутанность, раздражительность и агрессивность, колебания настроения, нарушается способность говорить и понимать сказанное (афазия), происходит потеря долговременной памяти и общее самоустранение больного от дел по мере затухания сознания. Постепенная потеря функций организма ведёт к смерти.

Индивидуальный прогноз затруднён из-за вариаций в длительности течения болезни, которая может развиваться подспудно на протяжении длительного времени, прежде чем станут заметны симптомы и будет поставлен диагноз. Средняя продолжительность жизни после установления диагноза составляет около семи лет, менее 3% больных живут более четырнадцати лет.

В настоящее время не достигнуто полного понимания причин и хода болезни Альцгеймера. Исследования говорят об ассоциации болезни с накоплением бляшек и нейрофибриллярных клубков в тканях мозга (рис. 8.1).

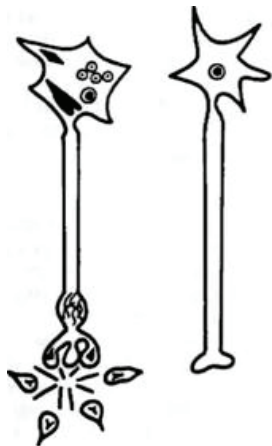


Рисунок 8.1. Схематичное изображение нормальной нервной клетки (справа) и клетки, поражённой болезнью Альцгеймера (слева)

Современные методы терапии лишь несколько смягчают симптомы, но пока не позволяют ни остановить, ни замедлить развитие заболевания. В 2012 году США прекратили поиски лекарства от болезни Альцгеймера. Две американские компании прекратили разработку некогда перспективного препарата для облегчения последствий потери памяти

подозрении на болезнь Альцгеймера для уточнения диагноза обычно анализируют поведение, проводят серию когнитивных тестов, если возможно, проводится магнитно-резонансная томография (МРТ).

С развитием болезни проявляются такие симптомы, как спутанность, раздражительность и агрессивность, колебания настроения, нарушается способность говорить и понимать сказанное (афазия), происходит потеря долговременной памяти и общее самоустранение больного от дел по мере затухания сознания. Постепенная потеря функций организма ведёт к смерти.

Индивидуальный прогноз затруднён из-за вариаций в длительности течения болезни, которая может развиваться подспудно на протяжении длительного времени, прежде чем станут заметны симптомы и будет поставлен диагноз. Средняя продолжительность жизни после установления диагноза составляет около семи лет, менее 3% больных живут более четырнадцати лет.

В настоящее время не достигнуто полного понимания причин и хода болезни Альцгеймера. Исследования говорят об ассоциации болезни с накоплением бляшек и нейрофибриллярных клубков в тканях мозга (рис. 8.1).

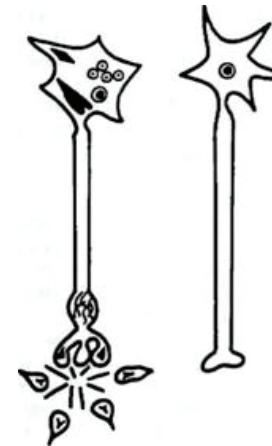


Рисунок 8.1. Схематичное изображение нормальной нервной клетки (справа) и клетки, поражённой болезнью Альцгеймера (слева)

Современные методы терапии лишь несколько смягчают симптомы, но пока не позволяют ни остановить, ни замедлить развитие заболевания. В 2012 году США прекратили поиски лекарства от болезни Альцгеймера. Две американские компании прекратили разработку некогда перспективного препарата для облегчения последствий потери памяти

при болезни Альцгеймера после двух клинических исследований, в ходе которых средство не смогло помочь больным. Исследователи сообщили, что положительная динамика заболевания у пациентов в лёгкой или ранней стадии болезни Альцгеймера не отличалась от таковой в контрольной группе пациентов, которым давали плацебо.

Как для предупреждения, так и для борьбы с болезнью часто рекомендуют заниматься физическими упражнениями, стимулировать мышление и придерживаться сбалансированной диеты. Поскольку заболеваемость растёт с возрастом, необходимо непременно учитывать средний возраст населения в исследуемой местности. В США по состоянию на 2000 год около 1,6% населения, как в целом, так и в группе 65–74 лет, имели болезнь Альцгеймера. В группе 75–84 лет этот показатель составлял уже 19%, а среди граждан, чей возраст превысил 84 года, распространённость болезни составляла 42%. В менее развитых странах распространённость болезни ниже.

Этапами развития болезни Альцгеймера считаются:

- 1) предеменция;
- 2) ранняя деменция;
- 3) умеренная деменция;
- 4) тяжёлая деменция.

Первые симптомы **предеменции** часто путают с проявлениями старения или реакцией на стресс. Наиболее ранние когнитивные затруднения выявляются у некоторых людей при детальном нейрокогнитивном тестировании за восемь лет до постановки диагноза. Эти изначальные симптомы могут отражаться на выполнении самых сложных повседневных задач. Наиболее заметно расстройство памяти, проявляющееся в затруднении при попытке вспомнить недавно заученные факты и в неспособности усвоить новую информацию.

Малозаметными остаются проблемы исполнительных функций: сосредоточенности, планирования, когнитивной гибкости и абстрактного мышления — либо нарушение семантической памяти (память о значении слов, о взаимоотношении концепций), которые также могут быть симптомом ранних стадий болезни Альцгеймера. На этой стадии может отмечаться апатия, которая остаётся самым устойчивым нейропсихиатрическим симптомом на всём протяжении заболевания.

На этапе **ранней деменции** при болезни Альцгеймера прогрессирующее снижение памяти и агнозия рано или поздно ведут к подтверждению диагноза. У небольшого числа пациентов при этом на первый план выступают не расстройства памяти, а нарушения речи, исполнительных функций, восприятия либо двигательные нарушения (апраксия).

Болезнь по-разному отражается на различных аспектах памяти. Старые воспоминания о собственной жизни (эпизодическая память), давно

при болезни Альцгеймера после двух клинических исследований, в ходе которых средство не смогло помочь больным. Исследователи сообщили, что положительная динамика заболевания у пациентов в лёгкой или ранней стадии болезни Альцгеймера не отличалась от таковой в контрольной группе пациентов, которым давали плацебо.

Как для предупреждения, так и для борьбы с болезнью часто рекомендуют заниматься физическими упражнениями, стимулировать мышление и придерживаться сбалансированной диеты. Поскольку заболеваемость растёт с возрастом, необходимо непременно учитывать средний возраст населения в исследуемой местности. В США по состоянию на 2000 год около 1,6% населения, как в целом, так и в группе 65–74 лет, имели болезнь Альцгеймера. В группе 75–84 лет этот показатель составлял уже 19%, а среди граждан, чей возраст превысил 84 года, распространённость болезни составляла 42%. В менее развитых странах распространённость болезни ниже.

Этапами развития болезни Альцгеймера считаются:

- 1) предеменция;
- 2) ранняя деменция;
- 3) умеренная деменция;
- 4) тяжёлая деменция.

Первые симптомы **предеменции** часто путают с проявлениями старения или реакцией на стресс. Наиболее ранние когнитивные затруднения выявляются у некоторых людей при детальном нейрокогнитивном тестировании за восемь лет до постановки диагноза. Эти изначальные симптомы могут отражаться на выполнении самых сложных повседневных задач. Наиболее заметно расстройство памяти, проявляющееся в затруднении при попытке вспомнить недавно заученные факты и в неспособности усвоить новую информацию.

Малозаметными остаются проблемы исполнительных функций: сосредоточенности, планирования, когнитивной гибкости и абстрактного мышления — либо нарушение семантической памяти (память о значении слов, о взаимоотношении концепций), которые также могут быть симптомом ранних стадий болезни Альцгеймера. На этой стадии может отмечаться апатия, которая остаётся самым устойчивым нейропсихиатрическим симптомом на всём протяжении заболевания.

На этапе **ранней деменции** при болезни Альцгеймера прогрессирующее снижение памяти и агнозия рано или поздно ведут к подтверждению диагноза. У небольшого числа пациентов при этом на первый план выступают не расстройства памяти, а нарушения речи, исполнительных функций, восприятия либо двигательные нарушения (апраксия).

Болезнь по-разному отражается на различных аспектах памяти. Старые воспоминания о собственной жизни (эпизодическая память), давно

заученные факты (семантическая память), имплицитная память (неосознанная «память тела» о последовательности действий, например, о том, как использовать столовые приборы) в меньшей степени подвержены расстройству по сравнению с новыми фактами или воспоминаниями.

Афазия в основном характеризуется оскудением словарного запаса и сниженной беглостью речи, что в целом ослабляет способность к словесному и письменному выражению мыслей. На этой стадии болезни человек обычно способен адекватно оперировать простыми понятиями при речевом общении. При рисовании, письме, надевании одежды и других задачах с использованием тонкой моторики человек может казаться неловким из-за определённых проблем с координацией и планированием движений. По мере развития болезни ему могут потребоваться помощь или присмотр при попытке провести манипуляции, требующие когнитивных усилий.

Умеренная деменция характеризуется снижением способности к независимым действиям из-за прогрессирующего ухудшения состояния. Расстройства речи становятся очевидными, также идёт потеря навыков чтения и письма. Со временем всё более нарушается координация при выполнении сложных последовательностей движений, что снижает способность человека справляться с большинством повседневных задач.

На этом этапе усиливаются проблемы с памятью, больной может не узнавать близких родственников. Прежде нетронутая долговременная память также нарушается и отклонения в поведении становятся более заметными. Обычными являются такие нейропсихиатрические проявления, как бродяжничество, раздражительность и эмоциональная лабильность, проявляющаяся в плаче, спонтанной агрессии, в сопротивлении помощи и уходу. Может развиваться недержание мочи. У родственников больного и ухаживающих за ним лиц эти симптомы вызывают стресс, который может быть смягчён перемещением пациента из-под домашнего присмотра в стационарное заведение.

На последней стадии болезни Альцгеймера — **тяжёлой деменции** — пациент полностью зависит от посторонней помощи. Владение языком сокращается до использования единичных фраз и даже отдельных слов и в итоге речь полностью теряется. Несмотря на утрату вербальных навыков, пациенты часто способны понимать и отвечать взаимностью на эмоциональные обращения к ним. Хотя на этом этапе всё ещё могут быть проявления агрессии, гораздо чаще состояние больного характеризуется апатией и истощением, и с какого-то момента он не в состоянии осуществить даже самое простое действие без чужой помощи. Смерть наступает обычно вследствие стороннего фактора.

заученные факты (семантическая память), имплицитная память (неосознанная «память тела» о последовательности действий, например, о том, как использовать столовые приборы) в меньшей степени подвержены расстройству по сравнению с новыми фактами или воспоминаниями.

Афазия в основном характеризуется оскудением словарного запаса и сниженной беглостью речи, что в целом ослабляет способность к словесному и письменному выражению мыслей. На этой стадии болезни человек обычно способен адекватно оперировать простыми понятиями при речевом общении. При рисовании, письме, надевании одежды и других задачах с использованием тонкой моторики человек может казаться неловким из-за определённых проблем с координацией и планированием движений. По мере развития болезни ему могут потребоваться помощь или присмотр при попытке провести манипуляции, требующие когнитивных усилий.

Умеренная деменция характеризуется снижением способности к независимым действиям из-за прогрессирующего ухудшения состояния. Расстройства речи становятся очевидными, также идёт потеря навыков чтения и письма. Со временем всё более нарушается координация при выполнении сложных последовательностей движений, что снижает способность человека справляться с большинством повседневных задач.

На этом этапе усиливаются проблемы с памятью, больной может не узнавать близких родственников. Прежде нетронутая долговременная память также нарушается и отклонения в поведении становятся более заметными. Обычными являются такие нейропсихиатрические проявления, как бродяжничество, раздражительность и эмоциональная лабильность, проявляющаяся в плаче, спонтанной агрессии, в сопротивлении помощи и уходу. Может развиваться недержание мочи. У родственников больного и ухаживающих за ним лиц эти симптомы вызывают стресс, который может быть смягчён перемещением пациента из-под домашнего присмотра в стационарное заведение.

На последней стадии болезни Альцгеймера — **тяжёлой деменции** — пациент полностью зависит от посторонней помощи. Владение языком сокращается до использования единичных фраз и даже отдельных слов и в итоге речь полностью теряется. Несмотря на утрату вербальных навыков, пациенты часто способны понимать и отвечать взаимностью на эмоциональные обращения к ним. Хотя на этом этапе всё ещё могут быть проявления агрессии, гораздо чаще состояние больного характеризуется апатией и истощением, и с какого-то момента он не в состоянии осуществить даже самое простое действие без чужой помощи. Смерть наступает обычно вследствие стороннего фактора.

В 1991 году была предложена «амилоидная гипотеза» заболевания, согласно которой базовой причиной заболевания являются отложения бета-амилоида. Ген, кодирующий белок (APP), из которого образуется бета-амилоид, расположен на 21-й хромосоме. Интересным фактом в поддержку амилоидной гипотезы является то, что практически у всех доживших до 40 лет людей, страдающих синдромом Дауна (дополнительная копия 21-й хромосомы либо её участка), обнаруживается Альцгеймер. На сегодняшний день найдены гены на 1, 14, 21-й хромосомах, ответственные за развитие заболевания.

Средовые факторы, прежде всего травмы, повышают риск развития заболевания. Интеллектуальная деятельность, наоборот, понижает риск и скорость течения заболевания.

Болезнь Альцгеймера поражает многих людей, не минуя знаменитостей, в том числе таких известных, как бывший президент США Рональд Рейган и ирландская писательница Айрис Мёрдок, премьер-министр Великобритании Маргарет Тэтчер. Болезнь Альцгеймера также отражена в фильмах, в их числе «Айрис» (2001); «Дневник памяти»; «Время помнить» («Стирательная резинка в моей голове») (2004); «Танматра» (2005); «Память о завтрашнем дне» (2006) по одноимённому роману Хироси Огивара; «Железная леди» (2011), «Развод Надера и Симин» (2011) и др.

Вопросы и задания для самопроверки

1. Какие вам известны гены-кандидаты развития шизофрении и болезни Альцгеймера?
2. По родословной определите риск развития шизофрении у Анны (рис. 8.2).

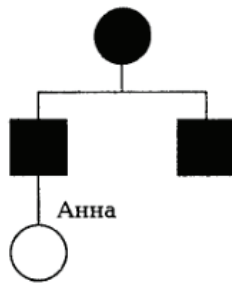


Рисунок 8.2. Родословная Анны для определения риска развития шизофрении

В 1991 году была предложена «амилоидная гипотеза» заболевания, согласно которой базовой причиной заболевания являются отложения бета-амилоида. Ген, кодирующий белок (APP), из которого образуется бета-амилоид, расположен на 21-й хромосоме. Интересным фактом в поддержку амилоидной гипотезы является то, что практически у всех доживших до 40 лет людей, страдающих синдромом Дауна (дополнительная копия 21-й хромосомы либо её участка), обнаруживается Альцгеймер. На сегодняшний день найдены гены на 1, 14, 21-й хромосомах, ответственные за развитие заболевания.

Средовые факторы, прежде всего травмы, повышают риск развития заболевания. Интеллектуальная деятельность, наоборот, понижает риск и скорость течения заболевания.

Болезнь Альцгеймера поражает многих людей, не минуя знаменитостей, в том числе таких известных, как бывший президент США Рональд Рейган и ирландская писательница Айрис Мёрдок, премьер-министр Великобритании Маргарет Тэтчер. Болезнь Альцгеймера также отражена в фильмах, в их числе «Айрис» (2001); «Дневник памяти»; «Время помнить» («Стирательная резинка в моей голове») (2004); «Танматра» (2005); «Память о завтрашнем дне» (2006) по одноимённому роману Хироси Огивара; «Железная леди» (2011), «Развод Надера и Симин» (2011) и др.

Вопросы и задания для самопроверки

1. Какие вам известны гены-кандидаты развития шизофрении и болезни Альцгеймера?
2. По родословной определите риск развития шизофрении у Анны (рис. 8.2).

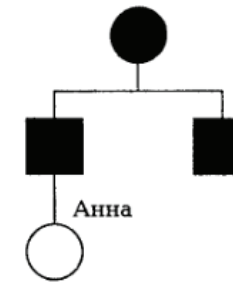


Рисунок 8.2. Родословная Анны для определения риска развития шизофрении

3. Какие факторы говорят в пользу генетической природы шизофрении?
4. Какие факторы среды, влияющие на возникновение и развитие болезни Альцгеймера, Вы можете назвать?
5. Назовите стадии развития болезни Альцгеймера.
6. Какое моногенное генетическое заболевание приводит к развитию умственной отсталости в зрелом возрасте?
7. К психологу обратилась женщина. Она вышла замуж и лишь потом случайно узнала, что тетя её мужа болеет шизофренией. Она обращается с вопросом, что ей делать, ведь существует риск развития болезни у её детей. Сформулируйте предположительный ответ психолога.

3. Какие факторы говорят в пользу генетической природы шизофрении?
4. Какие факторы среды, влияющие на возникновение и развитие болезни Альцгеймера, Вы можете назвать?
5. Назовите стадии развития болезни Альцгеймера.
6. Какое моногенное генетическое заболевание приводит к развитию умственной отсталости в зрелом возрасте?
7. К психологу обратилась женщина. Она вышла замуж и лишь потом случайно узнала, что тетя её мужа болеет шизофренией. Она обращается с вопросом, что ей делать, ведь существует риск развития болезни у её детей. Сформулируйте предположительный ответ психолога.

Тема 9 ПСИХОГЕНЕТИКА АУТИЗМА И НЕСПОСОБНОСТИ К ОБУЧЕНИЮ

- 9.1. Психогенетика аутизма.
- 9.2. Психогенетика неспособности к обучению.

9.1. Психогенетика аутизма

Аутизм — нарушение психического развития, характеризующееся расстройствами речи и моторики, стереотипностью деятельности и поведения, приводящими к нарушениям социального взаимодействия. Схожие состояния, при которых отмечаются более мягкие признаки и симптомы, относят к расстройствам аутистического спектра.

У мальчиков подобные состояния отмечаются примерно в 4 раза чаще, чем у девочек. По данным США, в 2011–2012 годах аутизм и расстройства аутистического спектра официально диагностированы у 2% школьников, что намного больше по сравнению с 1,2% в 2007 году. Число людей, у которых обнаружен аутизм, резко выросло с 1980-х годов, отчасти из-за изменившихся подходов к диагностике; пока неясно, повысилась ли реальная распространённость расстройства (табл. 9.1).

Таблица 9.1

Частота встречаемости аутизма в период с 1970 по 2013 год

| 1970 | 1975 | 1980 | 1985 | 1990 | 1995 | 2001 | 2004 | 2007 | 2013 |
|-----------|----------|----------|----------|----------|---------|---------|---------|---------|--------|
| 1 : 10000 | 1 : 5000 | 1 : 2500 | 1 : 1500 | 1 : 1000 | 1 : 500 | 1 : 250 | 1 : 166 | 1 : 150 | 1 : 50 |

Основные проявления аутизма можно отметить ещё в младенчестве. Прежде всего, это нарушение комплекса оживления. В дальнейшем слабость либо отсутствие контактов наблюдаются по отношению как к близким, так и сверстникам. Эти дети часто эмоционально не отличают неодушевлённые предметы от одушевлённых, а нередко предпочитают первые. Холодность и безразличие даже к близким часто сочетается у них с повышенной ранимостью, пугливостью, чувствительностью к резкому тону, громкому голосу, малейшему замечанию в свой адрес (болезненная гиперстезия), обычным сенсорным раздражителям — тактильным, температурным, свету, звукам.

Обычные краски действительности для такого ребёнка являются чрезмерными, неприятными, травмирующими. Поэтому окружающая среда, нормальная для здорового ребёнка, для аутичного ребёнка является источником постоянного отрицательного фона ощущений и эмо-

Тема 9 ПСИХОГЕНЕТИКА АУТИЗМА И НЕСПОСОБНОСТИ К ОБУЧЕНИЮ

- 9.1. Психогенетика аутизма.
- 9.2. Психогенетика неспособности к обучению.

9.1. Психогенетика аутизма

Аутизм — нарушение психического развития, характеризующееся расстройствами речи и моторики, стереотипностью деятельности и поведения, приводящими к нарушениям социального взаимодействия. Схожие состояния, при которых отмечаются более мягкие признаки и симптомы, относят к расстройствам аутистического спектра.

У мальчиков подобные состояния отмечаются примерно в 4 раза чаще, чем у девочек. По данным США, в 2011–2012 годах аутизм и расстройства аутистического спектра официально диагностированы у 2% школьников, что намного больше по сравнению с 1,2% в 2007 году. Число людей, у которых обнаружен аутизм, резко выросло с 1980-х годов, отчасти из-за изменившихся подходов к диагностике; пока неясно, повысилась ли реальная распространённость расстройства (табл. 9.1).

Таблица 9.1

Частота встречаемости аутизма в период с 1970 по 2013 год

| 1970 | 1975 | 1980 | 1985 | 1990 | 1995 | 2001 | 2004 | 2007 | 2013 |
|-----------|----------|----------|----------|----------|---------|---------|---------|---------|--------|
| 1 : 10000 | 1 : 5000 | 1 : 2500 | 1 : 1500 | 1 : 1000 | 1 : 500 | 1 : 250 | 1 : 166 | 1 : 150 | 1 : 50 |

Основные проявления аутизма можно отметить ещё в младенчестве. Прежде всего, это нарушение комплекса оживления. В дальнейшем слабость либо отсутствие контактов наблюдаются по отношению как к близким, так и сверстникам. Эти дети часто эмоционально не отличают неодушевлённые предметы от одушевлённых, а нередко предпочитают первые. Холодность и безразличие даже к близким часто сочетается у них с повышенной ранимостью, пугливостью, чувствительностью к резкому тону, громкому голосу, малейшему замечанию в свой адрес (болезненная гиперстезия), обычным сенсорным раздражителям — тактильным, температурным, свету, звукам.

Обычные краски действительности для такого ребёнка являются чрезмерными, неприятными, травмирующими. Поэтому окружающая среда, нормальная для здорового ребёнка, для аутичного ребёнка является источником постоянного отрицательного фона ощущений и эмо-

ционального дискомфорта. Человеческое лицо особенно часто бывает сверхсильным раздражителем, отсюда — избегание взгляда, прямого зрительного контакта. Ребёнок как в скорлупу «уходит» в свой внутренний мир от чрезмерных раздражителей.

Аутизм отчетливо проявляется и в речи этих детей. Нередко при потенциально большом словарном запасе и способности к сложным оборотам дети не пользуются речью для общения. В одних случаях это может быть полный или почти полный мутизм, в других — аутичная речь, обращённая в пространство, к самому себе, эхоталии при ответах на вопросы. Характерно неупотребление личных местоимений, речь о себе во втором или третьем лице. Тембр и модуляция голоса неестественны, часто вычурны и певучи. При недоразвитии коммуникативной функции речи нередко наблюдается повышенное стремление к словотворчеству, бесцельному манипулированию звуками, слогами, отдельными фразами из стихов и песен.

У лиц с аутизмом наблюдается множество форм повторяющегося или ограниченного поведения, а именно:

- **стереотипия** — бесцельные движения (взмахи руками, вращение головы, раскачивание туловища);
- **компульсивное поведение** — намеренное соблюдение неких правил, например, расположение объектов определённым образом;
- **потребность в однообразии**, сопротивление переменам; пример — сопротивление перемещениям мебели, отказ отвлекаться на чужое вмешательство;
- **ритуальное поведение** — выполнение повседневных занятий в одном порядке и в одно и то же время, например, соблюдение неизменной диеты или ритуала облачения в одежду;
- **ограниченное поведение** — узкофокусированное, при котором интерес человека или его активность, например, направлены на единственную телепрограмму или игрушку;
- **аутоагрессия** — активность, приводящая или способная привести к ранениям самого человека, например, укусы самого себя.

Ни одна из разновидностей повторяющегося поведения не является специфичной для аутизма, однако только при аутизме повторяющееся поведение наблюдается часто и носит выраженный характер. Таким образом, к основным трудностям, мешающим психическому развитию аутичного ребёнка, могут быть отнесены следующие:

- 1) дефицит психической активности;
- 2) нарушения инстинктивно-аффективной сферы;
- 3) нарушения сенсорики;
- 4) нарушения двигательной сферы;
- 5) нарушения речи.

ционального дискомфорта. Человеческое лицо особенно часто бывает сверхсильным раздражителем, отсюда — избегание взгляда, прямого зрительного контакта. Ребёнок как в скорлупу «уходит» в свой внутренний мир от чрезмерных раздражителей.

Аутизм отчетливо проявляется и в речи этих детей. Нередко при потенциально большом словарном запасе и способности к сложным оборотам дети не пользуются речью для общения. В одних случаях это может быть полный или почти полный мутизм, в других — аутичная речь, обращённая в пространство, к самому себе, эхоталии при ответах на вопросы. Характерно неупотребление личных местоимений, речь о себе во втором или третьем лице. Тембр и модуляция голоса неестественны, часто вычурны и певучи. При недоразвитии коммуникативной функции речи нередко наблюдается повышенное стремление к словотворчеству, бесцельному манипулированию звуками, слогами, отдельными фразами из стихов и песен.

У лиц с аутизмом наблюдается множество форм повторяющегося или ограниченного поведения, а именно:

- **стереотипия** — бесцельные движения (взмахи руками, вращение головы, раскачивание туловища);
- **компульсивное поведение** — намеренное соблюдение неких правил, например, расположение объектов определённым образом;
- **потребность в однообразии**, сопротивление переменам; пример — сопротивление перемещениям мебели, отказ отвлекаться на чужое вмешательство;
- **ритуальное поведение** — выполнение повседневных занятий в одном порядке и в одно и то же время, например, соблюдение неизменной диеты или ритуала облачения в одежду;
- **ограниченное поведение** — узкофокусированное, при котором интерес человека или его активность, например, направлены на единственную телепрограмму или игрушку;
- **аутоагрессия** — активность, приводящая или способная привести к ранениям самого человека, например, укусы самого себя.

Ни одна из разновидностей повторяющегося поведения не является специфичной для аутизма, однако только при аутизме повторяющееся поведение наблюдается часто и носит выраженный характер. Таким образом, к основным трудностям, мешающим психическому развитию аутичного ребёнка, могут быть отнесены следующие:

- 1) дефицит психической активности;
- 2) нарушения инстинктивно-аффективной сферы;
- 3) нарушения сенсорики;
- 4) нарушения двигательной сферы;
- 5) нарушения речи.

Теории возникновения аутизма различны и многочисленны — это и холодность матери, и органическое повреждение мозга, и негативное действие лекарственных веществ, и генетические факторы.

Психогенетические исследования аутизма. Оценки риска заболевания аутизмом для родственников больных аутизмом свидетельствует о том, что риск родственников намного выше популяционного. 80–90% случаев аутизма происходят от генетических неполадок. Риск возникновения заболевания у МЗ-близнеца, если болен другой, составляет 78%, тогда как у ДЗ — крайне невысок и приравнен к среднему по популяции.

Как и многие другие генетические заболевания, аутизм начинается не с одной и не с двух, а с целого множества мутаций. Те, кто занимается этим расстройством, говорят о его «зонтичном» характере: одни и те же симптомы могут покрывать самый разный набор мутаций. Тем не менее исследователи пытаются найти среди них главные, которые работают подобно пусковому механизму. При этом мутации, приводящие к аутизму, можно разделить на две группы: одни передаются из поколения в поколение, другие — возникают спонтанно в результате мутационного процесса.

Согласно новому исследованию Валери Ху, профессора биохимии и молекулярной медицины Университета Джорджа Вашингтона, недавно описанный ген RORA является главным кандидатом, ответственным за регулирование большого количества других генов, ассоциированных с аутизмом. Этот ген может действовать как главный регулятор других генов, способен активировать или подавлять другие гены в геноме. RORA кодирует белок, который может регулировать экспрессию более чем 2500 других генов. Из этих 2500 генов многие участвуют в развитии нейронов и сложных функций. При этом 426 «мишеней» RORA уже внесены в базу данных известных генов, вызывающих аутизм. Действие RORA — это эффект домино.

Итак, в настоящее время считается, что аутизм представляет собой генетическое заболевание, однако специфические механизмы его возникновения неизвестны.

Синдром саванта, иногда сокращённо называемый савантизм (от фр. savant — «учёный») — редкое состояние, при котором лица с отклонением в развитии (в том числе аутистического спектра) имеют «остров гениальности» — выдающиеся способности в одной или нескольких областях знаний, контрастирующие с общей ограниченностью личности. Предположительно, в той или иной форме аутизмом страдали: Арнольд Шенберг (австрийский и американский композитор, педагог, музыковед, дирижёр); Валерий Брюсов (русский поэт, прозаик, драматург, переводчик, литературовед, литературный критик и

Теории возникновения аутизма различны и многочисленны — это и холодность матери, и органическое повреждение мозга, и негативное действие лекарственных веществ, и генетические факторы.

Психогенетические исследования аутизма. Оценки риска заболевания аутизмом для родственников больных аутизмом свидетельствует о том, что риск родственников намного выше популяционного. 80–90% случаев аутизма происходят от генетических неполадок. Риск возникновения заболевания у МЗ-близнеца, если болен другой, составляет 78%, тогда как у ДЗ — крайне невысок и приравнен к среднему по популяции.

Как и многие другие генетические заболевания, аутизм начинается не с одной и не с двух, а с целого множества мутаций. Те, кто занимается этим расстройством, говорят о его «зонтичном» характере: одни и те же симптомы могут покрывать самый разный набор мутаций. Тем не менее исследователи пытаются найти среди них главные, которые работают подобно пусковому механизму. При этом мутации, приводящие к аутизму, можно разделить на две группы: одни передаются из поколения в поколение, другие — возникают спонтанно в результате мутационного процесса.

Согласно новому исследованию Валери Ху, профессора биохимии и молекулярной медицины Университета Джорджа Вашингтона, недавно описанный ген RORA является главным кандидатом, ответственным за регулирование большого количества других генов, ассоциированных с аутизмом. Этот ген может действовать как главный регулятор других генов, способен активировать или подавлять другие гены в геноме. RORA кодирует белок, который может регулировать экспрессию более чем 2500 других генов. Из этих 2500 генов многие участвуют в развитии нейронов и сложных функций. При этом 426 «мишеней» RORA уже внесены в базу данных известных генов, вызывающих аутизм. Действие RORA — это эффект домино.

Итак, в настоящее время считается, что аутизм представляет собой генетическое заболевание, однако специфические механизмы его возникновения неизвестны.

Синдром саванта, иногда сокращённо называемый савантизм (от фр. savant — «учёный») — редкое состояние, при котором лица с отклонением в развитии (в том числе аутистического спектра) имеют «остров гениальности» — выдающиеся способности в одной или нескольких областях знаний, контрастирующие с общей ограниченностью личности. Предположительно, в той или иной форме аутизмом страдали: Арнольд Шенберг (австрийский и американский композитор, педагог, музыковед, дирижёр); Валерий Брюсов (русский поэт, прозаик, драматург, переводчик, литературовед, литературный критик и

историк); Джеймс Джойс (ирландский писатель и поэт, представитель модернизма); Густав Малер (австрийский композитор и дирижёр); Дмитрий Шостакович (советский композитор, пианист, педагог и общественный деятель); Карл Густав Юнг (швейцарский психиатр, основоположник одного из направлений глубинной психологии, аналитической психологии); Сергей Прокофьев (советский композитор, дирижёр и пианист).

Ещё один известный аутист, выдающийся художник современности — Стивен Уилпшир — родился в Лондоне в 1974 году. Маленький Стивен не был болтливым мальчиком. Более того, он вообще никогда ничего не говорил. Если ему нужно было спать, он рисовал кровать; если хотел молока — рисовал пакет. В лондонской школе Куинсмилл, куда родители отдали пятилетнего аутиста, он мог часами молча сидеть за столом и водить карандашом в альбоме.

Но учителя придумали, как заставить ребёнка заговорить. Они забирали его рисунки и прикидывались, что не понимают, что тот просит: «Хочешь порисовать, Стивен? Тогда скажи, что тебе нужна бумага и карандаши». Однажды это сработало. К девяти годам он полностью овладел речью и вскоре стал героем программы, в которой рассказал о своей способности зарисовывать любые постройки, лишь мельком взглянув на них. Аудитория и телеведущие усомнились, поэтому компания BBC решила провести эксперимент. На вертолёте в сопровождении двух репортёров Стивен поднялся над Лондоном и в течение нескольких минут смотрел на город сверху, после чего, вернувшись в студию, начертил точную карту местности в четыре квадратных мили, на которой детально изобразил около двухсот строений.

9.2. Психогенетика неспособности к обучению

Неспособность к обучению представляет собой широкий класс неспецифических особенностей развития, когда в условиях нормального школьного обучения ребёнок не способен овладеть определёнными навыками (чтения, письма, математики, общения). Выделяют также специфическую неспособность к обучению, когда при сохранном интеллекте ребёнок обнаруживает академическую отсталость в определённой сфере. Частота встречаемости высока: от 5 до 20–30% детей. Часто сопровождается асоциальным поведением.

Выделяют различные формы неспособности к обучению:

- неспособность научиться читать (дислексия);
- неспособность научиться писать (дисграфия) — чаще всего встречается совместно с дислексией;
- неспособность научиться считать (дискалькулия).

историк); Джеймс Джойс (ирландский писатель и поэт, представитель модернизма); Густав Малер (австрийский композитор и дирижёр); Дмитрий Шостакович (советский композитор, пианист, педагог и общественный деятель); Карл Густав Юнг (швейцарский психиатр, основоположник одного из направлений глубинной психологии, аналитической психологии); Сергей Прокофьев (советский композитор, дирижёр и пианист).

Ещё один известный аутист, выдающийся художник современности — Стивен Уилпшир — родился в Лондоне в 1974 году. Маленький Стивен не был болтливым мальчиком. Более того, он вообще никогда ничего не говорил. Если ему нужно было спать, он рисовал кровать; если хотел молока — рисовал пакет. В лондонской школе Куинсмилл, куда родители отдали пятилетнего аутиста, он мог часами молча сидеть за столом и водить карандашом в альбоме.

Но учителя придумали, как заставить ребёнка заговорить. Они забирали его рисунки и прикидывались, что не понимают, что тот просит: «Хочешь порисовать, Стивен? Тогда скажи, что тебе нужна бумага и карандаши». Однажды это сработало. К девяти годам он полностью овладел речью и вскоре стал героем программы, в которой рассказал о своей способности зарисовывать любые постройки, лишь мельком взглянув на них. Аудитория и телеведущие усомнились, поэтому компания BBC решила провести эксперимент. На вертолёте в сопровождении двух репортёров Стивен поднялся над Лондоном и в течение нескольких минут смотрел на город сверху, после чего, вернувшись в студию, начертил точную карту местности в четыре квадратных мили, на которой детально изобразил около двухсот строений.

9.2. Психогенетика неспособности к обучению

Неспособность к обучению представляет собой широкий класс неспецифических особенностей развития, когда в условиях нормального школьного обучения ребёнок не способен овладеть определёнными навыками (чтения, письма, математики, общения). Выделяют также специфическую неспособность к обучению, когда при сохранном интеллекте ребёнок обнаруживает академическую отсталость в определённой сфере. Частота встречаемости высока: от 5 до 20–30% детей. Часто сопровождается асоциальным поведением.

Выделяют различные формы неспособности к обучению:

- неспособность научиться читать (дислексия);
- неспособность научиться писать (дисграфия) — чаще всего встречается совместно с дислексией;
- неспособность научиться считать (дискалькулия).

Причинами **дислексии** называют: неспособность разделять слова на фонемы, неспособность декодировать слова, неспособность автоматизировать навык чтения. Встречается в 5–30% случаев (в зависимости от строгости выделения синдрома). У мальчиков встречается в 2–4 раза чаще. Дислексия — расстройство, проявляющееся в течение всей жизни, однако при кропотливой педагогической и коррекционной работе возможно улучшение чтения дислексиками.

Рассмотрим этиологию дислексии. Чаще всего предлагают аутосомно-доминантную модель с половой модификацией степени выраженности. Коэффициент наследуемости может колебаться от 30 до 70 и выше (разделение слов на фонемы) в зависимости от причины дислексии. Интересно, что дислексия чаще встречается у близнецов, чем у одиночно рождённых детей.

К сожалению, пока невозможно утверждать, какие гены приводят к формированию дислексии, но известно, что таких генов несколько и расположены они, по крайней мере, на 7 хромосомах.

Исследования, посвящённые **дискалькулии** и **дисграфии**, находятся на начальной стадии. Возможно, в ближайшем будущем ситуация изменится благодаря крупномасштабному проекту, начатому в США.

Вопросы и задания для самопроверки

1. Кого из известных в мире аутистов Вы знаете?
2. Перечислите основные симптомы аутизма.
3. Какой возможен разброс коэффициента интеллекта при аутизме?
4. Что такое неспособность к обучению?
5. Приведите перевод терминов — «дислексия», «дисграфия», «дискалькулия», «алексия»?
6. Кого называют савантом?
7. Мама восьмилетнего ребёнка обратилась к психологу по поводу неуспеваемости своего сына. Ребёнок перешел во второй класс, но так и не научился читать и писать, хотя со сложением и вычитанием особых проблем нет. Сама мама в школе училась хорошо. Может быть, плохой учитель или школа? Прокомментируйте ситуацию с точки зрения психогенетики.
8. Как вы относитесь к такому суждению: «Поскольку способность научиться читать имеет генетическую основу, то учитель, выставляя оценку за чтение, оценивает не ребёнка, а родительские гены»?

Причинами **дислексии** называют: неспособность разделять слова на фонемы, неспособность декодировать слова, неспособность автоматизировать навык чтения. Встречается в 5–30% случаев (в зависимости от строгости выделения синдрома). У мальчиков встречается в 2–4 раза чаще. Дислексия — расстройство, проявляющееся в течение всей жизни, однако при кропотливой педагогической и коррекционной работе возможно улучшение чтения дислексиками.

Рассмотрим этиологию дислексии. Чаще всего предлагают аутосомно-доминантную модель с половой модификацией степени выраженности. Коэффициент наследуемости может колебаться от 30 до 70 и выше (разделение слов на фонемы) в зависимости от причины дислексии. Интересно, что дислексия чаще встречается у близнецов, чем у одиночно рождённых детей.

К сожалению, пока невозможно утверждать, какие гены приводят к формированию дислексии, но известно, что таких генов несколько и расположены они, по крайней мере, на 7 хромосомах.

Исследования, посвящённые **дискалькулии** и **дисграфии**, находятся на начальной стадии. Возможно, в ближайшем будущем ситуация изменится благодаря крупномасштабному проекту, начатому в США.

Вопросы и задания для самопроверки

1. Кого из известных в мире аутистов Вы знаете?
2. Перечислите основные симптомы аутизма.
3. Какой возможен разброс коэффициента интеллекта при аутизме?
4. Что такое неспособность к обучению?
5. Приведите перевод терминов — «дислексия», «дисграфия», «дискалькулия», «алексия»?
6. Кого называют савантом?
7. Мама восьмилетнего ребёнка обратилась к психологу по поводу неуспеваемости своего сына. Ребёнок перешел во второй класс, но так и не научился читать и писать, хотя со сложением и вычитанием особых проблем нет. Сама мама в школе училась хорошо. Может быть, плохой учитель или школа? Прокомментируйте ситуацию с точки зрения психогенетики.
8. Как вы относитесь к такому суждению: «Поскольку способность научиться читать имеет генетическую основу, то учитель, выставляя оценку за чтение, оценивает не ребёнка, а родительские гены»?

Тема 10 ПСИХОГЕНЕТИКА ОТКЛОНЯЮЩЕГОСЯ ПОВЕДЕНИЯ

- 10.1. Психогенетические исследования склонности к преступности.
- 10.2. Психогенетика алкоголизма.
- 10.3. Нарушения пищевого поведения.

Отклоняющееся поведение (девиантное) (от лат. *deviatio* — отклонение) — поведение, нарушающее социальные нормы определённого общества. Выражается в поступках, поведении (действиях или бездействии) как отдельных индивидов, так и социальных групп, отступающих от установленных законодательно или сложившихся в конкретном социуме общепринятых норм, правил, принципов, образцов, обычаев, традиций.

К девиантному поведению относятся не только преступления и иные правонарушения (гражданско-правовые деликты, административные правонарушения, дисциплинарные проступки и т.д.), но и алкоголизм, пьянство, наркомания, бродяжничество, тунеядство, детская беспризорность, аморальное поведение и т.п.

10.1. Психогенетические исследования склонности к преступности

Распространено убеждение, что склонность к преступности и алкоголизму является наследственной чертой. Неслучайно ещё в начале XX века в тех странах, где были приняты евгенические законы, преступники и лица, страдающие алкоголизмом, подвергались насильственной стерилизации. Проблема преступности и насилия, алкоголизма, наркомании и других форм асоциального поведения в современном обществе стоит чрезвычайно остро. В изучение причин отклоняющегося поведения вовлечены социологи, юристы, психологи, врачи.

История развития психогенетики свидетельствует о постоянном интересе к этой проблеме. Около 70 лет назад появились первые работы, в которых МЗ- и ДЗ-близнецы сравнивались по склонности к преступному поведению. По приведённым в них данным хорошо заметна более высокая конкордантность МЗ-близнецов по сравнению с ДЗ. С тех пор, как были опубликованы первые данные о преступности у близнецов, упоминание о них не сходит со страниц массовой печати как подтверждение наследования преступных наклонностей. Однако проблема слишком сложна и остра, чтобы так безоговорочно делать вывод о на-

Тема 10 ПСИХОГЕНЕТИКА ОТКЛОНЯЮЩЕГОСЯ ПОВЕДЕНИЯ

- 10.1. Психогенетические исследования склонности к преступности.
- 10.2. Психогенетика алкоголизма.
- 10.3. Нарушения пищевого поведения.

Отклоняющееся поведение (девиантное) (от лат. *deviatio* — отклонение) — поведение, нарушающее социальные нормы определённого общества. Выражается в поступках, поведении (действиях или бездействии) как отдельных индивидов, так и социальных групп, отступающих от установленных законодательно или сложившихся в конкретном социуме общепринятых норм, правил, принципов, образцов, обычаев, традиций.

К девиантному поведению относятся не только преступления и иные правонарушения (гражданско-правовые деликты, административные правонарушения, дисциплинарные проступки и т.д.), но и алкоголизм, пьянство, наркомания, бродяжничество, тунеядство, детская беспризорность, аморальное поведение и т.п.

10.1. Психогенетические исследования склонности к преступности

Распространено убеждение, что склонность к преступности и алкоголизму является наследственной чертой. Неслучайно ещё в начале XX века в тех странах, где были приняты евгенические законы, преступники и лица, страдающие алкоголизмом, подвергались насильственной стерилизации. Проблема преступности и насилия, алкоголизма, наркомании и других форм асоциального поведения в современном обществе стоит чрезвычайно остро. В изучение причин отклоняющегося поведения вовлечены социологи, юристы, психологи, врачи.

История развития психогенетики свидетельствует о постоянном интересе к этой проблеме. Около 70 лет назад появились первые работы, в которых МЗ- и ДЗ-близнецы сравнивались по склонности к преступному поведению. По приведённым в них данным хорошо заметна более высокая конкордантность МЗ-близнецов по сравнению с ДЗ. С тех пор, как были опубликованы первые данные о преступности у близнецов, упоминание о них не сходит со страниц массовой печати как подтверждение наследования преступных наклонностей. Однако проблема слишком сложна и остра, чтобы так безоговорочно делать вывод о на-

следовании склонности к преступности. Остановимся чуть более подробно на исследованиях преступности с точки зрения психогенетики.

Сложный фенотип преступника требует тщательного описания и выделения отдельных составляющих, с учётом которых должны формироваться группы для исследования. В противном случае достоверность результатов может с полным основанием подвергаться сомнению. Известно, например, что для лиц с криминальными наклонностями характерен более низкий интеллект; некоторые черты темперамента и личности также встречаются у них более часто, чем в общей популяции, например вспыльчивость, гиперактивность, агрессивность, склонность к насилию, упрямство.

Мы уже знаем, что наследственность играет не последнюю роль в вариативности интеллекта, темперамента и многих черт личности. Возможно, сходство близнецов по преступности объясняется наследственной природой именно этих черт или большим сходством сред у МЗ-близнецов. Всё это необходимо иметь в виду, анализируя результаты конкретных исследований.

Генетические исследования криминального поведения неоднократно подвергались критике с этих позиций. Основная часть фактических данных о наследовании преступности опирается на семейные исследования, исследования близнецов и приёмных детей. Исследования не очень многочисленны и весьма уязвимы с точки зрения методологии.

Обычные семейные исследования говорят о семейном характере преступности, однако мы знаем, что на сходство близких родственников, помимо общих генов, влияет и общая среда. За счёт чего возникает сходство родственников в таких исследованиях, решить невозможно.

Близнецовые исследования указывают на большую конкордантность МЗ- по сравнению с ДЗ-близнецами. Однако близнецовый метод имеет ряд недостатков, которые также заставляют сомневаться в надёжности результатов. Число пар во многих исследованиях невелико, часто размеры групп МЗ- и ДЗ-близнецов диспропорциональны, что приводит к искажению результатов. Часто в выборках преобладают МЗ-близнецы в силу своей заметности и совпадения релевантных, т.е. имеющих непосредственное отношение к изучаемому признаку, характеристик. МЗ-близнецы разделяют гораздо больше средовых условий, чем ДЗ, в силу своего генетического сходства (общие друзья, склонность к одинаковым занятиям, совместному времяпровождению и т.п.). Всё это приводит к завышению сходства МЗ-близнецов, проистекающего из общих средовых влияний.

Можно предположить, что сильная привязанность близнецов друг к другу может способствовать их общему участию в криминальных действиях. Кроме того, в данных старых работ, выполненных на неболь-

следовании склонности к преступности. Остановимся чуть более подробно на исследованиях преступности с точки зрения психогенетики.

Сложный фенотип преступника требует тщательного описания и выделения отдельных составляющих, с учётом которых должны формироваться группы для исследования. В противном случае достоверность результатов может с полным основанием подвергаться сомнению. Известно, например, что для лиц с криминальными наклонностями характерен более низкий интеллект; некоторые черты темперамента и личности также встречаются у них более часто, чем в общей популяции, например вспыльчивость, гиперактивность, агрессивность, склонность к насилию, упрямство.

Мы уже знаем, что наследственность играет не последнюю роль в вариативности интеллекта, темперамента и многих черт личности. Возможно, сходство близнецов по преступности объясняется наследственной природой именно этих черт или большим сходством сред у МЗ-близнецов. Всё это необходимо иметь в виду, анализируя результаты конкретных исследований.

Генетические исследования криминального поведения неоднократно подвергались критике с этих позиций. Основная часть фактических данных о наследовании преступности опирается на семейные исследования, исследования близнецов и приёмных детей. Исследования не очень многочисленны и весьма уязвимы с точки зрения методологии.

Обычные семейные исследования говорят о семейном характере преступности, однако мы знаем, что на сходство близких родственников, помимо общих генов, влияет и общая среда. За счёт чего возникает сходство родственников в таких исследованиях, решить невозможно.

Близнецовые исследования указывают на большую конкордантность МЗ- по сравнению с ДЗ-близнецами. Однако близнецовый метод имеет ряд недостатков, которые также заставляют сомневаться в надёжности результатов. Число пар во многих исследованиях невелико, часто размеры групп МЗ- и ДЗ-близнецов диспропорциональны, что приводит к искажению результатов. Часто в выборках преобладают МЗ-близнецы в силу своей заметности и совпадения релевантных, т.е. имеющих непосредственное отношение к изучаемому признаку, характеристик. МЗ-близнецы разделяют гораздо больше средовых условий, чем ДЗ, в силу своего генетического сходства (общие друзья, склонность к одинаковым занятиям, совместному времяпровождению и т.п.). Всё это приводит к завышению сходства МЗ-близнецов, проистекающего из общих средовых влияний.

Можно предположить, что сильная привязанность близнецов друг к другу может способствовать их общему участию в криминальных действиях. Кроме того, в данных старых работ, выполненных на неболь-

ших выборках близнецов, могут быть искажения просто из-за неточного определения зиготности близнецов, поскольку в то время точных методов ещё не существовало. Таким образом, надёжных выводов о наследовании агрессивности и преступности на основании близнецового метода сделать нельзя. Существует слишком много уязвимых моментов для критики.

Каковы результаты исследования приёмных детей? Данные о приёмных детях также не очень многочисленны. Они касаются детей, матери которых были осуждены за уголовные преступления, проституцию, воровство и другие правонарушения. Информация об отцах практически отсутствует. Дети были усыновлены после признания матерей виновными в преступлениях и большинство из них более 12 месяцев провели в приютах, так что в момент усыновления им было более 1 года.

Контрольная группа состояла из приёмных детей, подобранных по полу, расе и возрасту. Оказалось, что в группе приёмных детей от криминальных матерей чаще встречаются осуждения и аресты, чем в контрольной группе. Также чаще встречаются у них и психопатологические состояния, зафиксированные при психиатрическом обследовании. Всё же необходимо отметить, что из числа детей с отягощённой наследственностью лишь меньшая их часть в дальнейшем совершили преступления. По-видимому, результаты свидетельствуют и о значительном влиянии среды на проявления делинквентного поведения. Следует также учитывать, что основная часть детей, совершивших затем преступления, первый год своей жизни провела в приюте, т.е. в условиях, не способствующих нормальному развитию.

Имеются также указания на то, что сочетание у биологических родителей преступности с алкоголизмом является отягчающим обстоятельством для проявления криминального поведения у приёмных детей. Как правило, их преступления связаны с насилием.

Исследования приёмных детей показывают, что существует заметный эффект генотип-средового взаимодействия. В тех приёмных семьях, где родители сами совершают преступления, гораздо более подверженными криминальному поведению оказываются приёмные дети с наследственной отягощённостью по сравнению с приёмными детьми, чьи биологические родители не имеют преступных наклонностей.

Таким образом, обсуждая вопрос о том, наследуется ли преступность, следует помнить, что все исследования, проведённые в этом направлении, ещё очень далеки от совершенства. Было бы грубейшей ошибкой считать, что наклонности к криминальному поведению заложены в генах. Есть масса свидетельств того, что благоприятная среда развития способна компенсировать нежелательные особенности темпе-

ших выборках близнецов, могут быть искажения просто из-за неточного определения зиготности близнецов, поскольку в то время точных методов ещё не существовало. Таким образом, надёжных выводов о наследовании агрессивности и преступности на основании близнецового метода сделать нельзя. Существует слишком много уязвимых моментов для критики.

Каковы результаты исследования приёмных детей? Данные о приёмных детях также не очень многочисленны. Они касаются детей, матери которых были осуждены за уголовные преступления, проституцию, воровство и другие правонарушения. Информация об отцах практически отсутствует. Дети были усыновлены после признания матерей виновными в преступлениях и большинство из них более 12 месяцев провели в приютах, так что в момент усыновления им было более 1 года.

Контрольная группа состояла из приёмных детей, подобранных по полу, расе и возрасту. Оказалось, что в группе приёмных детей от криминальных матерей чаще встречаются осуждения и аресты, чем в контрольной группе. Также чаще встречаются у них и психопатологические состояния, зафиксированные при психиатрическом обследовании. Всё же необходимо отметить, что из числа детей с отягощённой наследственностью лишь меньшая их часть в дальнейшем совершили преступления. По-видимому, результаты свидетельствуют и о значительном влиянии среды на проявления делинквентного поведения. Следует также учитывать, что основная часть детей, совершивших затем преступления, первый год своей жизни провела в приюте, т.е. в условиях, не способствующих нормальному развитию.

Имеются также указания на то, что сочетание у биологических родителей преступности с алкоголизмом является отягчающим обстоятельством для проявления криминального поведения у приёмных детей. Как правило, их преступления связаны с насилием.

Исследования приёмных детей показывают, что существует заметный эффект генотип-средового взаимодействия. В тех приёмных семьях, где родители сами совершают преступления, гораздо более подверженными криминальному поведению оказываются приёмные дети с наследственной отягощённостью по сравнению с приёмными детьми, чьи биологические родители не имеют преступных наклонностей.

Таким образом, обсуждая вопрос о том, наследуется ли преступность, следует помнить, что все исследования, проведённые в этом направлении, ещё очень далеки от совершенства. Было бы грубейшей ошибкой считать, что наклонности к криминальному поведению заложены в генах. Есть масса свидетельств того, что благоприятная среда развития способна компенсировать нежелательные особенности темпе-

раamenta и личности, которые могут приводить к развитию девиантного и делинквентного поведения. И напротив, неблагоприятная среда может усугубить последствия даже небольших нарушений развития, какими, например, являются неспецифические нарушения обучения, и привести к тяжёлой социальной дезадаптации и отклонениям в поведении.

И в заключение разговора о наследовании преступности можно привести ещё один исторический пример. Речь идёт о людях с лишней Y-хромосомой (генотип XYY-трисомия по половым хромосомам). Различные типы аномалий половых хромосом встречаются в популяциях относительно часто (примерно 21 на 10 000 новорождённых).

Синдром XYY привлёк всеобщее внимание, когда в 1965 году были опубликованы данные обследования мужчин со сниженным интеллектом, находящихся в специальном учреждении вследствие их склонности к преступлениям. Было обследовано 196 человек, из которых у 12 была обнаружена лишняя Y-хромосома. Это гораздо выше частоты аномалии в популяции. Вскоре результаты были подтверждены другими исследованиями мужчин со сниженным интеллектом и агрессивным поведением. Был сделан вывод, что антисоциальное поведение обусловлено наличием лишней Y-хромосомы. Поскольку мужчины в среднем более агрессивны, чем женщины, и они же являются носителями Y-хромосомы, был сделан вывод о связи Y-хромосомы с агрессивностью и склонностью к преступлениям и насилию. Возникло предположение, что обладатели кариотипа XYY — своеобразные «сверхмужчины», они чаще, чем другие, становятся преступниками и совершают насилие. Как правило, мужчины с кариотипом XYY отличаются высоким ростом и снижением интеллекта.

Примерно в то же время было совершено убийство восьми женщин в Чикаго. Внешность убийцы по описаниям напоминала внешность носителя XYY-кариотипа. Было высказано предположение, что убийца — мужчина с синдромом XYY. Впоследствии это не подтвердилось, но идея о «хромосоме убийцы» оказалась живучей. Начались дискуссии о том, не являются ли носители синдрома XYY социально опасными и не следует ли их изолировать от общества, даже если они не совершили никаких преступлений. Это побудило провести специальные исследования синдрома XYY.

Оказалось, что частота встречаемости кариотипа XYY у новорождённых мужского пола составляет примерно 1 : 1000. Стало ясно, что большинство носителей кариотипа не являются преступниками. Кроме того, когда был проанализирован состав преступлений, за которые отбывали наказание «сверхмужчины», оказалось, что среди них преступления с совершением насилия занимали лишь малую часть. Преобладали преступления против собственности. Более того, отбывающие

раamenta и личности, которые могут приводить к развитию девиантного и делинквентного поведения. И напротив, неблагоприятная среда может усугубить последствия даже небольших нарушений развития, какими, например, являются неспецифические нарушения обучения, и привести к тяжёлой социальной дезадаптации и отклонениям в поведении.

И в заключение разговора о наследовании преступности можно привести ещё один исторический пример. Речь идёт о людях с лишней Y-хромосомой (генотип XYY-трисомия по половым хромосомам). Различные типы аномалий половых хромосом встречаются в популяциях относительно часто (примерно 21 на 10 000 новорождённых).

Синдром XYY привлёк всеобщее внимание, когда в 1965 году были опубликованы данные обследования мужчин со сниженным интеллектом, находящихся в специальном учреждении вследствие их склонности к преступлениям. Было обследовано 196 человек, из которых у 12 была обнаружена лишняя Y-хромосома. Это гораздо выше частоты аномалии в популяции. Вскоре результаты были подтверждены другими исследованиями мужчин со сниженным интеллектом и агрессивным поведением. Был сделан вывод, что антисоциальное поведение обусловлено наличием лишней Y-хромосомы. Поскольку мужчины в среднем более агрессивны, чем женщины, и они же являются носителями Y-хромосомы, был сделан вывод о связи Y-хромосомы с агрессивностью и склонностью к преступлениям и насилию. Возникло предположение, что обладатели кариотипа XYY — своеобразные «сверхмужчины», они чаще, чем другие, становятся преступниками и совершают насилие. Как правило, мужчины с кариотипом XYY отличаются высоким ростом и снижением интеллекта.

Примерно в то же время было совершено убийство восьми женщин в Чикаго. Внешность убийцы по описаниям напоминала внешность носителя XYY-кариотипа. Было высказано предположение, что убийца — мужчина с синдромом XYY. Впоследствии это не подтвердилось, но идея о «хромосоме убийцы» оказалась живучей. Начались дискуссии о том, не являются ли носители синдрома XYY социально опасными и не следует ли их изолировать от общества, даже если они не совершили никаких преступлений. Это побудило провести специальные исследования синдрома XYY.

Оказалось, что частота встречаемости кариотипа XYY у новорождённых мужского пола составляет примерно 1 : 1000. Стало ясно, что большинство носителей кариотипа не являются преступниками. Кроме того, когда был проанализирован состав преступлений, за которые отбывали наказание «сверхмужчины», оказалось, что среди них преступления с совершением насилия занимали лишь малую часть. Преобладали преступления против собственности. Более того, отбывающие

наказание носители ХУУ оказались в массе своей более дружелюбными, чем преступники с нормальным кариотипом.

Были проведены и другие психиатрические и психологические обследования, которые привели к заключению, что облик преступника с кариотипом ХУУ никак не соответствует образу маньяка-убийцы. Однако всё же число обладателей кариотипа ХУУ в тюрьмах выше, чем в среднем в популяции. Возможно, это можно объяснить внешним обликом таких мужчин (они выше среднего роста) и сниженным интеллектом. Может быть, вследствие этого они чаще вовлекаются в преступления и чаще оказываются на скамье подсудимых.

В табл. 10.1 представлены результаты психологического исследования конкордантности МЗ- и ДЗ-близнецов по критерию формы преступного поведения.

Таблица 10.1

Конкордантность МЗ- и ДЗ-близнецов по различным формам преступного поведения

| Критерии конкордантности преступности (%) | Монозиготные близнецы | Дизиготные близнецы |
|---|-----------------------|---------------------|
| Общая конкордантность | 71 | 34 |
| Уголовные преступления | 52 | 23 |
| Детская преступность | 85 | 75 |
| Юношеская преступность | 91 | 73 |

На рис. 10.1 показано сходство МЗ- и ДЗ-близнецов по преступности, верифицированной по судебным делам, с привязкой к разным странам мира.

Эти примеры ещё раз показывают, насколько будоражат общество сообщения о связи преступности с наследственностью. Часто первые результаты оказываются ненадёжными и даже ошибочными, поэтому исследователи, ведущие работу в этом направлении, несут немалую ответственность за достоверность сведений, которыми они располагают. Подчеркнём, что нравственные и юридические проблемы, связанные с генетикой человека, требуют не меньшего внимания, чем сами генетические исследования.

наказание носители ХУУ оказались в массе своей более дружелюбными, чем преступники с нормальным кариотипом.

Были проведены и другие психиатрические и психологические обследования, которые привели к заключению, что облик преступника с кариотипом ХУУ никак не соответствует образу маньяка-убийцы. Однако всё же число обладателей кариотипа ХУУ в тюрьмах выше, чем в среднем в популяции. Возможно, это можно объяснить внешним обликом таких мужчин (они выше среднего роста) и сниженным интеллектом. Может быть, вследствие этого они чаще вовлекаются в преступления и чаще оказываются на скамье подсудимых.

В табл. 10.1 представлены результаты психологического исследования конкордантности МЗ- и ДЗ-близнецов по критерию формы преступного поведения.

Таблица 10.1

Конкордантность МЗ- и ДЗ-близнецов по различным формам преступного поведения

| Критерии конкордантности преступности (%) | Монозиготные близнецы | Дизиготные близнецы |
|---|-----------------------|---------------------|
| Общая конкордантность | 71 | 34 |
| Уголовные преступления | 52 | 23 |
| Детская преступность | 85 | 75 |
| Юношеская преступность | 91 | 73 |

На рис. 10.1 показано сходство МЗ- и ДЗ-близнецов по преступности, верифицированной по судебным делам, с привязкой к разным странам мира.

Эти примеры ещё раз показывают, насколько будоражат общество сообщения о связи преступности с наследственностью. Часто первые результаты оказываются ненадёжными и даже ошибочными, поэтому исследователи, ведущие работу в этом направлении, несут немалую ответственность за достоверность сведений, которыми они располагают. Подчеркнём, что нравственные и юридические проблемы, связанные с генетикой человека, требуют не меньшего внимания, чем сами генетические исследования.

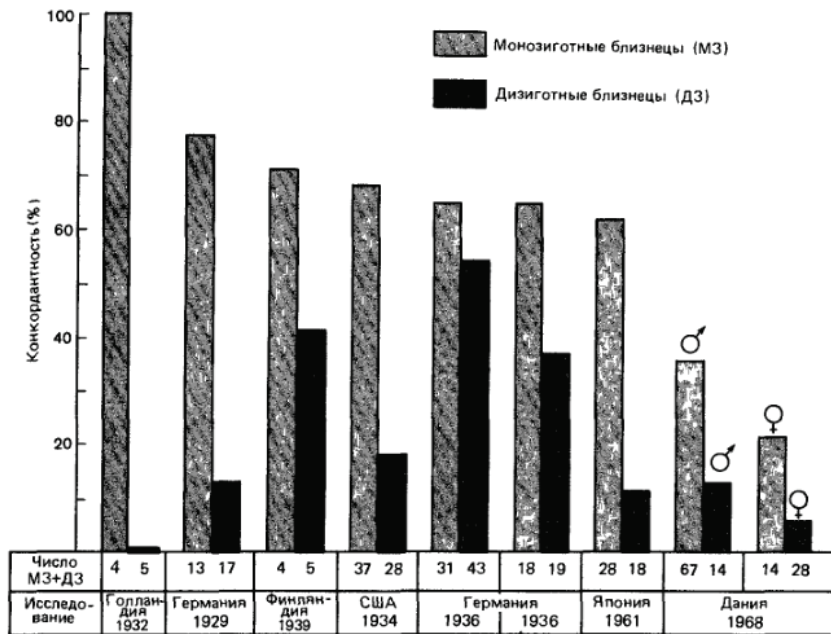


Рисунок 10.1. Показатели сходства МЗ- и ДЗ-близнецов по преступности (верифицированной по судебным делам) в разных странах

10.2. Психогенетические исследования алкоголизма

Алкоголизм является одним из наиболее социально значимых заболеваний. Распространённость его чрезвычайно велика. Чрезмерное пристрастие к алкоголю (алкогольная зависимость) наблюдается у 3–4% лиц в популяции. Мужской алкоголизм встречается гораздо чаще, чем женский. Такая разница может объясняться как биологическими, так и социальными причинами, однако до сих пор такие различия между полами не имеют удовлетворительного объяснения.

Исследования семей, близнецов и приёмных детей указывают на семейный характер алкоголизма с высоким уровнем наследуемости: 50–60% — для мужчин; данные по наследуемости женского алкоголизма менее многочисленны и несколько противоречивы.

В настоящее время ведутся широкомасштабные исследования наследственных причин алкоголизма. В 1998 г. был заложен совместный проект, включающий 105 многопоколенных семей и 1200 семей, в ко-

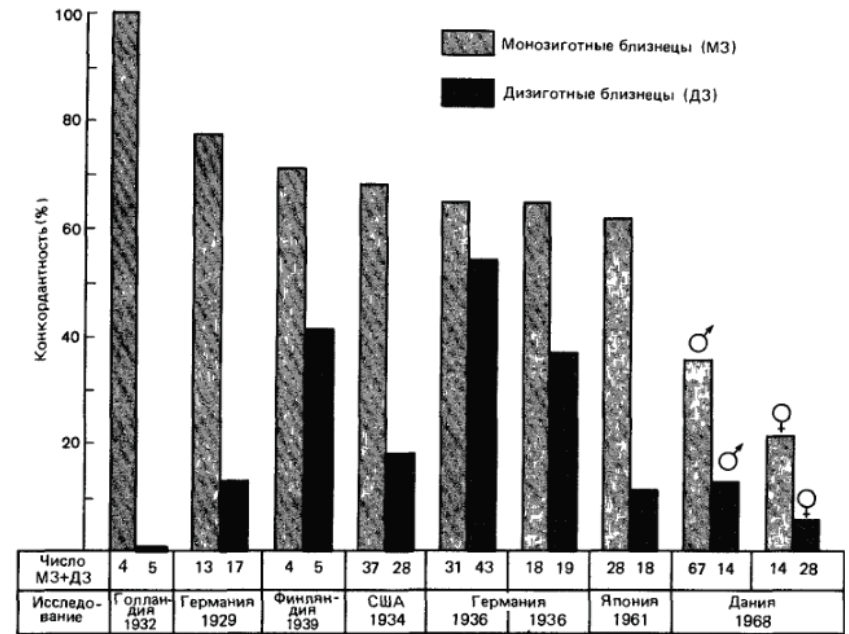


Рисунок 10.1. Показатели сходства МЗ- и ДЗ-близнецов по преступности (верифицированной по судебным делам) в разных странах

10.2. Психогенетические исследования алкоголизма

Алкоголизм является одним из наиболее социально значимых заболеваний. Распространённость его чрезвычайно велика. Чрезмерное пристрастие к алкоголю (алкогольная зависимость) наблюдается у 3–4% лиц в популяции. Мужской алкоголизм встречается гораздо чаще, чем женский. Такая разница может объясняться как биологическими, так и социальными причинами, однако до сих пор такие различия между полами не имеют удовлетворительного объяснения.

Исследования семей, близнецов и приёмных детей указывают на семейный характер алкоголизма с высоким уровнем наследуемости: 50–60% — для мужчин; данные по наследуемости женского алкоголизма менее многочисленны и несколько противоречивы.

В настоящее время ведутся широкомасштабные исследования наследственных причин алкоголизма. В 1998 г. был заложен совместный проект, включающий 105 многопоколенных семей и 1200 семей, в ко-

торых имеется по крайней мере три родственника первого колена, включая пробанда с алкоголизмом. По результатам проекта опубликовано 68 статей. Для многопоколенных семей есть указания на сцепление с хромосомами 1, 4 и 7. Ведётся поиск генов и для других химических зависимостей. Одним из важных аспектов исследования зависимостей является изучение индивидуальных различий в реакции на алкоголь.

Близнецовые исследования демонстрируют значительный разброс, но всё же имеется определённая закономерность. Хотя вариабельность потребления алкоголя в социально приемлемых границах генетически слабо обусловлена, но по мере перехода от умеренного потребления к чрезмерному наблюдается возрастание отличий конкордантности моно- и дизиготных близнецов. Так, для наиболее тяжёлых проявлений алкоголизма конкордантность монозиготных близнецов составила 71%, а дизиготных — только 32%.

Ещё одно обстоятельство, влияющее на злоупотребление алкоголем, — это наличие **взаимодействия «генотип — среда»**. Среда по-разному влияет на заболеваемость различными типами алкоголизма. Выделяют **алкоголизм I типа**, который отличается относительно умеренным злоупотреблением, пассивно-зависимыми чертами личности и минимальной связью с преступностью и алкоголизм второго типа, который характеризуется ранним началом, склонностью к совершению насилия и связью с преступностью.

На основании данных по заболеваемости близких родственников были подобраны две группы генетического риска по этим формам алкоголизма и одновременно изучены условия, в которых воспитывались обследуемые. При этом было обнаружено, что в случае группы генетического риска алкоголизма I типа заболеваемость алкоголизмом повышена, т.е. демонстрируется генетически обусловленная причина заболевания, но в то же время на заболеваемость сильно влияет среда, в которой выросли обследуемые. При неблагоприятной среде, провоцирующей злоупотребление алкоголем, заболеваемость значительно выше, чем при воспитании в благоприятной среде. Таким образом, воздействия неблагоприятной среды значительно усиливают генетически обусловленные тенденции.

В случае группы генетического риска алкоголизма типа II заболеваемость также повышена, но она практически не увеличивается в условиях воздействия неблагоприятной среды. Таким образом, мы имеем случай, когда одинаковое воздействие среды (воспитание в неблагоприятных условиях, провоцирующее возникновение алкоголизма) по-разному влияет на разные генотипы. Средовое воздействие увеличивает заболеваемость у одних генотипов (с генетическим риском алкоголизма типа I) и не влияет на другие (с генетическим риском алкоголизма типа II).

торых имеется по крайней мере три родственника первого колена, включая пробанда с алкоголизмом. По результатам проекта опубликовано 68 статей. Для многопоколенных семей есть указания на сцепление с хромосомами 1, 4 и 7. Ведётся поиск генов и для других химических зависимостей. Одним из важных аспектов исследования зависимостей является изучение индивидуальных различий в реакции на алкоголь.

Близнецовые исследования демонстрируют значительный разброс, но всё же имеется определённая закономерность. Хотя вариабельность потребления алкоголя в социально приемлемых границах генетически слабо обусловлена, но по мере перехода от умеренного потребления к чрезмерному наблюдается возрастание отличий конкордантности моно- и дизиготных близнецов. Так, для наиболее тяжёлых проявлений алкоголизма конкордантность монозиготных близнецов составила 71%, а дизиготных — только 32%.

Ещё одно обстоятельство, влияющее на злоупотребление алкоголем, — это наличие **взаимодействия «генотип — среда»**. Среда по-разному влияет на заболеваемость различными типами алкоголизма. Выделяют **алкоголизм I типа**, который отличается относительно умеренным злоупотреблением, пассивно-зависимыми чертами личности и минимальной связью с преступностью и алкоголизм второго типа, который характеризуется ранним началом, склонностью к совершению насилия и связью с преступностью.

На основании данных по заболеваемости близких родственников были подобраны две группы генетического риска по этим формам алкоголизма и одновременно изучены условия, в которых воспитывались обследуемые. При этом было обнаружено, что в случае группы генетического риска алкоголизма I типа заболеваемость алкоголизмом повышена, т.е. демонстрируется генетически обусловленная причина заболевания, но в то же время на заболеваемость сильно влияет среда, в которой выросли обследуемые. При неблагоприятной среде, провоцирующей злоупотребление алкоголем, заболеваемость значительно выше, чем при воспитании в благоприятной среде. Таким образом, воздействия неблагоприятной среды значительно усиливают генетически обусловленные тенденции.

В случае группы генетического риска алкоголизма типа II заболеваемость также повышена, но она практически не увеличивается в условиях воздействия неблагоприятной среды. Таким образом, мы имеем случай, когда одинаковое воздействие среды (воспитание в неблагоприятных условиях, провоцирующее возникновение алкоголизма) по-разному влияет на разные генотипы. Средовое воздействие увеличивает заболеваемость у одних генотипов (с генетическим риском алкоголизма типа I) и не влияет на другие (с генетическим риском алкоголизма типа II).

Наследственный характер алкоголизма заставляет искать конкретные гены, имеющие отношение к заболеванию. Среди них наиболее известным является рецессивный аллель ацетальдегид дегидрогеназы — печеночного фермента, участвующего в **метаболизме** алкоголя (рис. 10.2).

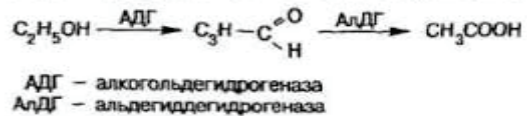


Рисунок 10.2. Метаболизм алкоголя в организме

Гомозиготные индивиды, обладающие двумя копиями этого **аллеля**, после приёма алкоголя испытывают неприятные симптомы (прилив крови, учащённое сердцебиение, тошноту) и поэтому гораздо реже заболевают алкоголизмом. В Восточной Азии процент гомозиготных носителей гораздо выше. Так, среди японцев — примерно 50%, среди китайцев — 76%. Это является основной причиной меньшей распространённости алкоголизма в странах Востока. В Японии обладатели двух копий аллеля употребляют алкоголя в 10 раз больше по сравнению с теми, кто вообще его не имеет. В европейской популяции этот аллель встречается гораздо реже (русские — 6%, финны — 0%). Соответственно и распространённость алкоголизма здесь выше.

10.3. Нарушения пищевого поведения

К расстройствам пищевого поведения относят нервную анорексию и нервную булимию. По данным психиатров расстройствами пищевого поведения страдает 4% женщин в возрасте от 14 до 20 лет. У мужчин такие расстройства встречаются значительно реже.

Анорексия определяется как болезнь, при которой люди сознательно голодают, теряя при этом, по крайней мере, до 15% своей нормативной массы. Стараясь снизить вес, больные усиленно занимаются физическими упражнениями, стремятся постоянно быть на ногах, полагая, что это увеличит расход энергии. Одновременно они начинают упорно ограничивать себя в приёме пищи, несмотря на испытываемое чувство голода. Чтобы избежать конфликтов с родителями или близкими из-за недостаточного приёма пищи, пациенты создают видимость нормального питания, например, незаметно прячут, а потом выбрасывают «съеданную» пищу. Некоторые используют для похудения слабительные и мочегонные средства, вызывают рвоту, применяют различные пищевые добавки для снижения веса.

Наследственный характер алкоголизма заставляет искать конкретные гены, имеющие отношение к заболеванию. Среди них наиболее известным является рецессивный аллель ацетальдегид дегидрогеназы — печеночного фермента, участвующего в **метаболизме** алкоголя (рис. 10.2).

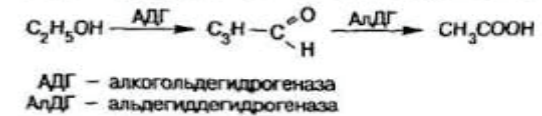


Рисунок 10.2. Метаболизм алкоголя в организме

Гомозиготные индивиды, обладающие двумя копиями этого **аллеля**, после приёма алкоголя испытывают неприятные симптомы (прилив крови, учащённое сердцебиение, тошноту) и поэтому гораздо реже заболевают алкоголизмом. В Восточной Азии процент гомозиготных носителей гораздо выше. Так, среди японцев — примерно 50%, среди китайцев — 76%. Это является основной причиной меньшей распространённости алкоголизма в странах Востока. В Японии обладатели двух копий аллеля употребляют алкоголя в 10 раз больше по сравнению с теми, кто вообще его не имеет. В европейской популяции этот аллель встречается гораздо реже (русские — 6%, финны — 0%). Соответственно и распространённость алкоголизма здесь выше.

10.3. Нарушения пищевого поведения

К расстройствам пищевого поведения относят нервную анорексию и нервную булимию. По данным психиатров расстройствами пищевого поведения страдает 4% женщин в возрасте от 14 до 20 лет. У мужчин такие расстройства встречаются значительно реже.

Анорексия определяется как болезнь, при которой люди сознательно голодают, теряя при этом, по крайней мере, до 15% своей нормативной массы. Стараясь снизить вес, больные усиленно занимаются физическими упражнениями, стремятся постоянно быть на ногах, полагая, что это увеличит расход энергии. Одновременно они начинают упорно ограничивать себя в приёме пищи, несмотря на испытываемое чувство голода. Чтобы избежать конфликтов с родителями или близкими из-за недостаточного приёма пищи, пациенты создают видимость нормального питания, например, незаметно прячут, а потом выбрасывают «съеданную» пищу. Некоторые используют для похудения слабительные и мочегонные средства, вызывают рвоту, применяют различные пищевые добавки для снижения веса.

Стойкое и активное ограничение в еде приводит к существенному падению веса тела, дистрофическим изменениям наиболее важных жизненных органов, соматоэндокринным расстройствам, кахексии. Наиболее тяжёлые случаи нервной анорексии могут привести к летальному исходу. При потере веса развивается олигоменорея и аменорея (прекращаются месячные). Физическая активность постепенно снижается, больные меньше двигаются, больше лежат. Развиваются дистрофические изменения кожи, мышц, внутренних органов (в том числе миокарда). Больные выглядят бледными и истощёнными, снижается артериальное давление и температура, появляются признаки анемии, регистрируется значительное снижение сахара крови, нарушается деятельность желудочно-кишечного тракта.

Анорексия встречается в развитых странах, в основном у женщин среднего и высокого социально-экономического уровня. Частота распространения — от 1 до 3%. От 5 до 20% случаев заканчиваются летальным исходом.

МЗ-близнецы обнаруживают большее сходство в развитии анорексии, чем дизиготные. Коэффициент наследования анорексии — 58%. Кроме того, если у кого-то из родственников диагностирована анорексия, то риск заболеть у остальных женщин в семье выше популяционного в 12 раз. Считается, что предрасположенность к анорексии носит полигенный характер. Уже найден один ген, отвечающий за анорексию, на коротком плече первой хромосомы.

Нервная булимия может сопровождать нервную анорексию, но может возникнуть и самостоятельно. Пациенты с нервной булимией следят за своим весом, много занимаются физкультурой, регулярно соблюдают диету, но, по крайней мере, два раза в неделю у них возникают приступы обжорства. За короткое время они могут съесть огромное количество высококалорийной пищи, при этом часто буквально заглатывают еду, не прожевывая её и не чувствуя вкуса. Затем осуществляется попытка вызвать рвоту или используется большое количество слабительных или мочегонных средств. Такой цикл может повторяться несколько раз в неделю, а в тяжёлых случаях — несколько раз в день. Поскольку организм не получает необходимых для нормальной жизнедеятельности веществ, нарушается электролитный баланс, а в далеко зашедших случаях развивается обезвоживание, истощение и все те изменения внутренних органов, о которых мы говорили при нервной анорексии.

Булимия встречается у 1–3% женщин и 0,3% мужчин. Коэффициент наследования булимии выше, чем анорексии, и составляет от 78 до 83% по результатам разных исследований.

Стойкое и активное ограничение в еде приводит к существенному падению веса тела, дистрофическим изменениям наиболее важных жизненных органов, соматоэндокринным расстройствам, кахексии. Наиболее тяжёлые случаи нервной анорексии могут привести к летальному исходу. При потере веса развивается олигоменорея и аменорея (прекращаются месячные). Физическая активность постепенно снижается, больные меньше двигаются, больше лежат. Развиваются дистрофические изменения кожи, мышц, внутренних органов (в том числе миокарда). Больные выглядят бледными и истощёнными, снижается артериальное давление и температура, появляются признаки анемии, регистрируется значительное снижение сахара крови, нарушается деятельность желудочно-кишечного тракта.

Анорексия встречается в развитых странах, в основном у женщин среднего и высокого социально-экономического уровня. Частота распространения — от 1 до 3%. От 5 до 20% случаев заканчиваются летальным исходом.

МЗ-близнецы обнаруживают большее сходство в развитии анорексии, чем дизиготные. Коэффициент наследования анорексии — 58%. Кроме того, если у кого-то из родственников диагностирована анорексия, то риск заболеть у остальных женщин в семье выше популяционного в 12 раз. Считается, что предрасположенность к анорексии носит полигенный характер. Уже найден один ген, отвечающий за анорексию, на коротком плече первой хромосомы.

Нервная булимия может сопровождать нервную анорексию, но может возникнуть и самостоятельно. Пациенты с нервной булимией следят за своим весом, много занимаются физкультурой, регулярно соблюдают диету, но, по крайней мере, два раза в неделю у них возникают приступы обжорства. За короткое время они могут съесть огромное количество высококалорийной пищи, при этом часто буквально заглатывают еду, не прожевывая её и не чувствуя вкуса. Затем осуществляется попытка вызвать рвоту или используется большое количество слабительных или мочегонных средств. Такой цикл может повторяться несколько раз в неделю, а в тяжёлых случаях — несколько раз в день. Поскольку организм не получает необходимых для нормальной жизнедеятельности веществ, нарушается электролитный баланс, а в далеко зашедших случаях развивается обезвоживание, истощение и все те изменения внутренних органов, о которых мы говорили при нервной анорексии.

Булимия встречается у 1–3% женщин и 0,3% мужчин. Коэффициент наследования булимии выше, чем анорексии, и составляет от 78 до 83% по результатам разных исследований.

При поиске причин нарушений пищевого поведения необходимо учитывать роль физиологической составляющей, в том числе проблемы метаболизма, на фоне которых возникают данные заболевания. Биологические гипотезы предполагают, что первичные гипоталамические и / или супрагипоталамические нарушения приводят к гормональному дисбалансу на уровне нейромедиаторов, частности, многие исследователи связывают возникновение анорексии и булимии с нарушением захвата серотонина, специфического регулятора функции нервной системы, а также с отклонением в функционировании периферийных механизмов насыщения. Поскольку серотонин влияет на настроение, то нарушение работы данного нейромедиатора приводит к нарушениям работы головного мозга и вызывает тревожность, навязчивое стремление к совершенству, снижение самооценки, беспомощность и влияет на контроль аппетита. И эти нарушения могут быть обусловлены генетически.

Среди средовых факторов нарушений пищевого поведения можно назвать сложности во взаимоотношениях с партнёром, социальные проблемы, психические травмы, депрессию. Помимо указанных, необходимо отметить наличие у большинства женщин с нарушениями пищевого поведения сложные, недостаточно тёплые отношения с родителями, невозможность соответствовать их требованиям, препятствия со стороны взрослых самостоятельности и независимости детей, зависимость от родителей. Большое влияние играют и распространённые в культуре идеалы и стандарты женской красоты, которым стремятся следовать молодые девушки. Навязывание стереотипов красоты ведётся отовсюду — со страниц газет и журналов, с экранов телевизора и из динамиков радиоприёмников. Во всех женских журналах обязательно есть статьи, посвящённые разным способам похудеть. Многие женщины периодически садятся на диету. Всё сказанное может явиться пусковым моментом в развитии заболевания.

Вопросы и задания для самопроверки

1. О чём может говорить конкордантность МЗ- и ДЗ-близнецов по склонности к преступному поведению?
2. В чём заключаются основные проблемы изучения наследственных факторов преступности?
3. Раскройте взаимосвязь синдрома Жакоб и исследования преступного поведения.
4. Как влияют гены на метаболизм алкоголя в разных этнических группах?
5. В конце прошлого века жили-были два брата — монозиготных близнеца. Родители разошлись, когда братьям было по

При поиске причин нарушений пищевого поведения необходимо учитывать роль физиологической составляющей, в том числе проблемы метаболизма, на фоне которых возникают данные заболевания. Биологические гипотезы предполагают, что первичные гипоталамические и / или супрагипоталамические нарушения приводят к гормональному дисбалансу на уровне нейромедиаторов, частности, многие исследователи связывают возникновение анорексии и булимии с нарушением захвата серотонина, специфического регулятора функции нервной системы, а также с отклонением в функционировании периферийных механизмов насыщения. Поскольку серотонин влияет на настроение, то нарушение работы данного нейромедиатора приводит к нарушениям работы головного мозга и вызывает тревожность, навязчивое стремление к совершенству, снижение самооценки, беспомощность и влияет на контроль аппетита. И эти нарушения могут быть обусловлены генетически.

Среди средовых факторов нарушений пищевого поведения можно назвать сложности во взаимоотношениях с партнёром, социальные проблемы, психические травмы, депрессию. Помимо указанных, необходимо отметить наличие у большинства женщин с нарушениями пищевого поведения сложные, недостаточно тёплые отношения с родителями, невозможность соответствовать их требованиям, препятствия со стороны взрослых самостоятельности и независимости детей, зависимость от родителей. Большое влияние играют и распространённые в культуре идеалы и стандарты женской красоты, которым стремятся следовать молодые девушки. Навязывание стереотипов красоты ведётся отовсюду — со страниц газет и журналов, с экранов телевизора и из динамиков радиоприёмников. Во всех женских журналах обязательно есть статьи, посвящённые разным способам похудеть. Многие женщины периодически садятся на диету. Всё сказанное может явиться пусковым моментом в развитии заболевания.

Вопросы и задания для самопроверки

1. О чём может говорить конкордантность МЗ- и ДЗ-близнецов по склонности к преступному поведению?
2. В чём заключаются основные проблемы изучения наследственных факторов преступности?
3. Раскройте взаимосвязь синдрома Жакоб и исследования преступного поведения.
4. Как влияют гены на метаболизм алкоголя в разных этнических группах?
5. В конце прошлого века жили-были два брата — монозиготных близнеца. Родители разошлись, когда братьям было по

году. Выросли братья в разных городах (один в Москве, другой в Ленинграде), связи между собой не поддерживали. Милиция случайно установила, что один брат — крупный преступный авторитет. Может ли быть преступником и второй брат? Милиция обратилась за консультацией к психологу. Обоснуйте ответ психолога.

6. Коэффициент наследования какого из видов нарушений пищевого поведения (булимия, анорексия) выше?

7. Какие вам известны гены-кандидаты булимии и анорексии?

году. Выросли братья в разных городах (один в Москве, другой в Ленинграде), связи между собой не поддерживали. Милиция случайно установила, что один брат — крупный преступный авторитет. Может ли быть преступником и второй брат? Милиция обратилась за консультацией к психологу. Обоснуйте ответ психолога.

6. Коэффициент наследования какого из видов нарушений пищевого поведения (булимия, анорексия) выше?

7. Какие вам известны гены-кандидаты булимии и анорексии?

Тема 11

ПСИХОГЕНЕТИКА ТЕМПЕРАМЕНТА И МЕЖПОЛУШАРНОЙ АСИММЕТРИИ

- 11.1. Психогенетические исследования темперамента.
- 11.2. Наследственность и среда в формировании межполушарной асимметрии.

11.1. Психогенетические исследования темперамента

Темперамент представляет собой формально-динамическую составляющую индивидуальности, т.е. он характеризует человека со стороны динамических особенностей: темпа, быстроты, ритма, интенсивности психических процессов и состояний, ничего не говоря о содержательной стороне деятельности.

Свойства темперамента «формальны», поскольку они не связаны с содержанием деятельности, с целями и мотивами человека, осуществляющего эту деятельность. Свойства темперамента являются «динамическими», поскольку они определяют динамику деятельности — интенсивность, темп, ритмичность тех психологических особенностей, которые включены в осуществление этой деятельности.

Основные особенности темперамента следующие:

1. Формально-динамический характер, или стиль, поведения.
2. Связь с биологическими подструктурами.
3. Генетическая обусловленность.
4. Проявление в раннем детстве.
5. Онтогенетическая стабильность.
6. Проявление в широком классе ситуаций.
7. Проявление в максимально трудных для человека условиях.

Обсуждая биологические основания темперамента, многие исследователи считают, что свойства темперамента являются генетически обусловленными или, по крайней мере, связаны с теми физиологическими и нейродинамическими особенностями, которые в значительной степени детерминированы генотипом.

Свойства темперамента проявляются в самом раннем детстве. Индивидуальные различия в двигательных реакциях детей, в порогах реактивности, в интенсивности реакций обнаруживаются с первых дней жизни. Исключительно важно то, что свойства темперамента являются онтогенетически стабильными, то есть описывают особенности поведения, характерные для человека в течение длительных отрезков времени. И данные непосредственного наблюдения за детьми, и оценки поведенческих особенностей детей, полученные в интервью с их родителями,

Тема 11

ПСИХОГЕНЕТИКА ТЕМПЕРАМЕНТА И МЕЖПОЛУШАРНОЙ АСИММЕТРИИ

- 11.1. Психогенетические исследования темперамента.
- 11.2. Наследственность и среда в формировании межполушарной асимметрии.

11.1. Психогенетические исследования темперамента

Темперамент представляет собой формально-динамическую составляющую индивидуальности, т.е. он характеризует человека со стороны динамических особенностей: темпа, быстроты, ритма, интенсивности психических процессов и состояний, ничего не говоря о содержательной стороне деятельности.

Свойства темперамента «формальны», поскольку они не связаны с содержанием деятельности, с целями и мотивами человека, осуществляющего эту деятельность. Свойства темперамента являются «динамическими», поскольку они определяют динамику деятельности — интенсивность, темп, ритмичность тех психологических особенностей, которые включены в осуществление этой деятельности.

Основные особенности темперамента следующие:

1. Формально-динамический характер, или стиль, поведения.
2. Связь с биологическими подструктурами.
3. Генетическая обусловленность.
4. Проявление в раннем детстве.
5. Онтогенетическая стабильность.
6. Проявление в широком классе ситуаций.
7. Проявление в максимально трудных для человека условиях.

Обсуждая биологические основания темперамента, многие исследователи считают, что свойства темперамента являются генетически обусловленными или, по крайней мере, связаны с теми физиологическими и нейродинамическими особенностями, которые в значительной степени детерминированы генотипом.

Свойства темперамента проявляются в самом раннем детстве. Индивидуальные различия в двигательных реакциях детей, в порогах реактивности, в интенсивности реакций обнаруживаются с первых дней жизни. Исключительно важно то, что свойства темперамента являются онтогенетически стабильными, то есть описывают особенности поведения, характерные для человека в течение длительных отрезков времени. И данные непосредственного наблюдения за детьми, и оценки поведенческих особенностей детей, полученные в интервью с их родителями,

обнаруживают возрастную стабильность эмоциональных реакций, двигательной активности, лёгкости в переключении с одной деятельности на другую, способности и готовности вступать в контакт и общаться с другими детьми и взрослыми.

Непосредственное влияние свойств темперамента на особенности поведения человека изменяется с возрастом. Изменение роли темперамента с возрастом и причины этого изменения отчетливо показаны в лонгитюдных исследованиях. Одно из них — Нью-Йоркское лонгитюдное исследование темперамента, проведённое Александром Томасом и Стеллой Чесс, — является наиболее длительным на сегодняшний день. Возрастные изменения темперамента прослеживаются в этом исследовании от первых месяцев жизни до 30 лет.

Было показано, что свойства темперамента в значительной степени определяют психологический статус ребёнка на протяжении всего дошкольного и младшего школьного возраста, непосредственно влияя и на уровень адаптации ребёнка к постоянным условиям его существования, и на скорость адаптации в новых для ребёнка условиях, прежде всего на первых этапах школьного обучения. Начиная с 10–12 лет основную роль начинают играть не столько свойства темперамента как таковые, сколько так называемые вторичные свойства, то есть свойства, сформированные на основании тех или иных особенностей темперамента. Например, низкая общительность ребёнка и застенчивость, заставляющая его избегать ситуаций, в которых необходимы контакты с другими людьми, могут привести к несформированности навыков общения, что и будет в более старшем возрасте основной причиной неудач при общении с другими людьми.

Однако влияние темперамента на особенности поведения не пропадает полностью, и даже во взрослом возрасте обнаруживаются связи с теми особенностями темперамента, которые были определены в дошкольном возрасте. Кроме того, свойства темперамента отчетливо проявляются в тех случаях, когда человек попадает в новую, непривычную для него или трудную ситуацию. Например, такая сторона темперамента, как общительность, более определённо проявится при необходимости вступить в контакт с незнакомыми людьми, чем при общении со своими близкими. Общаясь с друзьями, даже самые застенчивые и некоммуникабельные люди чувствуют себя свободно и мало отличаются от тех, кто никогда не испытывал сложностей в общении. При необходимости быстро принять решение, справиться с проблемой в условиях дефицита времени уровень эмоциональности человека значительно заметнее, чем в обычной для него ситуации. Например, сдавая экзамены, некоторые люди так волнуются, что не могут ответить на вопросы, которые в спокойной ситуации не вызвали бы у них ни малейшего за-

обнаруживают возрастную стабильность эмоциональных реакций, двигательной активности, лёгкости в переключении с одной деятельности на другую, способности и готовности вступать в контакт и общаться с другими детьми и взрослыми.

Непосредственное влияние свойств темперамента на особенности поведения человека изменяется с возрастом. Изменение роли темперамента с возрастом и причины этого изменения отчетливо показаны в лонгитюдных исследованиях. Одно из них — Нью-Йоркское лонгитюдное исследование темперамента, проведённое Александром Томасом и Стеллой Чесс, — является наиболее длительным на сегодняшний день. Возрастные изменения темперамента прослеживаются в этом исследовании от первых месяцев жизни до 30 лет.

Было показано, что свойства темперамента в значительной степени определяют психологический статус ребёнка на протяжении всего дошкольного и младшего школьного возраста, непосредственно влияя и на уровень адаптации ребёнка к постоянным условиям его существования, и на скорость адаптации в новых для ребёнка условиях, прежде всего на первых этапах школьного обучения. Начиная с 10–12 лет основную роль начинают играть не столько свойства темперамента как таковые, сколько так называемые вторичные свойства, то есть свойства, сформированные на основании тех или иных особенностей темперамента. Например, низкая общительность ребёнка и застенчивость, заставляющая его избегать ситуаций, в которых необходимы контакты с другими людьми, могут привести к несформированности навыков общения, что и будет в более старшем возрасте основной причиной неудач при общении с другими людьми.

Однако влияние темперамента на особенности поведения не пропадает полностью, и даже во взрослом возрасте обнаруживаются связи с теми особенностями темперамента, которые были определены в дошкольном возрасте. Кроме того, свойства темперамента отчетливо проявляются в тех случаях, когда человек попадает в новую, непривычную для него или трудную ситуацию. Например, такая сторона темперамента, как общительность, более определённо проявится при необходимости вступить в контакт с незнакомыми людьми, чем при общении со своими близкими. Общаясь с друзьями, даже самые застенчивые и некоммуникабельные люди чувствуют себя свободно и мало отличаются от тех, кто никогда не испытывал сложностей в общении. При необходимости быстро принять решение, справиться с проблемой в условиях дефицита времени уровень эмоциональности человека значительно заметнее, чем в обычной для него ситуации. Например, сдавая экзамены, некоторые люди так волнуются, что не могут ответить на вопросы, которые в спокойной ситуации не вызвали бы у них ни малейшего за-

труднения. Обычно же их высокая эмоциональность может быть не заметна для окружающих.

В начале 60-х годов XX века в Медицинском центре Нью-Йоркского университета под руководством А. Томаса и С. Чесс было начато лонгитюдное исследование темперамента. Наиболее тщательное исследование генетической обусловленности свойств темперамента, выделенных в Нью-Йоркском лонгитюдном исследовании, было проведено норвежским психологом А. Торгерсен. Она сформировала выборку близнецов и проследила изменения во внутрипарном сходстве МЗ- и ДЗ-близнецов на протяжении 15 лет. Полученные данные показывают, что внутрипарные различия МЗ-близнецов всегда оказываются меньше, чем внутрипарные различия ДЗ-близнецов. Для одних свойств темперамента эта разница между МЗ и ДЗ небольшая, для других — значительная и увеличивается с возрастом. Кроме того, по большинству свойств темперамента внутрипарные различия между МЗ-близнецами имеют тенденцию уменьшаться от младенческого возраста к 15 годам, чего не происходит у ДЗ-близнецов. То есть эти данные свидетельствуют о влиянии генотипа на индивидуальные различия в свойствах темперамента.

Американские исследователи А. Басс и Р. Пломин рассматривают темперамент как динамические особенности поведения, образующие подструктуру личностных черт. Анализируя динамические особенности поведения, удовлетворяющие общепризнанным критериям темперамента (появление в раннем детстве, стабильность и т.д.), они пришли к выводу, что основными свойствами темперамента можно считать активность, эмоциональность и социабельность. Для оценки этих свойств темперамента исследователи разработали опросники для разных возрастных групп.

При сравнении внутрипарного сходства МЗ- и ДЗ-близнецов по активности, эмоциональности и социабельности, как правило, обнаруживается высокое сходство МЗ-близнецов и очень низкое — ДЗ-близнецов: их внутрипарные корреляции часто приобретают отрицательное значение (табл. 11.1).

При изучении темперамента взрослых чаще всего использовалась концепция темперамента Г. Айзенка и его тест темперамента. В рамках этой концепции выделяются 3 темпераментальные черты: 1) экстраверсия / интроверсия, 2) нейротизм (эмоциональная устойчивость / эмоциональная неустойчивость), 3) психотизм. Обобщенные оценки наследуемости, полученные объединением различных близнецовых работ, дают около 40% генетической вариативности для экстраверсии. Для нейротизма коэффициент наследуемости — около 30%. Для психотизма получены противоречивые данные, некоторые авторы обнаружива-

труднения. Обычно же их высокая эмоциональность может быть не заметна для окружающих.

В начале 60-х годов XX века в Медицинском центре Нью-Йоркского университета под руководством А. Томаса и С. Чесс было начато лонгитюдное исследование темперамента. Наиболее тщательное исследование генетической обусловленности свойств темперамента, выделенных в Нью-Йоркском лонгитюдном исследовании, было проведено норвежским психологом А. Торгерсен. Она сформировала выборку близнецов и проследила изменения во внутрипарном сходстве МЗ- и ДЗ-близнецов на протяжении 15 лет. Полученные данные показывают, что внутрипарные различия МЗ-близнецов всегда оказываются меньше, чем внутрипарные различия ДЗ-близнецов. Для одних свойств темперамента эта разница между МЗ и ДЗ небольшая, для других — значительная и увеличивается с возрастом. Кроме того, по большинству свойств темперамента внутрипарные различия между МЗ-близнецами имеют тенденцию уменьшаться от младенческого возраста к 15 годам, чего не происходит у ДЗ-близнецов. То есть эти данные свидетельствуют о влиянии генотипа на индивидуальные различия в свойствах темперамента.

Американские исследователи А. Басс и Р. Пломин рассматривают темперамент как динамические особенности поведения, образующие подструктуру личностных черт. Анализируя динамические особенности поведения, удовлетворяющие общепризнанным критериям темперамента (появление в раннем детстве, стабильность и т.д.), они пришли к выводу, что основными свойствами темперамента можно считать активность, эмоциональность и социабельность. Для оценки этих свойств темперамента исследователи разработали опросники для разных возрастных групп.

При сравнении внутрипарного сходства МЗ- и ДЗ-близнецов по активности, эмоциональности и социабельности, как правило, обнаруживается высокое сходство МЗ-близнецов и очень низкое — ДЗ-близнецов: их внутрипарные корреляции часто приобретают отрицательное значение (табл. 11.1).

При изучении темперамента взрослых чаще всего использовалась концепция темперамента Г. Айзенка и его тест темперамента. В рамках этой концепции выделяются 3 темпераментальные черты: 1) экстраверсия / интроверсия, 2) нейротизм (эмоциональная устойчивость / эмоциональная неустойчивость), 3) психотизм. Обобщенные оценки наследуемости, полученные объединением различных близнецовых работ, дают около 40% генетической вариативности для экстраверсии. Для нейротизма коэффициент наследуемости — около 30%. Для психотизма получены противоречивые данные, некоторые авторы обнаружива-

ют вклад генетических факторов, равный 40%, другие отмечают только средовые влияния.

Таблица 11.1

**Внутрипарное сходство в показателях темперамента,
рассматриваемых А. Бассом и Р. Пломином**

| Показатели темперамента | 3,5 года | | 4,5 года | | 4,5 года | | 7,5 лет | |
|-------------------------|---------------|---------------|---------------|---------------|---------------|---------------|---------------|---------------|
| | rMЗ n = 36 | rДЗ n = 31 | rMЗ n = 60 | rДЗ n = 81 | rMЗ n = 81 | rДЗ n = 57 | rMЗ n = 51 | rДЗ n = 33 |
| Активность | 0,65 | -0,38 | 0,41 | -0,41 | 0,62 | 0,09 | 0,73 | 0,05 |
| Общая эмоциональность | 0,70 | 0,06 | - | - | 0,64 | 0,03 | 0,60 | 0,27 |
| Социабельность | 0,48 | -0,16 | - | - | 0,62 | 0,13 | - | - |

Таким образом, многие динамические характеристики поведения человека формируются под большим или меньшим влиянием факторов наследственности, причём это влияние обнаруживается уже на первом году жизни.

**11.2. Психогенетические исследования
функциональной асимметрии**

Межполушарная асимметрия мозга (от лат. *asymmetria* — несоразмерность) — характеристика распределения психических функций между левым и правым полушариями мозга; фундаментальная закономерность работы головного мозга не только человека, но и животных.

В настоящее время проблема межполушарной асимметрии изучается, прежде всего, в рамках функциональной специфичности больших полушарий. Функциональная специфичность больших полушарий — это специфика переработки информации и мозговой организации функций, присущая правому и левому полушарию головного мозга, которая определяется интегральными полушарными факторами. Иными словами, это специфика того вклада, которое вносит каждое полушарие в любую психическую функцию.

Процесс становления асимметрии называется латерализацией. Латерализация основана на функциональной асимметрии и взаимодействии полушарий мозга в обеспечении психической деятельности человека.

Как известно, правое и левое полушария мозга соединены мозолистым телом и рядом комиссур, которые выступают в качестве проводников, через которые полушария обмениваются информацией и «ула-

ют вклад генетических факторов, равный 40%, другие отмечают только средовые влияния.

Таблица 11.1

**Внутрипарное сходство в показателях темперамента,
рассматриваемых А. Бассом и Р. Пломином**

| Показатели темперамента | 3,5 года | | 4,5 года | | 4,5 года | | 7,5 лет | |
|-------------------------|---------------|---------------|---------------|---------------|---------------|---------------|---------------|---------------|
| | rMЗ n = 36 | rДЗ n = 31 | rMЗ n = 60 | rДЗ n = 81 | rMЗ n = 81 | rДЗ n = 57 | rMЗ n = 51 | rДЗ n = 33 |
| Активность | 0,65 | -0,38 | 0,41 | -0,41 | 0,62 | 0,09 | 0,73 | 0,05 |
| Общая эмоциональность | 0,70 | 0,06 | - | - | 0,64 | 0,03 | 0,60 | 0,27 |
| Социабельность | 0,48 | -0,16 | - | - | 0,62 | 0,13 | - | - |

Таким образом, многие динамические характеристики поведения человека формируются под большим или меньшим влиянием факторов наследственности, причём это влияние обнаруживается уже на первом году жизни.

**11.2. Психогенетические исследования
функциональной асимметрии**

Межполушарная асимметрия мозга (от лат. *asymmetria* — несоразмерность) — характеристика распределения психических функций между левым и правым полушариями мозга; фундаментальная закономерность работы головного мозга не только человека, но и животных.

В настоящее время проблема межполушарной асимметрии изучается, прежде всего, в рамках функциональной специфичности больших полушарий. Функциональная специфичность больших полушарий — это специфика переработки информации и мозговой организации функций, присущая правому и левому полушарию головного мозга, которая определяется интегральными полушарными факторами. Иными словами, это специфика того вклада, которое вносит каждое полушарие в любую психическую функцию.

Процесс становления асимметрии называется латерализацией. Латерализация основана на функциональной асимметрии и взаимодействии полушарий мозга в обеспечении психической деятельности человека.

Как известно, правое и левое полушария мозга соединены мозолистым телом и рядом комиссур, которые выступают в качестве проводников, через которые полушария обмениваются информацией и «ула-

живают» проблемы взаимодействия. Кроме того, исследования последних десятилетий показали, что существуют определённые анатомические различия между двумя полушариями, которые проявляются уже с момента рождения человека (Е.Д. Хомская).

Асимметрия есть свойство всего живого, которое по-разному проявляется — в тропизмах, направлении завёртывания молекулярной спирали и т.д. Например, развитие центральной нервной системы уже у плоских червей сопровождается возникновением билатеральной асимметрии всего тела. Тело оказывается разделённым в продольном направлении на две половинки, каждая из которых представляет собой зеркальное отражение другой, причем левая половина находится под контролем правой стороны мозга, и наоборот. В физиологии животных используют понятие «лапость» (аналогично руности), и наблюдения показывают, что у млекопитающих также все парные органы имеют ту или иную степень асимметрии, существуют доминирующие и подчинённые конечности.

Но абсолютного доминирования не существует — у каждого человека наблюдается индивидуальное сочетание церебрального доминирования, доминирования руки, ноги, глаза и уха. Встречаются люди, в равной степени владеющие правой и левой рукой, — их называют амбидекстрами.

Правши составляют около 90% всех людей, по-видимому, доминирование правой руки существовало уже у пещерных предков человека. Предположительно, при создании наскальных изображений человека контур руки нередко наносился с помощью трафарета, которым служила свободная рука самого художника, и в 80% таких случаев это была левая рука, и, следовательно, контур обводился обычно правой рукой.

На разных этапах онтогенеза существует высокая степень реорганизации внутри полушарий и между ними, поэтому до пяти лет можно говорить не об эквипотенциальности полушарий, а скорее о повышенной чувствительности к адекватной стимуляции, которая и способствует нарастанию функциональной асимметрии. В то же время этот период высокой способности к компенсации. Так, например, пренатальные повреждения, вплоть до полного удаления полушария (в раннем возрасте), практически не сказываются на овладении ребёнком речью.

В различных системах организма фактическая асимметрия мозга может быть неодинаковой и неравной по значимости участия левого и правого полушария в осуществлении высших психических функций. Установлено, что функцией левого полушария является оперирование вербально-знаковой информацией, а также чтение и счёт, тогда как функциями правого — оперирование образами, ориентация в пространстве, различение музыкальных тонов, мелодий и невербальных звуков,

живают» проблемы взаимодействия. Кроме того, исследования последних десятилетий показали, что существуют определённые анатомические различия между двумя полушариями, которые проявляются уже с момента рождения человека (Е.Д. Хомская).

Асимметрия есть свойство всего живого, которое по-разному проявляется — в тропизмах, направлении завёртывания молекулярной спирали и т.д. Например, развитие центральной нервной системы уже у плоских червей сопровождается возникновением билатеральной асимметрии всего тела. Тело оказывается разделённым в продольном направлении на две половинки, каждая из которых представляет собой зеркальное отражение другой, причем левая половина находится под контролем правой стороны мозга, и наоборот. В физиологии животных используют понятие «лапость» (аналогично руности), и наблюдения показывают, что у млекопитающих также все парные органы имеют ту или иную степень асимметрии, существуют доминирующие и подчинённые конечности.

Но абсолютного доминирования не существует — у каждого человека наблюдается индивидуальное сочетание церебрального доминирования, доминирования руки, ноги, глаза и уха. Встречаются люди, в равной степени владеющие правой и левой рукой, — их называют амбидекстрами.

Правши составляют около 90% всех людей, по-видимому, доминирование правой руки существовало уже у пещерных предков человека. Предположительно, при создании наскальных изображений человека контур руки нередко наносился с помощью трафарета, которым служила свободная рука самого художника, и в 80% таких случаев это была левая рука, и, следовательно, контур обводился обычно правой рукой.

На разных этапах онтогенеза существует высокая степень реорганизации внутри полушарий и между ними, поэтому до пяти лет можно говорить не об эквипотенциальности полушарий, а скорее о повышенной чувствительности к адекватной стимуляции, которая и способствует нарастанию функциональной асимметрии. В то же время этот период высокой способности к компенсации. Так, например, пренатальные повреждения, вплоть до полного удаления полушария (в раннем возрасте), практически не сказываются на овладении ребёнком речью.

В различных системах организма фактическая асимметрия мозга может быть неодинаковой и неравной по значимости участия левого и правого полушария в осуществлении высших психических функций. Установлено, что функцией левого полушария является оперирование вербально-знаковой информацией, а также чтение и счёт, тогда как функциями правого — оперирование образами, ориентация в пространстве, различение музыкальных тонов, мелодий и невербальных звуков,

распознавание сложных объектов (например, человеческих лиц), продуцирование сновидений.

По-видимому, каждое полушарие отвечает и за направленность чувств человека и их вербальную или негативную окраску. Так, например, если патологический очаг у больного эпилепсией находится в левом полушарии мозга, человека нередко охватывает беспредметный смех, а если в правом, то больной более склонен к грусти и слезам. Кроме того, удалось обнаружить, что у людей в состоянии депрессии в области правого полушария нередко регистрируются аномальные электрические волны. Всё перечисленное привело к предположению, что правое полушарие ответственно за негативные эмоциональные состояния и способствует тому, что человек видит прежде всего отрицательные стороны событий, а левое придаёт эмоциям положительную окраску.

Теории происхождения асимметрии. Происхождение (точнее, оформление) леворукости связывают с действием трёх групп факторов — средовых (включая культурные), генетических и патологических.

Одна из первых генетических моделей наследования рукости опиралась на закон Менделя и предполагала, что это качество определяется действием одного гена. Однако было обнаружено, что почти половина детей двух леворуких родителей оказываются праворукими, что противоречит данной модели.

Другая модель (М. Аннет) основана на том, что рукость является функцией двух генов, один из которых определяет локализацию центров речи (L — в левом полушарии и доминирует, I — в правом полушарии, рецессивный), а другой определяет, какой рукой будет управлять речевое полушарие — контрлатеральной или ипсилатеральной (соответственно С и с).

И, наконец, третья модель (Дж. Леви и Т. Нагилаки) основана на гипотезе о существовании отдельного гена «правостороннего сдвига» и его рецессивного аллеля. Наличие этого гена обеспечивает изначальноную предрасположенность человека к тому, чтобы у него доминировала правая рука, а центр речи располагался в левом полушарии. Таким образом, данный ген определяет не только рукость, но и церебральное доминирование. Последняя модель в наибольшей мере охватывает факты, накопленные в области изучения асимметрии.

Существуют и другие, менее популярные, генетические теории право- и леворукости. Высказываются предположения о возможной полигенной наследуемости признака. Таким образом, в настоящее время нет единой общепринятой генетической модели, объясняющей феномены латерализации руки и центра речи.

Альтернативными «генетическим» представляются гипотезы возникновения межполушарной асимметрии, базирующиеся на признании

распознавание сложных объектов (например, человеческих лиц), продуцирование сновидений.

По-видимому, каждое полушарие отвечает и за направленность чувств человека и их вербальную или негативную окраску. Так, например, если патологический очаг у больного эпилепсией находится в левом полушарии мозга, человека нередко охватывает беспредметный смех, а если в правом, то больной более склонен к грусти и слезам. Кроме того, удалось обнаружить, что у людей в состоянии депрессии в области правого полушария нередко регистрируются аномальные электрические волны. Всё перечисленное привело к предположению, что правое полушарие ответственно за негативные эмоциональные состояния и способствует тому, что человек видит прежде всего отрицательные стороны событий, а левое придаёт эмоциям положительную окраску.

Теории происхождения асимметрии. Происхождение (точнее, оформление) леворукости связывают с действием трёх групп факторов — средовых (включая культурные), генетических и патологических.

Одна из первых генетических моделей наследования рукости опиралась на закон Менделя и предполагала, что это качество определяется действием одного гена. Однако было обнаружено, что почти половина детей двух леворуких родителей оказываются праворукими, что противоречит данной модели.

Другая модель (М. Аннет) основана на том, что рукость является функцией двух генов, один из которых определяет локализацию центров речи (L — в левом полушарии и доминирует, I — в правом полушарии, рецессивный), а другой определяет, какой рукой будет управлять речевое полушарие — контрлатеральной или ипсилатеральной (соответственно С и с).

И, наконец, третья модель (Дж. Леви и Т. Нагилаки) основана на гипотезе о существовании отдельного гена «правостороннего сдвига» и его рецессивного аллеля. Наличие этого гена обеспечивает изначальноную предрасположенность человека к тому, чтобы у него доминировала правая рука, а центр речи располагался в левом полушарии. Таким образом, данный ген определяет не только рукость, но и церебральное доминирование. Последняя модель в наибольшей мере охватывает факты, накопленные в области изучения асимметрии.

Существуют и другие, менее популярные, генетические теории право- и леворукости. Высказываются предположения о возможной полигенной наследуемости признака. Таким образом, в настоящее время нет единой общепринятой генетической модели, объясняющей феномены латерализации руки и центра речи.

Альтернативными «генетическим» представляются гипотезы возникновения межполушарной асимметрии, базирующиеся на признании

главенствующей роли культурных условий. Сторонники данной концепции рассматривают левшество и правшество как результат социального воспитания, опыта, условий жизни.

Наряду с представленными выше теориями, широко распространены представления о патологическом происхождении левшества. Среди сторонников данной точки зрения можно обнаружить представления о том, что любое проявление леворукости есть следствие и родовой травмы, и врожденной энцефалопатии, и др.

МЗ- и ДЗ-близнецы, как правило, обнаруживают сходную степень конкордантности по показателям функциональной асимметрии. Для некоторых МЗ-близнецов характерен феномен зеркальности по парным признакам. В то же время выполненные на близнецах исследования наследуемости электрофизиологических показателей левого и правого полушарий дают основания предполагать больший вклад генотипа в изменчивость показателей функционирования правого полушария.

Исследования асимметрии рук у близнецов довольно многочисленны, при этом отмечается, как правило, приблизительно одинаковое сходство МЗ- и ДЗ-близнецов по показателям мануальной асимметрии. По данным разных исследований, 22,5–24,6 % МЗ- и 19,3–30,7 % ДЗ-близнецов обнаруживают дискордантность (несовпадение) по рукам. Предпринимались разные попытки объяснить появление дискордантных по асимметрии близнецовых пар. Так, например, была высказана гипотеза, что инверсия асимметрии в парах МЗ-близнецов, названная зеркальностью, связана с особенностями их эмбрионального развития, а именно со стадией, на которой произошло разделение зародыша на два самостоятельных организма. Если деление происходит на ранних стадиях развития, когда отсутствует дифференцировка на правую и левую половины эмбриона, то никаких признаков зеркальности не будет. В случае же если разделение происходит позднее, на стадии, когда такая дифференцировка уже возникла, можно ожидать появления зеркальных МЗ-пар.

Другая возможная причина появления дискордантных по асимметрии пар — большая подверженность близнецов действию патогенетических средовых факторов, которые могут по-разному влиять на каждого из партнеров. Такие факторы, вероятно, в равной мере увеличивают число дискордантных пар как среди ДЗ-, так и среди МЗ-близнецов. Возможность появления дискордантных по асимметрии пар за счёт неравномерности внутриутробных условий и родового стресса признаётся многими авторами.

Среди патогенных внутриутробных факторов, влияющих на общее развитие близнецов, называется также задержка созревания. У одиночного плода внутриутробное положение лучше, а близнецы, как МЗ, так

главенствующей роли культурных условий. Сторонники данной концепции рассматривают левшество и правшество как результат социального воспитания, опыта, условий жизни.

Наряду с представленными выше теориями, широко распространены представления о патологическом происхождении левшества. Среди сторонников данной точки зрения можно обнаружить представления о том, что любое проявление леворукости есть следствие и родовой травмы, и врожденной энцефалопатии, и др.

МЗ- и ДЗ-близнецы, как правило, обнаруживают сходную степень конкордантности по показателям функциональной асимметрии. Для некоторых МЗ-близнецов характерен феномен зеркальности по парным признакам. В то же время выполненные на близнецах исследования наследуемости электрофизиологических показателей левого и правого полушарий дают основания предполагать больший вклад генотипа в изменчивость показателей функционирования правого полушария.

Исследования асимметрии рук у близнецов довольно многочисленны, при этом отмечается, как правило, приблизительно одинаковое сходство МЗ- и ДЗ-близнецов по показателям мануальной асимметрии. По данным разных исследований, 22,5–24,6 % МЗ- и 19,3–30,7 % ДЗ-близнецов обнаруживают дискордантность (несовпадение) по рукам. Предпринимались разные попытки объяснить появление дискордантных по асимметрии близнецовых пар. Так, например, была высказана гипотеза, что инверсия асимметрии в парах МЗ-близнецов, названная зеркальностью, связана с особенностями их эмбрионального развития, а именно со стадией, на которой произошло разделение зародыша на два самостоятельных организма. Если деление происходит на ранних стадиях развития, когда отсутствует дифференцировка на правую и левую половины эмбриона, то никаких признаков зеркальности не будет. В случае же если разделение происходит позднее, на стадии, когда такая дифференцировка уже возникла, можно ожидать появления зеркальных МЗ-пар.

Другая возможная причина появления дискордантных по асимметрии пар — большая подверженность близнецов действию патогенетических средовых факторов, которые могут по-разному влиять на каждого из партнеров. Такие факторы, вероятно, в равной мере увеличивают число дискордантных пар как среди ДЗ-, так и среди МЗ-близнецов. Возможность появления дискордантных по асимметрии пар за счёт неравномерности внутриутробных условий и родового стресса признаётся многими авторами.

Среди патогенных внутриутробных факторов, влияющих на общее развитие близнецов, называется также задержка созревания. У одиночного плода внутриутробное положение лучше, а близнецы, как МЗ, так

и ДЗ, испытывают большие ограничения и во внутриутробном пространстве, и в ресурсах. На поздних сроках беременности эти ограничения могут привести к существенной задержке созревания. Действительно, есть данные, что в период от 19 до 32 недель развитие некоторых борозд и извилин на поверхности коры больших полушарий у близнецов задерживается на 2–3 недели по сравнению с одиночнорождёнными. Эта задержка созревания коры больших полушарий создаёт неблагоприятные условия, которые отчасти могут объяснить задержку речевого развития и появление леворукости среди близнецов обоого типа. Таким образом, возникновение дискордантных по асимметрии пар близнецов может быть вызвано различными причинами.

Вопросы и задания для самопроверки

1. Назовите доводы, говорящие в пользу значимого вклада наследственных факторов в индивидуальные особенности темперамента.
2. Какие лонгитюдные исследования темперамента Вам известны?
3. Перечислите теории левшества.
4. Какие факторы среды могут влиять на формирование леворукости?
5. Две семьи обратились за консультацией к психогенетику. В одной семье папа и мама — выраженные экстраверты по Айзенку (в концепции Айзенка экстраверсия и интроверсия — основные характеристики дифференциации 4-х типов темперамента). В другой семье оба родителя интроверты. В обеих семьях есть генетические родственники, страдающие аутизмом (прадедушка по материнской линии). Обследование показало, что экстраверты ждут мальчика, а интроверты — девочку. Экстраверты полагают, что вероятность того, что их ребёнок будет страдать аутизмом, меньше, чем у ребёнка интровертов. Прокомментируйте ситуацию с точки зрения психогенетики.
6. В семье у родителей-правшей родились монозиготные близнецы (мальчики). Дети пошли в школу. Один ребёнок правша (пишет правой рукой), однако другой ребёнок ведёт себя как левша (пишет левой рукой). Родители в недоумении: может ли быть такое или ребёнок балуется? Прокомментируйте ситуацию с точки зрения психогенетики.

и ДЗ, испытывают большие ограничения и во внутриутробном пространстве, и в ресурсах. На поздних сроках беременности эти ограничения могут привести к существенной задержке созревания. Действительно, есть данные, что в период от 19 до 32 недель развитие некоторых борозд и извилин на поверхности коры больших полушарий у близнецов задерживается на 2–3 недели по сравнению с одиночнорождёнными. Эта задержка созревания коры больших полушарий создаёт неблагоприятные условия, которые отчасти могут объяснить задержку речевого развития и появление леворукости среди близнецов обоого типа. Таким образом, возникновение дискордантных по асимметрии пар близнецов может быть вызвано различными причинами.

Вопросы и задания для самопроверки

1. Назовите доводы, говорящие в пользу значимого вклада наследственных факторов в индивидуальные особенности темперамента.
2. Какие лонгитюдные исследования темперамента Вам известны?
3. Перечислите теории левшества.
4. Какие факторы среды могут влиять на формирование леворукости?
5. Две семьи обратились за консультацией к психогенетику. В одной семье папа и мама — выраженные экстраверты по Айзенку (в концепции Айзенка экстраверсия и интроверсия — основные характеристики дифференциации 4-х типов темперамента). В другой семье оба родителя интроверты. В обеих семьях есть генетические родственники, страдающие аутизмом (прадедушка по материнской линии). Обследование показало, что экстраверты ждут мальчика, а интроверты — девочку. Экстраверты полагают, что вероятность того, что их ребёнок будет страдать аутизмом, меньше, чем у ребёнка интровертов. Прокомментируйте ситуацию с точки зрения психогенетики.
6. В семье у родителей-правшей родились монозиготные близнецы (мальчики). Дети пошли в школу. Один ребёнок правша (пишет правой рукой), однако другой ребёнок ведёт себя как левша (пишет левой рукой). Родители в недоумении: может ли быть такое или ребёнок балуется? Прокомментируйте ситуацию с точки зрения психогенетики.

ПОСЛЕСЛОВИЕ

Психогенетика является научной дисциплиной, изучающей детерминанты индивидуальных различий в психологических особенностях человека. В психологии накоплены многочисленные доказательства важности психологических и социально-психологических факторов для формирования индивидуальности — от особенностей взаимодействия матери с ребёнком в пренатальный период до социально-психологических аспектов старения. В итоге возникло доминировавшее в советское время и широко распространённое по сей день убеждение в *исключительно* «социальной природе психики человека», касающееся и исторического возникновения человеческой психики, и объяснения индивидуально-психологических различий. Чёткие стереотипизированные убеждения такого рода зачастую высказывают и выпускники психологических факультетов, и практикующие психологи. Забывается, что человек — существо не только социальное, но и биологическое, упрощается и искажается рассмотрение многих психических явлений, а анализ различных поведенческих особенностей носит односторонний характер. При этом, если в дискуссиях о биологическом и социальном в человеке физиологические основы индивидуальности хотя бы обсуждались, то постановка вопроса об их наследственных детерминантах долгое время была крайне редкой и «маргинальной».

Ныне ситуация несколько меняется: расширяется круг исследователей, работающих в области психогенетики. Государственным образовательным стандартом высшего профессионального образования «Психогенетика» включена в число базовых дисциплин при подготовке психологов.

Но хотелось бы, чтобы не возникли другие крайности, необоснованные упрощения в понимании человеческой индивидуальности, когда все имеющиеся особенности характера, поведения, когнитивных способностей связывались бы исключительно с действием биологических (или даже только наследственных) факторов. Ведь «генетическое» не означает «неизменяемое», такая точка зрения является предрассудком на уровне сознания обывателя. Ещё ни в одном близнецовом исследовании не было получено абсолютное сходство близнецов по какой-либо измеряемой черте. Очень значимое влияние на человека оказывают уникальные характеристики его окружения и опыта, важные только для конкретного человека. Поэтому в одной семье дети растут в похожих внешне условиях, а вырастают совершенно разными. Среда разнообразна и содержит много возможностей, один ребёнок в этой среде может выбрать чтение книг, другой — театральную студию, а третий

ПОСЛЕСЛОВИЕ

Психогенетика является научной дисциплиной, изучающей детерминанты индивидуальных различий в психологических особенностях человека. В психологии накоплены многочисленные доказательства важности психологических и социально-психологических факторов для формирования индивидуальности — от особенностей взаимодействия матери с ребёнком в пренатальный период до социально-психологических аспектов старения. В итоге возникло доминировавшее в советское время и широко распространённое по сей день убеждение в *исключительно* «социальной природе психики человека», касающееся и исторического возникновения человеческой психики, и объяснения индивидуально-психологических различий. Чёткие стереотипизированные убеждения такого рода зачастую высказывают и выпускники психологических факультетов, и практикующие психологи. Забывается, что человек — существо не только социальное, но и биологическое, упрощается и искажается рассмотрение многих психических явлений, а анализ различных поведенческих особенностей носит односторонний характер. При этом, если в дискуссиях о биологическом и социальном в человеке физиологические основы индивидуальности хотя бы обсуждались, то постановка вопроса об их наследственных детерминантах долгое время была крайне редкой и «маргинальной».

Ныне ситуация несколько меняется: расширяется круг исследователей, работающих в области психогенетики. Государственным образовательным стандартом высшего профессионального образования «Психогенетика» включена в число базовых дисциплин при подготовке психологов.

Но хотелось бы, чтобы не возникли другие крайности, необоснованные упрощения в понимании человеческой индивидуальности, когда все имеющиеся особенности характера, поведения, когнитивных способностей связывались бы исключительно с действием биологических (или даже только наследственных) факторов. Ведь «генетическое» не означает «неизменяемое», такая точка зрения является предрассудком на уровне сознания обывателя. Ещё ни в одном близнецовом исследовании не было получено абсолютное сходство близнецов по какой-либо измеряемой черте. Очень значимое влияние на человека оказывают уникальные характеристики его окружения и опыта, важные только для конкретного человека. Поэтому в одной семье дети растут в похожих внешне условиях, а вырастают совершенно разными. Среда разнообразна и содержит много возможностей, один ребёнок в этой среде может выбрать чтение книг, другой — театральную студию, а третий

предпочитает играть в футбол. В учебном пособии акценты ставились на значимости и среды (как экологической, так и социальной), и генетических факторов в формировании индивидуальных различий, причём роль генов и среды для различных признаков, составляющих человеческую индивидуальность, может существенно различаться.

Однако неужели поведение человека полностью определяют только две вещи — наследственность и среда? Неужели человек является лишь пассивным участником формирования своей индивидуальности? Может ли он противостоять своей, возможно, неоптимальной наследственности или творчески изменять своё поведение в неадаптивной среде?

Известные отечественные учёные С.Л. Рубинштейн и Г.С. Костюк подчёркивали, что такой подход не охватывает всех факторов, влияющих на развитие человека. С их точки зрения, необходимо учитывать третью составляющую (третий фактор) — активность самого человека, его способность к саморазвитию и творческому отношению к наследственной и средовой заданности. Приведём несколько примеров такого противостояния или творческого преломления жёсткой генетико-средовой детерминированности.

Всему миру известны полотна великих художников, страдавших генетически обусловленными аномалиями зрения (дальтонизмом) — Михаила Александровича Врубеля и Шарля Мериона; выдающийся американский актёр и режиссёр, заложивший основы Голливуда, Пол Ньюман, известный всему миру актёр и певец Джордж Майкл — тоже дальтоники.

Родителям символа женской красоты 20-го века Элизабет Тейлор стало известно о том, что у их дочери «есть отклонения», сразу после её рождения. Девочка родилась с генетическим отклонением, называемым «дистихиазом». Это редкое генетическое отклонение, видимым проявлением которого становится наличие дополнительного ряда ресниц. Именно с этим дополнительным рядом и связан необыкновенно притягательный взгляд звезды. Именно он, в числе других способностей Элизабет, помог ей стать звездой кинематографа.

И, конечно же, хотя и не наследственные проблемы президентов США Джона Кеннеди (болезнь Аддисона) и Авраама Линкольна (синдром Марфана), сделали их президентами, но, безусловно, обуславливали особенности их внешности, оттенки характера, «изюминки» поведения, которые в совокупности, несомненно, способствовали их более позитивному восприятию со стороны избирателей.

А живым памятником преодоления наследственной обусловленности является Эллисон Лаппер — современная британская художница, которая родилась без обеих рук. Эллисон — женщина с трагической, но красивой судьбой, она известна всем британцам, а также по всему миру

предпочитает играть в футбол. В учебном пособии акценты ставились на значимости и среды (как экологической, так и социальной), и генетических факторов в формировании индивидуальных различий, причём роль генов и среды для различных признаков, составляющих человеческую индивидуальность, может существенно различаться.

Однако неужели поведение человека полностью определяют только две вещи — наследственность и среда? Неужели человек является лишь пассивным участником формирования своей индивидуальности? Может ли он противостоять своей, возможно, неоптимальной наследственности или творчески изменять своё поведение в неадаптивной среде?

Известные отечественные учёные С.Л. Рубинштейн и Г.С. Костюк подчёркивали, что такой подход не охватывает всех факторов, влияющих на развитие человека. С их точки зрения, необходимо учитывать третью составляющую (третий фактор) — активность самого человека, его способность к саморазвитию и творческому отношению к наследственной и средовой заданности. Приведём несколько примеров такого противостояния или творческого преломления жёсткой генетико-средовой детерминированности.

Всему миру известны полотна великих художников, страдавших генетически обусловленными аномалиями зрения (дальтонизмом) — Михаила Александровича Врубеля и Шарля Мериона; выдающийся американский актёр и режиссёр, заложивший основы Голливуда, Пол Ньюман, известный всему миру актёр и певец Джордж Майкл — тоже дальтоники.

Родителям символа женской красоты 20-го века Элизабет Тейлор стало известно о том, что у их дочери «есть отклонения», сразу после её рождения. Девочка родилась с генетическим отклонением, называемым «дистихиазом». Это редкое генетическое отклонение, видимым проявлением которого становится наличие дополнительного ряда ресниц. Именно с этим дополнительным рядом и связан необыкновенно притягательный взгляд звезды. Именно он, в числе других способностей Элизабет, помог ей стать звездой кинематографа.

И, конечно же, хотя и не наследственные проблемы президентов США Джона Кеннеди (болезнь Аддисона) и Авраама Линкольна (синдром Марфана), сделали их президентами, но, безусловно, обуславливали особенности их внешности, оттенки характера, «изюминки» поведения, которые в совокупности, несомненно, способствовали их более позитивному восприятию со стороны избирателей.

А живым памятником преодоления наследственной обусловленности является Эллисон Лаппер — современная британская художница, которая родилась без обеих рук. Эллисон — женщина с трагической, но красивой судьбой, она известна всем британцам, а также по всему миру

как Трафальгарская Венера (рис. 12.1). Именно её статуя появилась в 2005 году на одном из постаментов Трафальгарской площади в Лондоне. На ней Лаппер изображена беременной, позднее она родила и сегодня сама растит своего сына. Скульптура Элисон Лаппер стала символом Паралимпийских игр 2012 года в Лондоне.

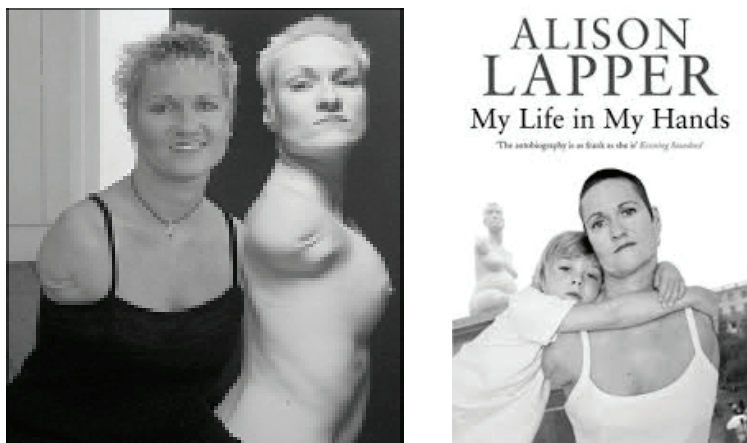


Рисунок 12.1. Трафальгарская Венера (Элисон Лаппер)

как Трафальгарская Венера (рис. 12.1). Именно её статуя появилась в 2005 году на одном из постаментов Трафальгарской площади в Лондоне. На ней Лаппер изображена беременной, позднее она родила и сегодня сама растит своего сына. Скульптура Элисон Лаппер стала символом Паралимпийских игр 2012 года в Лондоне.

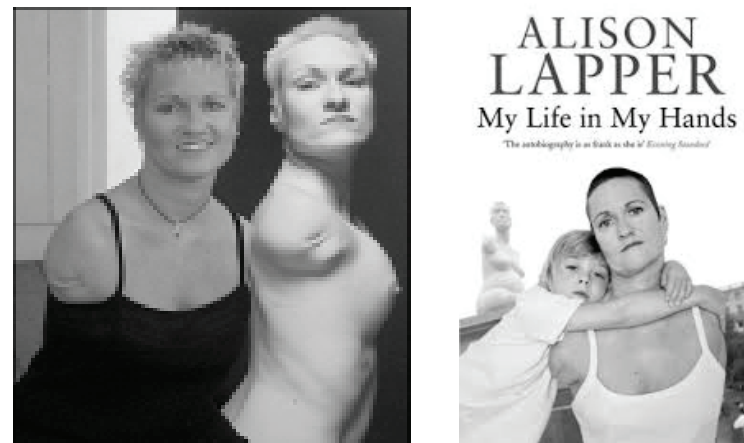


Рисунок 12.1. Трафальгарская Венера (Элисон Лаппер)

ГЛОССАРИЙ

- Аллель — одно из возможных состояний гена.
- Ассортативность — явление, при котором образование супружеских пар или скрещивание происходит неслучайным образом в отношении какого-либо признака.
- Аутосомы — все хромосомы, кроме половых.
- Болезнь Альцгеймера — прогрессирующее заболевание центральной нервной системы, сопровождающееся потерей кратковременной памяти, утерей навыков, замедленностью мышления. Б. А. развивается у пожилых людей (старше 50 лет). Исследования указывают на избыток амилоидного белка в клетках мозга таких больных. Болезнь имеет тенденцию прогрессировать.
- Гаметы — половые клетки.
- Гемофилия — наследственное заболевание, характеризующееся повышенной кровоточивостью. Связано с недостатком в плазме крови фактора, необходимого для её свертывания. Г. болеют мужчины, которым наследственный дефект передан через внешне здоровую мать. У больных гемофилией мужчин сыновья не наследуют дефекты свертывания и их потомство остается здоровым, напротив, все дочери больных гемофилией, будучи сами здоровыми, передают этот дефект своему потомству.
- Ген — функционально неделимая единица наследственности.
- Генетическая дисперсия — дисперсия фенотипа за счёт генетической составляющей.
- Генетический код — свойственная живым организмам единая система записи наследственной информации в последовательности нуклеотидов, при которой каждым трём нуклеотидам (триплет) соответствует одна молекула аминокислоты.
- Ген-кандидат — структурный ген в геноме человека, мутация в котором предположительно является причиной конкретного наследственного заболевания.
- Геном — 1) совокупность генов гаплоидного набора хромосом данного вида организмов. Г. является характеристикой биологического вида; 2) вся ДНК отдельной клетки или организма.
- Генотип — генетическая конституция организма.
- Генотип-средовая ковариация — неравномерное распределение генотипов по различным средам.

ГЛОССАРИЙ

- Аллель — одно из возможных состояний гена.
- Ассортативность — явление, при котором образование супружеских пар или скрещивание происходит неслучайным образом в отношении какого-либо признака.
- Аутосомы — все хромосомы, кроме половых.
- Болезнь Альцгеймера — прогрессирующее заболевание центральной нервной системы, сопровождающееся потерей кратковременной памяти, утерей навыков, замедленностью мышления. Б. А. развивается у пожилых людей (старше 50 лет). Исследования указывают на избыток амилоидного белка в клетках мозга таких больных. Болезнь имеет тенденцию прогрессировать.
- Гаметы — половые клетки.
- Гемофилия — наследственное заболевание, характеризующееся повышенной кровоточивостью. Связано с недостатком в плазме крови фактора, необходимого для её свертывания. Г. болеют мужчины, которым наследственный дефект передан через внешне здоровую мать. У больных гемофилией мужчин сыновья не наследуют дефекты свертывания и их потомство остается здоровым, напротив, все дочери больных гемофилией, будучи сами здоровыми, передают этот дефект своему потомству.
- Ген — функционально неделимая единица наследственности.
- Генетическая дисперсия — дисперсия фенотипа за счёт генетической составляющей.
- Генетический код — свойственная живым организмам единая система записи наследственной информации в последовательности нуклеотидов, при которой каждым трём нуклеотидам (триплет) соответствует одна молекула аминокислоты.
- Ген-кандидат — структурный ген в геноме человека, мутация в котором предположительно является причиной конкретного наследственного заболевания.
- Геном — 1) совокупность генов гаплоидного набора хромосом данного вида организмов. Г. является характеристикой биологического вида; 2) вся ДНК отдельной клетки или организма.
- Генотип — генетическая конституция организма.
- Генотип-средовая ковариация — неравномерное распределение генотипов по различным средам.

- Генотип-средовое взаимодействие — статистическое взаимодействие факторов наследственности и среды.
- Генофонд — совокупность генов данной популяции.
- Гены-модификаторы — гены, не имеющие собственного выражения в генотипе, но оказывающие ослабляющее или усиливающее влияние на проявление признаков других генов.
- Гибрид — организм, полученный в результате объединения наследственного материала организмов, имеющих разные генотипы.
- Гомозигота — организм, в гомологичных хромосомах которого располагаются идентичные аллели одного и того же гена.
- Гомологичные хромосомы — парные хромосомы с одинаковым набором генов.
- ДНК — материальный носитель генетической информации.
- Дигибридное скрещивание — скрещивание организмов, отличающихся по двум парам альтернативных признаков.
- Доминантность — у гетерозиготной особи участие только одной из альтернативных аллелей приводит к проявлению признака.
- Дислексия (англ. dyslexia, от греч. dys — повреждение + lexia — речь) — существенные трудности в овладении чтением (в т.ч. в понимании прочитанного) и письмом у нормальных в других отношениях детей. Как ни странно, нередко Д. сопровождается повышенными показателями умственного развития. Имеются данные о существовании наследственного фактора Д. Предполагается, что одной из причин Д. может быть задержка в развитии латерализации функций головного мозга.
- Дифференциальная психология — раздел психологии, изучающий индивидуальные психологические различия между людьми. Основоположником Д. п. является Ф. Гальтон (2-я половина XIX века). Термин Д. п. введён немецким психологом В. Штерном в 1900 году. Д. п. изучает как психологические различия конкретных индивидов, так и типологические различия психологических проявлений у представителей разных социальных, этнических, возрастных и других групп. Сравнительному исследованию чаще всего подвергаются интеллектуальные и личностные особенности.
- Дрейф генов — генетико-автоматические процессы, явление ненаправленного изменения частот аллельных вариантов генов в популяции, обусловленное случайными статистическими причинами.

- Генотип-средовое взаимодействие — статистическое взаимодействие факторов наследственности и среды.
- Генофонд — совокупность генов данной популяции.
- Гены-модификаторы — гены, не имеющие собственного выражения в генотипе, но оказывающие ослабляющее или усиливающее влияние на проявление признаков других генов.
- Гибрид — организм, полученный в результате объединения наследственного материала организмов, имеющих разные генотипы.
- Гомозигота — организм, в гомологичных хромосомах которого располагаются идентичные аллели одного и того же гена.
- Гомологичные хромосомы — парные хромосомы с одинаковым набором генов.
- ДНК — материальный носитель генетической информации.
- Дигибридное скрещивание — скрещивание организмов, отличающихся по двум парам альтернативных признаков.
- Доминантность — у гетерозиготной особи участие только одной из альтернативных аллелей приводит к проявлению признака.
- Дислексия (англ. dyslexia, от греч. dys — повреждение + lexia — речь) — существенные трудности в овладении чтением (в т.ч. в понимании прочитанного) и письмом у нормальных в других отношениях детей. Как ни странно, нередко Д. сопровождается повышенными показателями умственного развития. Имеются данные о существовании наследственного фактора Д. Предполагается, что одной из причин Д. может быть задержка в развитии латерализации функций головного мозга.
- Дифференциальная психология — раздел психологии, изучающий индивидуальные психологические различия между людьми. Основоположником Д. п. является Ф. Гальтон (2-я половина XIX века). Термин Д. п. введён немецким психологом В. Штерном в 1900 году. Д. п. изучает как психологические различия конкретных индивидов, так и типологические различия психологических проявлений у представителей разных социальных, этнических, возрастных и других групп. Сравнительному исследованию чаще всего подвергаются интеллектуальные и личностные особенности.
- Дрейф генов — генетико-автоматические процессы, явление ненаправленного изменения частот аллельных вариантов генов в популяции, обусловленное случайными статистическими причинами.

- Закон Харди–Вайнберга — в теоретической идеальной популяции распределение генов будет оставаться постоянным из поколения в поколение.
- Изменчивость — свойство живых организмов приобретать новые признаки.
- Изоляты — популяции, между которыми существует полная изоляция.
- Кариотип — совокупность признаков хромосомного набора.
- Качественная изменчивость — изменчивость, при которой в популяции существует ряд чётко различающихся форм, между которыми не бывает переходных вариантов.
- Количественная изменчивость — вид изменчивости, при котором в популяции встречаются все переходы от минимальной выраженности признака до максимальной.
- Конкордантность — 1) совпадение какого-либо признака в парах родственников (например, близнецов); 2) количественный показатель совпадения признака в парах родственников, выраженный в процентах.
- Кроссинговер — взаимный обмен участками гомологичных хромосом в ходе мейоза.
- Лocus — местоположение гена в хромосоме.
- Мейоз — деление половых клеток у человека.
- Митоз — деление соматических клеток.
- Моногибридное скрещивание — скрещивание организмов, отличающихся по одной паре альтернативных признаков.
- Мутации — внезапные естественные или искусственно вызванные изменения наследственного материала.
- Наследственность (англ. heredity) — свойство организмов обеспечивать материальную и функциональную преемственность между поколениями.
- Наследуемость (англ. heritability) — количественная характеристика, оценивающая вклад генотипической составляющей в популяционную изменчивость признака.
- Норма реакции — свойственный данному генотипу характер реакции на изменение условий среды.
- Плейотропия — способность гена действовать на несколько признаков.

- Закон Харди–Вайнберга — в теоретической идеальной популяции распределение генов будет оставаться постоянным из поколения в поколение.
- Изменчивость — свойство живых организмов приобретать новые признаки.
- Изоляты — популяции, между которыми существует полная изоляция.
- Кариотип — совокупность признаков хромосомного набора.
- Качественная изменчивость — изменчивость, при которой в популяции существует ряд чётко различающихся форм, между которыми не бывает переходных вариантов.
- Количественная изменчивость — вид изменчивости, при котором в популяции встречаются все переходы от минимальной выраженности признака до максимальной.
- Конкордантность — 1) совпадение какого-либо признака в парах родственников (например, близнецов); 2) количественный показатель совпадения признака в парах родственников, выраженный в процентах.
- Кроссинговер — взаимный обмен участками гомологичных хромосом в ходе мейоза.
- Лocus — местоположение гена в хромосоме.
- Мейоз — деление половых клеток у человека.
- Митоз — деление соматических клеток.
- Моногибридное скрещивание — скрещивание организмов, отличающихся по одной паре альтернативных признаков.
- Мутации — внезапные естественные или искусственно вызванные изменения наследственного материала.
- Наследственность (англ. heredity) — свойство организмов обеспечивать материальную и функциональную преемственность между поколениями.
- Наследуемость (англ. heritability) — количественная характеристика, оценивающая вклад генотипической составляющей в популяционную изменчивость признака.
- Норма реакции — свойственный данному генотипу характер реакции на изменение условий среды.
- Плейотропия — способность гена действовать на несколько признаков.

- Полигены — несколько генов, контролирующих один признак.
- Полигены — тип генов, отвечающих за существование количественной изменчивости. Полигены взаимодействуют по типу кумулятивной полимерии. В настоящее время признается существование тесно связанных кластеров П. — локусов количественных признаков (ЛКП).
- Полимерные гены — гены, действие которых на признак проявляется сходным образом.
- Популяция — совокупность особей одного вида, обладающих общих генофондом и занимающих определённую территорию.
- Пороговый признак — признак, проявляющийся, лишь когда совокупность генетических и средовых факторов превышает определённый порог.
- Репликация — процесс самовоспроизведения ДНК.
- Рецессивность — отсутствие проявления одного из аллелей у гетерозиготной особи.
- Родословная — генеалогическая схема, изображающая некоторые характеристики родственных особей в ряду поколений.
- Сенсорная чувствительность — способность организма воспринимать действие раздражителей с помощью специальных образований, называемых рецепторами.
- Сибсы (сиблинги) — потомки одних и тех же родителей (братья и сёстры). Имеют 50 % общих генов.
- Соматическая мутация — мутация, возникающая в соматической клетке и ведущая (в случае её нелетального характера) к возникновению клеточного клона (участка ткани, органа) с генотипом, отличающимся от генотипа соседних нормальных клеток. С.м. ведут к мозаицизму. Результатом соматической М. может быть появление мозаичных пятен на радужной оболочке глаза, белых, лишённых пигмента пятен на коже и т.д. С.м. по наследству не передаются.
- Среда — совокупность всех внешних по отношению к генотипу факторов.
- Сцепленные гены — гены, расположенные в 1 хромосоме.
- Сцепление с полом — локализация гена на одной из половых хромосом.
- Тельце Барра — интенсивно красящаяся структура, наблюдающаяся в ядрах разных типов клеток у самок млекопитающих. Представляет

- Полигены — несколько генов, контролирующих один признак.
- Полигены — тип генов, отвечающих за существование количественной изменчивости. Полигены взаимодействуют по типу кумулятивной полимерии. В настоящее время признается существование тесно связанных кластеров П. — локусов количественных признаков (ЛКП).
- Полимерные гены — гены, действие которых на признак проявляется сходным образом.
- Популяция — совокупность особей одного вида, обладающих общих генофондом и занимающих определённую территорию.
- Пороговый признак — признак, проявляющийся, лишь когда совокупность генетических и средовых факторов превышает определённый порог.
- Репликация — процесс самовоспроизведения ДНК.
- Рецессивность — отсутствие проявления одного из аллелей у гетерозиготной особи.
- Родословная — генеалогическая схема, изображающая некоторые характеристики родственных особей в ряду поколений.
- Сенсорная чувствительность — способность организма воспринимать действие раздражителей с помощью специальных образований, называемых рецепторами.
- Сибсы (сиблинги) — потомки одних и тех же родителей (братья и сёстры). Имеют 50 % общих генов.
- Соматическая мутация — мутация, возникающая в соматической клетке и ведущая (в случае её нелетального характера) к возникновению клеточного клона (участка ткани, органа) с генотипом, отличающимся от генотипа соседних нормальных клеток. С.м. ведут к мозаицизму. Результатом соматической М. может быть появление мозаичных пятен на радужной оболочке глаза, белых, лишённых пигмента пятен на коже и т.д. С.м. по наследству не передаются.
- Среда — совокупность всех внешних по отношению к генотипу факторов.
- Сцепленные гены — гены, расположенные в 1 хромосоме.
- Сцепление с полом — локализация гена на одной из половых хромосом.
- Тельце Барра — интенсивно красящаяся структура, наблюдающаяся в ядрах разных типов клеток у самок млекопитающих. Представляет

собой сильно спирализованную и поэтому неактивную X-хромосому. Инактивация одной из X-хромосом происходит случайным образом.

- Фенилкетонурия — наследственное заболевание человека, характеризующееся нарушением миелинизации нервных волокон, судорогами, умственной отсталостью и др., обусловлено нарушением обмена фенилаланина. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Поддаётся лечению путем назначения специальной диеты.
- Фенотип — совокупность всех признаков особи в каждый конкретный момент её жизни.
- Хромосома — носитель генетической информации.
- Цитоплазма — обязательная часть клетки, заключённая между плазматической мембраной и ядром. Ц. содержит структурно обособленные частицы: органеллы и различные включения. Пространство между ними заполнено водным раствором различных солей и органических веществ, среди которых преобладают белки.
- Эпистаз — взаимодействие между генами, при котором действие одного из них подавляется действием другого.

собой сильно спирализованную и поэтому неактивную X-хромосому. Инактивация одной из X-хромосом происходит случайным образом.

- Фенилкетонурия — наследственное заболевание человека, характеризующееся нарушением миелинизации нервных волокон, судорогами, умственной отсталостью и др., обусловлено нарушением обмена фенилаланина. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Поддаётся лечению путем назначения специальной диеты.
- Фенотип — совокупность всех признаков особи в каждый конкретный момент её жизни.
- Хромосома — носитель генетической информации.
- Цитоплазма — обязательная часть клетки, заключённая между плазматической мембраной и ядром. Ц. содержит структурно обособленные частицы: органеллы и различные включения. Пространство между ними заполнено водным раствором различных солей и органических веществ, среди которых преобладают белки.
- Эпистаз — взаимодействие между генами, при котором действие одного из них подавляется действием другого.

РЕКОМЕНДОВАННАЯ ЛИТЕРАТУРА

Основная литература

1. Александров А. А. Психогенетика / А. А. Александров. — СПб. : Питер, 2004. — 192 с.
2. Атраментова Л. А. Введение в психогенетику : учеб. пособие / Л. А. Атраментова, О. В. Филиппова. — М. : Флинта ; Московский психолого-социальный институт, 2004. — 472 с.
3. Егорова М. С. Генетика поведения: психологический аспект / М. С. Егорова. — М., 1995.
4. Ермаков В. А. Психогенетика : учебное пособие / В. А. Ермаков. — М., 2008. — 151 с.
5. Лучинин А. С. Психогенетика : учеб. пособие для студентов высш. мед. учеб. заведений / А. С. Лучинин. — М. : Владос-Пресс, 2005. — 158 с.
6. Малых С. Б. Психогенетика : в 2 т. / С. Б. Малых, М. С. Егорова, Т. А. Мешкова. — СПб. : Питер, 2008. — Том 1. — 408 с.
7. Малых С. Б. Психогенетика : в 2 т. / С. Б. Малых, М. С. Егорова, Т. А. Мешкова. — СПб. : Питер, 2008. — Том 2. — 336 с.
8. Равич-Щербо И. В. Психогенетика / И. В. Равич-Щербо, Т. М. Марютина, Е. Л. Григоренко. — М. : Аспект Пресс, 2006. — 448 с.
9. Тиходеев О. Н. Основы психогенетики / О. Н. Тиходеев. — М. : Академия, 2011. — 320 с.

Дополнительная литература

1. Балахонов А. В. Ошибки развития : для биологов, врачей и всех специалистов, интересующихся проблемами медицины и биологии / А. В. Балахонов ; [2-е изд., перераб., доп.]. — СПб. : ЭЛБИ-СПб, 2001. — 288 с.
2. Бочков Н. П. Клиническая генетика / Н. П. Бочков. — М. : ГЭОТАР-МЕД, 2002. — 450 с.
3. Воробьева Е. В. Исследование интеллекта и мотивации достижения близнецов / Е. В. Воробьева, В. А. Попова // Российский психологический журнал. — 2009. — Т. 6, № 1. — С. 46–53.
4. Доброхотова Т. А. Левши / Т. А. Доброхотова, Н. Н. Брагина. — М. : Книга, 1994. — 203 с.
5. Егорова М. С. Психология индивидуальных различий / М. С. Егорова. — М. : Планета детей, 1997. — 328 с.
6. Корочкин Л. И. Геном, клонирование, происхождение человека / Л. И. Корочкин. — Фрязино : Век-2, 2004. — 224 с.

РЕКОМЕНДОВАННАЯ ЛИТЕРАТУРА

Основная литература

1. Александров А. А. Психогенетика / А. А. Александров. — СПб. : Питер, 2004. — 192 с.
2. Атраментова Л. А. Введение в психогенетику : учеб. пособие / Л. А. Атраментова, О. В. Филиппова. — М. : Флинта ; Московский психолого-социальный институт, 2004. — 472 с.
3. Егорова М. С. Генетика поведения: психологический аспект / М. С. Егорова. — М., 1995.
4. Ермаков В. А. Психогенетика : учебное пособие / В. А. Ермаков. — М., 2008. — 151 с.
5. Лучинин А. С. Психогенетика : учеб. пособие для студентов высш. мед. учеб. заведений / А. С. Лучинин. — М. : Владос-Пресс, 2005. — 158 с.
6. Малых С. Б. Психогенетика : в 2 т. / С. Б. Малых, М. С. Егорова, Т. А. Мешкова. — СПб. : Питер, 2008. — Том 1. — 408 с.
7. Малых С. Б. Психогенетика : в 2 т. / С. Б. Малых, М. С. Егорова, Т. А. Мешкова. — СПб. : Питер, 2008. — Том 2. — 336 с.
8. Равич-Щербо И. В. Психогенетика / И. В. Равич-Щербо, Т. М. Марютина, Е. Л. Григоренко. — М. : Аспект Пресс, 2006. — 448 с.
9. Тиходеев О. Н. Основы психогенетики / О. Н. Тиходеев. — М. : Академия, 2011. — 320 с.

Дополнительная литература

1. Балахонов А. В. Ошибки развития : для биологов, врачей и всех специалистов, интересующихся проблемами медицины и биологии / А. В. Балахонов ; [2-е изд., перераб., доп.]. — СПб. : ЭЛБИ-СПб, 2001. — 288 с.
2. Бочков Н. П. Клиническая генетика / Н. П. Бочков. — М. : ГЭОТАР-МЕД, 2002. — 450 с.
3. Воробьева Е. В. Исследование интеллекта и мотивации достижения близнецов / Е. В. Воробьева, В. А. Попова // Российский психологический журнал. — 2009. — Т. 6, № 1. — С. 46–53.
4. Доброхотова Т. А. Левши / Т. А. Доброхотова, Н. Н. Брагина. — М. : Книга, 1994. — 203 с.
5. Егорова М. С. Психология индивидуальных различий / М. С. Егорова. — М. : Планета детей, 1997. — 328 с.
6. Корочкин Л. И. Геном, клонирование, происхождение человека / Л. И. Корочкин. — Фрязино : Век-2, 2004. — 224 с.

7. Левитин В. Удивительная генетика / В. Левитин. — М. : Энас-книга, 2013. — 256 с.
8. Помогайло В. Генетика людини / В. Помогайло, А. Петрушов. — К. : Академія, 2011. — 208 с.
9. Сингер М. Гены и геномы : в 2 т. / М. Сингер, П. Берг. — М., 1998.
10. Тарантул В. З. Геном человека / В. З. Тарантул. — М. : Языки славянской культуры, 2003. — 392 с.
11. Фогель Ф. Генетика человека : в 3 т. / Ф. Фогель, А. Мотульски. — М. : Мир, 1989–1990.
12. Эфроимсон В. П. Генетика гениальности / В. П. Эфроимсон. — М. : Тайдекс Ко, 2002. — 376 с.

7. Левитин В. Удивительная генетика / В. Левитин. — М. : Энас-книга, 2013. — 256 с.
8. Помогайло В. Генетика людини / В. Помогайло, А. Петрушов. — К. : Академія, 2011. — 208 с.
9. Сингер М. Гены и геномы : в 2 т. / М. Сингер, П. Берг. — М., 1998.
10. Тарантул В. З. Геном человека / В. З. Тарантул. — М. : Языки славянской культуры, 2003. — 392 с.
11. Фогель Ф. Генетика человека : в 3 т. / Ф. Фогель, А. Мотульски. — М. : Мир, 1989–1990.
12. Эфроимсон В. П. Генетика гениальности / В. П. Эфроимсон. — М. : Тайдекс Ко, 2002. — 376 с.

ПРИЛОЖЕНИЯ

Приложение А

Арест Н.И. Вавилова. Следствие. Приговор к расстрелу. Кончина в саратовской тюрьме

В 1940 году **Вавилов** был назначен начальником Комплексной (агроботанической) экспедиции Наркомзема СССР в западные районы Украинской и Белорусской ССР. 6 августа 1940 года Вавилов был арестован в предгорьях Карпат, вблизи г. Черновцы. Санкция на арест была подписана «задним числом», 7 августа он был заключён во внутреннюю тюрьму НКВД в Москве (на Лубянке).

В постановлении на арест Вавилов обвинялся как один из руководителей контрреволюционной Трудовой крестьянской партии в вредительстве в системе ВИРа, шпионаже, «борьбе против теорий и работ Лысенко, Цицина и Мичурина». Во время следствия, продолжавшегося 11 месяцев, Вавилов перенёс не менее 236 допросов, происходивших часто в ночное время и продолжавшихся нередко в течение семи и более часов.

9 июля 1941 Вавилов на «суде» Военной коллегии Верховного суда СССР, происходившем в течение нескольких минут, был приговорён к расстрелу. На суде им было заявлено, что «обвинение построено на небылицах, лживых фактах и клевете, ни в какой мере не подтверждённых следствием». Поданное им прошение о помиловании в Верховный Совет СССР было отклонено. 26 июля переведён в Бутырскую тюрьму для приведения приговора в исполнение. Утром 15 октября его посетил сотрудник Бери и пообещал, что Вавилова оставят жить и предоставят ему работу по специальности. В связи с наступлением немцев на Москву этапирован в Саратов 16–29 октября, помещён в 3-й корпус тюрьмы № 1 г. Саратова, где находился год и 3 месяца в тяжелейших условиях (камера смертников).

Решением Президиума Верховного Совета СССР 23 июня 1942 года расстрел в порядке помилования заменён 20-ю годами заключения в исправительно-трудовых лагерях. От голода Вавилов заболел дистрофией и умер, предельно истощённый, в тюремной больнице 26 января 1943 года.

Похоронен Николай Иванович Вавилов, по-видимому, в общей могиле саратовского кладбища.

Во время следствия во внутренней тюрьме НКВД, когда Вавилов имел возможность получать бумагу и карандаш, он написал большую книгу «История мирового земледелия», рукопись которой была уничтожена, «как не имеющая ценности», вместе с большим количеством других научных материалов, изъятых при обысках на квартире и в институтах, где он работал.

ПРИЛОЖЕНИЯ

Приложение А

Арест Н.И. Вавилова. Следствие. Приговор к расстрелу. Кончина в саратовской тюрьме

В 1940 году **Вавилов** был назначен начальником Комплексной (агроботанической) экспедиции Наркомзема СССР в западные районы Украинской и Белорусской ССР. 6 августа 1940 года Вавилов был арестован в предгорьях Карпат, вблизи г. Черновцы. Санкция на арест была подписана «задним числом», 7 августа он был заключён во внутреннюю тюрьму НКВД в Москве (на Лубянке).

В постановлении на арест Вавилов обвинялся как один из руководителей контрреволюционной Трудовой крестьянской партии в вредительстве в системе ВИРа, шпионаже, «борьбе против теорий и работ Лысенко, Цицина и Мичурина». Во время следствия, продолжавшегося 11 месяцев, Вавилов перенёс не менее 236 допросов, происходивших часто в ночное время и продолжавшихся нередко в течение семи и более часов.

9 июля 1941 Вавилов на «суде» Военной коллегии Верховного суда СССР, происходившем в течение нескольких минут, был приговорён к расстрелу. На суде им было заявлено, что «обвинение построено на небылицах, лживых фактах и клевете, ни в какой мере не подтверждённых следствием». Поданное им прошение о помиловании в Верховный Совет СССР было отклонено. 26 июля переведён в Бутырскую тюрьму для приведения приговора в исполнение. Утром 15 октября его посетил сотрудник Бери и пообещал, что Вавилова оставят жить и предоставят ему работу по специальности. В связи с наступлением немцев на Москву этапирован в Саратов 16–29 октября, помещён в 3-й корпус тюрьмы № 1 г. Саратова, где находился год и 3 месяца в тяжелейших условиях (камера смертников).

Решением Президиума Верховного Совета СССР 23 июня 1942 года расстрел в порядке помилования заменён 20-ю годами заключения в исправительно-трудовых лагерях. От голода Вавилов заболел дистрофией и умер, предельно истощённый, в тюремной больнице 26 января 1943 года.

Похоронен Николай Иванович Вавилов, по-видимому, в общей могиле саратовского кладбища.

Во время следствия во внутренней тюрьме НКВД, когда Вавилов имел возможность получать бумагу и карандаш, он написал большую книгу «История мирового земледелия», рукопись которой была уничтожена, «как не имеющая ценности», вместе с большим количеством других научных материалов, изъятых при обысках на квартире и в институтах, где он работал.

Глава 1. РАЗВИТИЕ ЗАРОДЫША ЧЕЛОВЕКА [1] САМОЕ НАЧАЛО

Стр. 5–7.

Современная биология развития на первый план выдвигает вопрос не как, а почему. Почему развитие протекает так, а не иначе? Почему из одной клетки получается всё то разнообразие клеточных типов, которое характеризует взрослый организм? Что определяет ход развития? Вопросов, которые ставят эмбриологи, намного больше, чем ответов, и это совершенно определённо свидетельствует об интересе учёных к биологии развития, к науке, которая особенно в последние годы переживает бурный рост.

Что считать началом индивидуального развития, началом новой жизни? Вопрос не такой простой, как кажется. С оплодотворения? Но ведь клетки, участвующие в нём, не явились из небытия — процессы их формирования сложны и длительны. Что же является источником половых клеток, дающих начало новому организму? Этот вопрос никак нельзя обойти, говоря об эмбриологии человека, да и любого животного тоже. <...>

Процессы формирования половых клеток в мужских и женских гонадах различаются весьма значительно. В мужском организме первичные половые клетки, оказавшись в формирующейся половой железе, в скором времени (ещё до рождения) прекращают деления. Лишь с наступлением периода полового созревания сперматогенез (греч. Σπρματοσ — семя), или образование мужских половых клеток, возобновляется и обычно продолжается в течение десятков лет. Важно, что в семенниках всегда есть группа постоянно самовозобновляющихся клеток, способных делиться, претерпевать мейоз и давать зрелые сперматозоиды. Иными словами, запас сперматозоидов исчерпать невозможно.

Образование женских половых клеток, или оогенез (греч. οου — яйцо), протекает иначе: в период между вторым и пятым месяцами внутриутробного развития первичные половые клетки интенсивно делятся, в результате чего их количество возрастает от нескольких тысяч до примерно семи миллионов. Однако затем деления этих клеток прекращаются, и начинается массовая их дегенерация: к моменту рождения остаётся около миллиона половых клеток, к семилетнему возрасту их количество уменьшается до 300 тысяч, а за всю жизнь у женщин окончательно созревают лишь 400–500 гамет. Причины такой массовой гибели женских половых клеток не ясны, нет даже сколько-нибудь приемлемых гипотез.

Но это — ещё не все отличия. Если в сперматогенезе мейоз наступает лишь после достижения возраста полового созревания, а затем в течение десятков лет повторяется миллиарды раз, то в оогенезе формирующиеся женские гаметы вступают в мейоз ещё во время эмбрионального развития и все практически одновременно. Однако, вступив в мейоз, будущие яйцеклетки доходят только до середины его самой первой фазы. Дальнейшее протекание мейоза блокируется на очень длительное время — от 12–13 до 45–55 лет! Другими словами, в женском организме запрет с мейоза будет

Глава 1. РАЗВИТИЕ ЗАРОДЫША ЧЕЛОВЕКА [1] САМОЕ НАЧАЛО

Стр. 5–7.

Современная биология развития на первый план выдвигает вопрос не как, а почему. Почему развитие протекает так, а не иначе? Почему из одной клетки получается всё то разнообразие клеточных типов, которое характеризует взрослый организм? Что определяет ход развития? Вопросов, которые ставят эмбриологи, намного больше, чем ответов, и это совершенно определённо свидетельствует об интересе учёных к биологии развития, к науке, которая особенно в последние годы переживает бурный рост.

Что считать началом индивидуального развития, началом новой жизни? Вопрос не такой простой, как кажется. С оплодотворения? Но ведь клетки, участвующие в нём, не явились из небытия — процессы их формирования сложны и длительны. Что же является источником половых клеток, дающих начало новому организму? Этот вопрос никак нельзя обойти, говоря об эмбриологии человека, да и любого животного тоже. <...>

Процессы формирования половых клеток в мужских и женских гонадах различаются весьма значительно. В мужском организме первичные половые клетки, оказавшись в формирующейся половой железе, в скором времени (ещё до рождения) прекращают деления. Лишь с наступлением периода полового созревания сперматогенез (греч. Σπρματοσ — семя), или образование мужских половых клеток, возобновляется и обычно продолжается в течение десятков лет. Важно, что в семенниках всегда есть группа постоянно самовозобновляющихся клеток, способных делиться, претерпевать мейоз и давать зрелые сперматозоиды. Иными словами, запас сперматозоидов исчерпать невозможно.

Образование женских половых клеток, или оогенез (греч. οου — яйцо), протекает иначе: в период между вторым и пятым месяцами внутриутробного развития первичные половые клетки интенсивно делятся, в результате чего их количество возрастает от нескольких тысяч до примерно семи миллионов. Однако затем деления этих клеток прекращаются, и начинается массовая их дегенерация: к моменту рождения остаётся около миллиона половых клеток, к семилетнему возрасту их количество уменьшается до 300 тысяч, а за всю жизнь у женщин окончательно созревают лишь 400–500 гамет. Причины такой массовой гибели женских половых клеток не ясны, нет даже сколько-нибудь приемлемых гипотез.

Но это — ещё не все отличия. Если в сперматогенезе мейоз наступает лишь после достижения возраста полового созревания, а затем в течение десятков лет повторяется миллиарды раз, то в оогенезе формирующиеся женские гаметы вступают в мейоз ещё во время эмбрионального развития и все практически одновременно. Однако, вступив в мейоз, будущие яйцеклетки доходят только до середины его самой первой фазы. Дальнейшее протекание мейоза блокируется на очень длительное время — от 12–13 до 45–55 лет! Другими словами, в женском организме запрет с мейоза будет

сниматься лишь с наступлением половой зрелости, да и то не со всех клеток сразу, а лишь с одной-двух в каждом месячном цикле. Очень большое биологическое и медицинское значение данной ситуации мы обсудим позднее.

Зрелые яйцеклетки — это самые крупные клетки человеческого организма, их размеры составляют 0,11-0,14 миллиметра, то есть яйцеклетки можно увидеть даже невооружённым глазом. <...>

ОТ ЗАЧАТИЯ ДО РОЖДЕНИЯ

Стр. 11–22.

Приблизительно через сутки после оплодотворения начинаются деления дробления зиготы. Одновременно с этим зародыш перемещается по просвету яйцевода в направлении полости матки. С первых же делений намечается образование двух родов клеток: одни, мелкие, в дальнейшем дадут специфическую вспомогательную ткань — так называемый трофобласт, то есть «питающий зачаток»; другие, более крупные, называемые эмбриобластом (дословно — зачаток зародыша), или внутренней клеточной массой, дадут позднее начало всем клеткам зародыша и целому ряду внезародышевых вспомогательных частей.

На шестой-седьмой день после оплодотворения зародыш, насчитывающий в своём составе уже до 200 клеток, начинает прикрепляться к внутренней поверхности стенки матки и внедряться в ткани слизистой оболочки — происходит процесс имплантации (лат. *im* — в; *plantare* — сажать). Процесс этот протекает довольно быстро: за сутки полумиллиметровый зародыш погружается в стенку матки более чем на половину, а ещё менее чем за 24 часа — целиком. Практически сразу вслед за этим происходит мощное развитие и разрастание трофобласта. Он образует выросты, ворсинки, которые соприкасаются с тканями и кровью материнского организма и всасывают питательные вещества, необходимые зародышу. <...>

Вторая неделя внутриутробного развития характеризуется активным разрастанием внезародышевых частей, то есть тканей, образованных самим зародышем, но играющих лишь вспомогательную роль. К этим образованиям относятся амнион, трофобласт, хорион, желточный мешок и другие. Клеточный материал, из которого разовьётся собственно зародыш, составляет весьма небольшую часть по сравнению с внезародышевыми образованиями и представлен лишь зародышевым щитком на границе между амниотическим пузырьком и желточным мешком. <...>

В течение третьей недели внутриутробного развития начинает формироваться специальный орган связи зародыша с материнским организмом — плацента (лат. *placis* — лепёшка), или детское место. Плацента состоит из двух частей. Первая, зародышевая, представлена видоизменённым трофобластом и некоторыми другими тканями зародыша и носит название хориона (греч. *Χοριον* — оболочка, послед). Вторая, материнская, часть плаценты представлена значительно изменённой тканью слизистой оболочки матки: в участке плаценты в ней разрушаются эпителий, соединительная ткань и сосуды. Благодаря этому многочисленные ворсинки хориона непосредственно соприкасаются с материнской кровью, буквально купаются в

сниматься лишь с наступлением половой зрелости, да и то не со всех клеток сразу, а лишь с одной-двух в каждом месячном цикле. Очень большое биологическое и медицинское значение данной ситуации мы обсудим позднее.

Зрелые яйцеклетки — это самые крупные клетки человеческого организма, их размеры составляют 0,11-0,14 миллиметра, то есть яйцеклетки можно увидеть даже невооружённым глазом. <...>

ОТ ЗАЧАТИЯ ДО РОЖДЕНИЯ

Стр. 11–22.

Приблизительно через сутки после оплодотворения начинаются деления дробления зиготы. Одновременно с этим зародыш перемещается по просвету яйцевода в направлении полости матки. С первых же делений намечается образование двух родов клеток: одни, мелкие, в дальнейшем дадут специфическую вспомогательную ткань — так называемый трофобласт, то есть «питающий зачаток»; другие, более крупные, называемые эмбриобластом (дословно — зачаток зародыша), или внутренней клеточной массой, дадут позднее начало всем клеткам зародыша и целому ряду внезародышевых вспомогательных частей.

На шестой-седьмой день после оплодотворения зародыш, насчитывающий в своём составе уже до 200 клеток, начинает прикрепляться к внутренней поверхности стенки матки и внедряться в ткани слизистой оболочки — происходит процесс имплантации (лат. *im* — в; *plantare* — сажать). Процесс этот протекает довольно быстро: за сутки полумиллиметровый зародыш погружается в стенку матки более чем на половину, а ещё менее чем за 24 часа — целиком. Практически сразу вслед за этим происходит мощное развитие и разрастание трофобласта. Он образует выросты, ворсинки, которые соприкасаются с тканями и кровью материнского организма и всасывают питательные вещества, необходимые зародышу. <...>

Вторая неделя внутриутробного развития характеризуется активным разрастанием внезародышевых частей, то есть тканей, образованных самим зародышем, но играющих лишь вспомогательную роль. К этим образованиям относятся амнион, трофобласт, хорион, желточный мешок и другие. Клеточный материал, из которого разовьётся собственно зародыш, составляет весьма небольшую часть по сравнению с внезародышевыми образованиями и представлен лишь зародышевым щитком на границе между амниотическим пузырьком и желточным мешком. <...>

В течение третьей недели внутриутробного развития начинает формироваться специальный орган связи зародыша с материнским организмом — плацента (лат. *placis* — лепёшка), или детское место. Плацента состоит из двух частей. Первая, зародышевая, представлена видоизменённым трофобластом и некоторыми другими тканями зародыша и носит название хориона (греч. *Χοριον* — оболочка, послед). Вторая, материнская, часть плаценты представлена значительно изменённой тканью слизистой оболочки матки: в участке плаценты в ней разрушаются эпителий, соединительная ткань и сосуды. Благодаря этому многочисленные ворсинки хориона непосредственно соприкасаются с материнской кровью, буквально купаются в

ней. В хорошо развитой плаценте поверхность, через которую осуществляется обмен веществ между материнским организмом и плодом, весьма велика: общая площадь плацентарного сплетения составляет около пяти квадратных метров, а общая длина ворсинок достигает 50 километров.

Следует при этом подчеркнуть, что материнский и зародышевый организмы не имеют общего кровотока — их кровь нигде не смешивается, а взаимодействие происходит через стенки клеток хориона. <...>

С начала четвёртой недели развития, когда размер зародыша вместе с хорионом достигает семи-восьми миллиметров, начинается новый период эмбриогенеза, во время которого тело собственно зародыша обособляется от внезародышевых частей. Он как бы приподнимается над дном амниотической полости и в конце концов оказывается связанным с ней узким стебельком, в котором проходят пупочные артерия и вена <...>

Одновременно с обособлением зародыша от внезародышевых частей начинается формирование нервной системы: на спинной стороне вдоль почти всего зародыша образуются нервные валики, которые приподнимаются, образуя желобок, позднее их верхние края смыкаются, и таким образом формируется нервная трубка. <...>

Вскоре после замыкания нервной трубки на её головном конце образуются три расширения — мозговые пузыри (на шестой неделе их станет пять; столько же отделов имеет головной мозг взрослого человека). Появляются зачатки органов чувств — глазные и слуховые пузырьки, обонятельные ямки. <...>

К началу четвёртого месяца, когда длина плода составляет 20–22 сантиметра, в основных чертах заканчивается формирование мышечной системы. Плод начинает двигать руками и ногами, а примерно к середине пятого месяца мать ощущает толчки плода. По акушерским подсчётам с момента первых толчков остаётся приблизительно 20 недель до наступления родов. <...>

Последние же месяцы характеризуются не столько органогенезом (поскольку все органы у плода уже представлены), сколько усиленным ростом плода и тканевой дифференцировкой, или гистогенезом, то есть приобретением сравнительно однородными клетками особенностей строения и специальных функций. <...>

КРИТИЧЕСКИЕ ПЕРИОДЫ

Стр. 22–24.

Следует обратить внимание ещё на один важный аспект в исследованиях эмбриогенеза, а именно на теорию критических периодов. Это очень важно для понимания возникновения уродств, вызываемых внешними факторами. Термин «критические периоды» был введён ещё в конце XIX века русским ботаником П.И. Броуновым. <...>

Внешние факторы, к которым организм (или отдельный орган) весьма чувствителен в определённые периоды, могут существенным образом влиять на его развитие. Причём различные факторы, действующие в одном и том же периоде, могут вызывать сходные отклонения. И, наоборот, один и

ней. В хорошо развитой плаценте поверхность, через которую осуществляется обмен веществ между материнским организмом и плодом, весьма велика: общая площадь плацентарного сплетения составляет около пяти квадратных метров, а общая длина ворсинок достигает 50 километров.

Следует при этом подчеркнуть, что материнский и зародышевый организмы не имеют общего кровотока — их кровь нигде не смешивается, а взаимодействие происходит через стенки клеток хориона. <...>

С начала четвёртой недели развития, когда размер зародыша вместе с хорионом достигает семи-восьми миллиметров, начинается новый период эмбриогенеза, во время которого тело собственно зародыша обособляется от внезародышевых частей. Он как бы приподнимается над дном амниотической полости и в конце концов оказывается связанным с ней узким стебельком, в котором проходят пупочные артерия и вена <...>

Одновременно с обособлением зародыша от внезародышевых частей начинается формирование нервной системы: на спинной стороне вдоль почти всего зародыша образуются нервные валики, которые приподнимаются, образуя желобок, позднее их верхние края смыкаются, и таким образом формируется нервная трубка. <...>

Вскоре после замыкания нервной трубки на её головном конце образуются три расширения — мозговые пузыри (на шестой неделе их станет пять; столько же отделов имеет головной мозг взрослого человека). Появляются зачатки органов чувств — глазные и слуховые пузырьки, обонятельные ямки. <...>

К началу четвёртого месяца, когда длина плода составляет 20–22 сантиметра, в основных чертах заканчивается формирование мышечной системы. Плод начинает двигать руками и ногами, а примерно к середине пятого месяца мать ощущает толчки плода. По акушерским подсчётам с момента первых толчков остаётся приблизительно 20 недель до наступления родов. <...>

Последние же месяцы характеризуются не столько органогенезом (поскольку все органы у плода уже представлены), сколько усиленным ростом плода и тканевой дифференцировкой, или гистогенезом, то есть приобретением сравнительно однородными клетками особенностей строения и специальных функций. <...>

КРИТИЧЕСКИЕ ПЕРИОДЫ

Стр. 22–24.

Следует обратить внимание ещё на один важный аспект в исследованиях эмбриогенеза, а именно на теорию критических периодов. Это очень важно для понимания возникновения уродств, вызываемых внешними факторами. Термин «критические периоды» был введён ещё в конце XIX века русским ботаником П.И. Броуновым. <...>

Внешние факторы, к которым организм (или отдельный орган) весьма чувствителен в определённые периоды, могут существенным образом влиять на его развитие. Причём различные факторы, действующие в одном и том же периоде, могут вызывать сходные отклонения. И, наоборот, один и

тот же фактор, действующий на различных этапах, вызывает различные изменения. Иначе говоря, тип аномалии в значительной степени зависит от стадии развития, во время которой на организм оказал действие тератогенный агент.

Стоккард также высказал предположение, что начальным этапом патогенного эффекта любого тератогена является задержка развития соответствующего эмбрионального зачатка. Очень важной для последующего развития экспериментальной тератологии стала его мысль о том, что любая аномалия зародыша может быть получена искусственно при действии химических веществ на эмбрион: разработка этой идеи позволила моделировать уродства человека в экспериментах на животных.

Теория Стоккарда в последующие годы, конечно, дополнялась и уточнялась, но основные её положения сохранили свою значимость и поныне. Однако следует отметить, что не все исследователи признают объяснение критических периодов в том виде, как их сформулировал автор теории. <...>

Согласно современным представлениям, внешние факторы-тератогены, действующие в периоды раннего эмбрионального развития, приводят либо к гибели зародыша, либо к аномалиям его строения. <...> Аномалии развития, уродства, возникают главным образом в период органогенеза, то есть тогда, когда, согласно теории критических периодов, закладки органов наиболее активно развиваются: когда они возникают из группы малоспециализированных клеток, устанавливаются их форма, соотношения частей. Органогенез, как уже говорилось, заканчивается в основных чертах примерно к началу третьего месяца беременности; это обстоятельство позволило одну из научных статей, посвящённых тератологии, назвать «Эмбриогенез: два хороших месяца для хорошей жизни».

Формулировка, может быть, излишне категоричная и односторонняя, но, безусловно, первые два месяца являются важнейшими в развитии эмбриона человека. Здесь нельзя не отметить и то, что первые две — две с половиной недели развития, которые играют, пожалуй, главную роль в судьбе зародыша, обычно ещё не воспринимаются женщиной как беременность, поэтому в данный период для неё особенно велика опасность подвергнуться нежелательному воздействию — безвредному для взрослого и поэтому не принимаемому всерьёз, но пагубному для зародыша. <...>

тот же фактор, действующий на различных этапах, вызывает различные изменения. Иначе говоря, тип аномалии в значительной степени зависит от стадии развития, во время которой на организм оказал действие тератогенный агент.

Стоккард также высказал предположение, что начальным этапом патогенного эффекта любого тератогена является задержка развития соответствующего эмбрионального зачатка. Очень важной для последующего развития экспериментальной тератологии стала его мысль о том, что любая аномалия зародыша может быть получена искусственно при действии химических веществ на эмбрион: разработка этой идеи позволила моделировать уродства человека в экспериментах на животных.

Теория Стоккарда в последующие годы, конечно, дополнялась и уточнялась, но основные её положения сохранили свою значимость и поныне. Однако следует отметить, что не все исследователи признают объяснение критических периодов в том виде, как их сформулировал автор теории. <...>

Согласно современным представлениям, внешние факторы-тератогены, действующие в периоды раннего эмбрионального развития, приводят либо к гибели зародыша, либо к аномалиям его строения. <...> Аномалии развития, уродства, возникают главным образом в период органогенеза, то есть тогда, когда, согласно теории критических периодов, закладки органов наиболее активно развиваются: когда они возникают из группы малоспециализированных клеток, устанавливаются их форма, соотношения частей. Органогенез, как уже говорилось, заканчивается в основных чертах примерно к началу третьего месяца беременности; это обстоятельство позволило одну из научных статей, посвящённых тератологии, назвать «Эмбриогенез: два хороших месяца для хорошей жизни».

Формулировка, может быть, излишне категоричная и односторонняя, но, безусловно, первые два месяца являются важнейшими в развитии эмбриона человека. Здесь нельзя не отметить и то, что первые две — две с половиной недели развития, которые играют, пожалуй, главную роль в судьбе зародыша, обычно ещё не воспринимаются женщиной как беременность, поэтому в данный период для неё особенно велика опасность подвергнуться нежелательному воздействию — безвредному для взрослого и поэтому не принимаемому всерьёз, но пагубному для зародыша. <...>

Приложение В

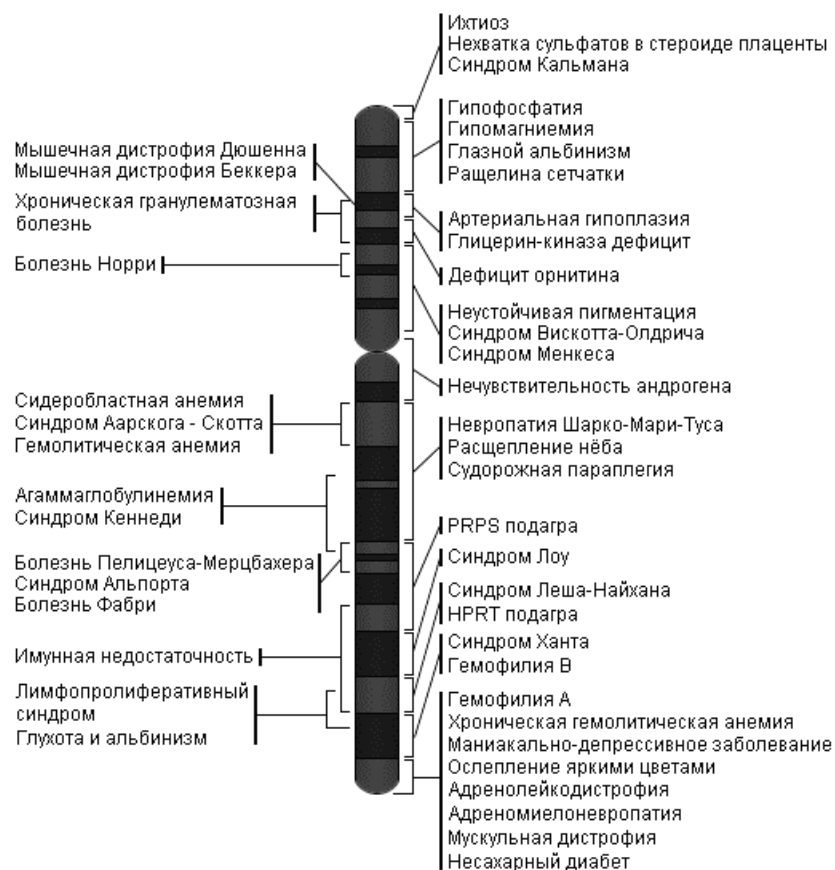


Рисунок В.1. Заболевания, передающиеся X-сцепленным вариантом наследования

Приложение В

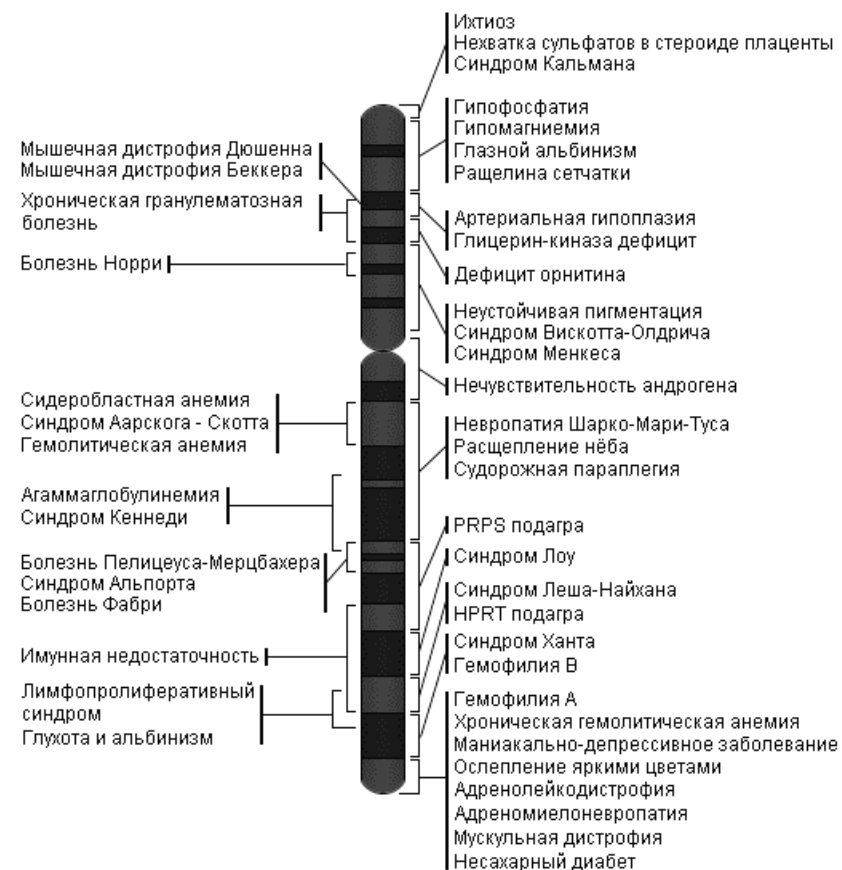


Рисунок В.1. Заболевания, передающиеся X-сцепленным вариантом наследования

Задания для самопроверки знаний по дисциплине

Вариант 1

1. Сколько хромосом в нормальной яйцеклетке женщины?
2. В консультацию обратилась супружеская пара, у которой первый ребёнок — с синдромом Дауна. Кариотип супругов нормальный. Отцу — 50 лет, матери — 30. Какова вероятность рождения второго ребёнка с хромосомной аномалией?
3. Используя цитогенетическую символику, запишите:
 - трисомия по 14-й хромосоме;
 - моносомия по X-хромосоме;
 - синдром Шерешевского–Тёрнера;
 - синдром Патау;
 - синдром Жакоб.
4. Опишите психологические особенности при синдроме Дауна.
5. До 7% европейцев не ощущают запах мускуса. Способность ощущать данный запах — аутосомный доминантный признак. Найдите генетический состав популяции.
6. Риск заболевания шизофренией составляет примерно 10%, если болен один из родителей, 40% — если больны оба, и 16% — если больны брат или сестра. Определите примерный риск заболевания шизофренией для индивидов А, Б, В (рис. Г.1).

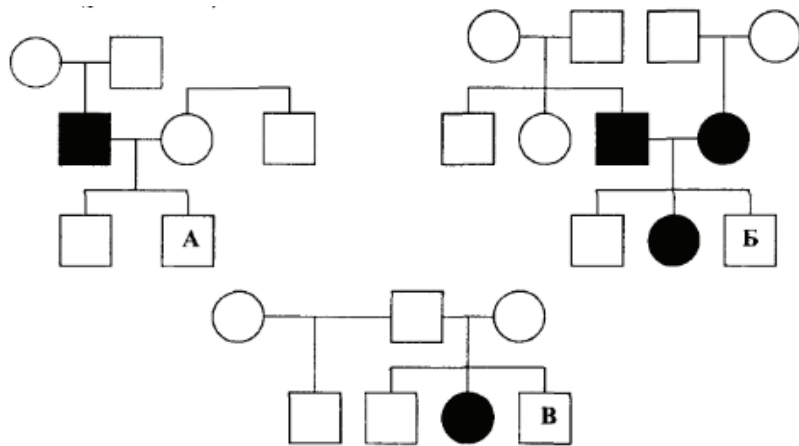


Рисунок Г.1. Родословные индивидов А, Б, В

Задания для самопроверки знаний по дисциплине

Вариант 1

1. Сколько хромосом в нормальной яйцеклетке женщины?
2. В консультацию обратилась супружеская пара, у которой первый ребёнок — с синдромом Дауна. Кариотип супругов нормальный. Отцу — 50 лет, матери — 30. Какова вероятность рождения второго ребёнка с хромосомной аномалией?
3. Используя цитогенетическую символику, запишите:
 - трисомия по 14-й хромосоме;
 - моносомия по X-хромосоме;
 - синдром Шерешевского–Тёрнера;
 - синдром Патау;
 - синдром Жакоб.
4. Опишите психологические особенности при синдроме Дауна.
5. До 7% европейцев не ощущают запах мускуса. Способность ощущать данный запах — аутосомный доминантный признак. Найдите генетический состав популяции.
6. Риск заболевания шизофренией составляет примерно 10%, если болен один из родителей, 40% — если больны оба, и 16% — если больны брат или сестра. Определите примерный риск заболевания шизофренией для индивидов А, Б, В (рис. Г.1).

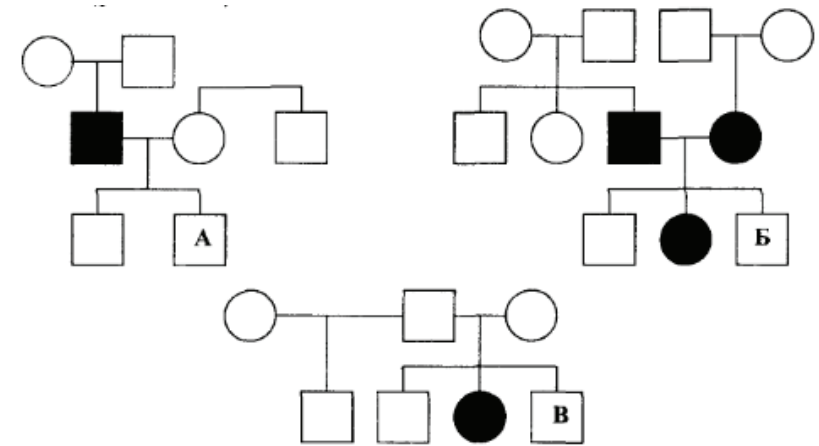


Рисунок Г.1. Родословные индивидов А, Б, В

Вариант 2

1. Сколько хромосом в нормальном сперматозоиде человека?
2. В консультацию обратилась супружеская пара. Первый ребёнок болен гемофилией. Отец и мать здоровы. Какова вероятность рождения второго ребёнка с гемофилией?
3. Используя цитогенетическую символику, запишите:
 - синдром Клайнфельтера;
 - синдром Дауна, мальчик;
 - синдром Эдвардса;
 - мозаичная форма синдрома Дауна, мальчик.
4. Опишите психосоматические проявления синдрома Клайнфельтера.
5. Усвоение молочного сахара находится под контролем доминантного аутомосного гена. Рецессивные гомозиготы не переносят молока. Среди шведов — 97% усваивают молоко. Найдите генетический состав популяции.
6. Прокомментируйте обращение к психологу.

«Здравствуйте! Меня волнует вопрос наследственности шизофрении. У моего мужа мать и её старшая сестра больны шизофренией. Муж долгое время скрывал от меня это, говорил что у его мамы депрессивный синдром, а про сестру я вообще не знала. Потом у нас родилась дочь, получилось, что мы переехали жить к свекрови, и тут я узнала все прелести шизофрении — скрывать от меня уже это было невозможно, я нашла её инвалидное удостоверение.

Потом методом расспросов я узнала, что у них в семье по материнской линии есть ещё шизофреники. Я в шоке, меня постоянно мучает страх, что моя дочь могла унаследовать предрасположенность к данному заболеванию. У мужа и его брата данного заболевания нет. Были с мужем у генетика, вроде она меня успокоила, что у мужа есть вероятность заболеть, а у наших детей процент вероятности такой же, как и у обычных людей. Но я всё равно боюсь... Выскажите, пожалуйста, своё мнение по этому вопросу. Заранее благодарю!»

Вариант 3

1. Сколько хромосом в нормальной соматической клетке человека?
2. В консультацию обратилась супружеская пара. Первый ребёнок — с синдромом Шерешевского–Тёрнера. Кариотип супругов нормальный. Отцу — 30 лет, матери — 20. Какова вероятность рождения второго ребёнка с хромосомной аномалией?
3. Используя цитогенетическую символику, запишите:
 - моносомия по X-хромосоме;
 - синдром Шерешевского–Тёрнера;
 - синдром Дауна, мальчик;
 - мозаичная форма синдрома Дауна, девочка.
4. Опишите психосоматические проявления синдрома Шерешевского–Тёрнера.
5. Усвоение молочного сахара находится под контролем доминантного аутомосного гена. Рецессивные гомозиготы не переносят молока. Среди

Вариант 2

1. Сколько хромосом в нормальном сперматозоиде человека?
2. В консультацию обратилась супружеская пара. Первый ребёнок болен гемофилией. Отец и мать здоровы. Какова вероятность рождения второго ребёнка с гемофилией?
3. Используя цитогенетическую символику, запишите:
 - синдром Клайнфельтера;
 - синдром Дауна, мальчик;
 - синдром Эдвардса;
 - мозаичная форма синдрома Дауна, мальчик.
4. Опишите психосоматические проявления синдрома Клайнфельтера.
5. Усвоение молочного сахара находится под контролем доминантного аутомосного гена. Рецессивные гомозиготы не переносят молока. Среди шведов — 97% усваивают молоко. Найдите генетический состав популяции.
6. Прокомментируйте обращение к психологу.

«Здравствуйте! Меня волнует вопрос наследственности шизофрении. У моего мужа мать и её старшая сестра больны шизофренией. Муж долгое время скрывал от меня это, говорил что у его мамы депрессивный синдром, а про сестру я вообще не знала. Потом у нас родилась дочь, получилось, что мы переехали жить к свекрови, и тут я узнала все прелести шизофрении — скрывать от меня уже это было невозможно, я нашла её инвалидное удостоверение.

Потом методом расспросов я узнала, что у них в семье по материнской линии есть ещё шизофреники. Я в шоке, меня постоянно мучает страх, что моя дочь могла унаследовать предрасположенность к данному заболеванию. У мужа и его брата данного заболевания нет. Были с мужем у генетика, вроде она меня успокоила, что у мужа есть вероятность заболеть, а у наших детей процент вероятности такой же, как и у обычных людей. Но я всё равно боюсь... Выскажите, пожалуйста, своё мнение по этому вопросу. Заранее благодарю!»

Вариант 3

1. Сколько хромосом в нормальной соматической клетке человека?
2. В консультацию обратилась супружеская пара. Первый ребёнок — с синдромом Шерешевского–Тёрнера. Кариотип супругов нормальный. Отцу — 30 лет, матери — 20. Какова вероятность рождения второго ребёнка с хромосомной аномалией?
3. Используя цитогенетическую символику, запишите:
 - моносомия по X-хромосоме;
 - синдром Шерешевского–Тёрнера;
 - синдром Дауна, мальчик;
 - мозаичная форма синдрома Дауна, девочка.
4. Опишите психосоматические проявления синдрома Шерешевского–Тёрнера.
5. Усвоение молочного сахара находится под контролем доминантного аутомосного гена. Рецессивные гомозиготы не переносят молока. Среди

китайцев только 8% усваивают свежее молоко. Найдите генетический состав популяции.

6. Прокомментируйте обращение к психологу.

«Добрый день! Часто можно слышать мнения женщин, что у них в роду по материнской линии были одни лишь девочки и что их мужьям даже не стоит и думать о мальчике, всё равно будет девочка. Я, как человек с биологическим образованием, прекрасно понимаю, что пол будущего ребёнка определяется сперматозоидом, несущим X или Y-хромосому. Но, однако, возникает вопрос: возможно ли, что при наличии каких-либо генетических дефектов яйцеклетка может сливаться только лишь с X-сперматозоидами или, слившись с Y-сперматозоидом, яйцеклетка погибает?»

китайцев только 8% усваивают свежее молоко. Найдите генетический состав популяции.

6. Прокомментируйте обращение к психологу.

«Добрый день! Часто можно слышать мнения женщин, что у них в роду по материнской линии были одни лишь девочки и что их мужьям даже не стоит и думать о мальчике, всё равно будет девочка. Я, как человек с биологическим образованием, прекрасно понимаю, что пол будущего ребёнка определяется сперматозоидом, несущим X или Y-хромосому. Но, однако, возникает вопрос: возможно ли, что при наличии каких-либо генетических дефектов яйцеклетка может сливаться только лишь с X-сперматозоидами или, слившись с Y-сперматозоидом, яйцеклетка погибает?»

Задания для итогового контроля знаний

Вариант 1

1. **Психогенетика изучает:**
 - а) роль наследственности и среды в формировании индивидуальных особенностей человека;
 - б) влияние психики на формирование генома человека;
 - в) наследственные основы любых проявления жизнедеятельности человека и животных;
 - г) психологические особенности гениальных людей.
2. **Кариотип — это:**
 - а) совокупность признаков хромосомного набора человека;
 - б) совокупность генов;
 - в) совокупность характеристик, присущих индивиду на определённой стадии развития;
 - г) пигментация радужной оболочки глаз.
3. **К признакам популяции относятся:**
 - а) принадлежность особей к одному виду;
 - б) пространственно-временное единство и сходство экологических потребностей;
 - в) способность к свободному и случайному скрещиванию;
 - г) все ответы верны.
4. **Какой из методов не применяется в генетике человека:**
 - а) генеалогический;
 - б) квантовый;
 - в) близнецовый анализ;
 - г) популяционно-статистический.
5. **Болезнь Дауна — пример мутации:**
 - а) генной;
 - б) хромосомной;
 - в) геномной;
 - г) это не мутация.
6. **Взаимодействие неаллельных генов, когда один ген подавляет проявление другого, это:**
 - а) плейотропия;
 - б) комплементарность;
 - в) полимерия;
 - г) эпистаз.
7. **Здоровый мужчина имеет кариотип:**
 - а) 46(хх);
 - б) 47(хх);
 - в) 46(ху);
 - г) 45(х0).

Задания для итогового контроля знаний

Вариант 1

1. **Психогенетика изучает:**
 - а) роль наследственности и среды в формировании индивидуальных особенностей человека;
 - б) влияние психики на формирование генома человека;
 - в) наследственные основы любых проявления жизнедеятельности человека и животных;
 - г) психологические особенности гениальных людей.
2. **Кариотип — это:**
 - а) совокупность признаков хромосомного набора человека;
 - б) совокупность генов;
 - в) совокупность характеристик, присущих индивиду на определённой стадии развития;
 - г) пигментация радужной оболочки глаз.
3. **К признакам популяции относятся:**
 - а) принадлежность особей к одному виду;
 - б) пространственно-временное единство и сходство экологических потребностей;
 - в) способность к свободному и случайному скрещиванию;
 - г) все ответы верны.
4. **Какой из методов не применяется в генетике человека:**
 - а) генеалогический;
 - б) квантовый;
 - в) близнецовый анализ;
 - г) популяционно-статистический.
5. **Болезнь Дауна — пример мутации:**
 - а) генной;
 - б) хромосомной;
 - в) геномной;
 - г) это не мутация.
6. **Взаимодействие неаллельных генов, когда один ген подавляет проявление другого, это:**
 - а) плейотропия;
 - б) комплементарность;
 - в) полимерия;
 - г) эпистаз.
7. **Здоровый мужчина имеет кариотип:**
 - а) 46(хх);
 - б) 47(хх);
 - в) 46(ху);
 - г) 45(х0).

8. **Здоровая женщина имеет кариотип:**
 а) 46(хх);
 б) 47(хх);
 в) 46(ху);
 г) 45(х0).
9. **Факторы среды, вызывающие мутации, называются:**
 а) мутагены;
 б) канцерогены;
 в) экстрагены;
 г) андрогены.
10. **Удвоение участка гена или хромосомы называется:**
 а) транслокация;
 б) делекция;
 в) дупликация;
 г) инверсия.

Задача 1.

Прокомментируйте обращение клиента в медико-генетическую консультацию.

«Здравствуйте. У моего сына синдром Дауна, какая-то там форма, непонятно написано. То, что написала нам генетик, простому обывателю не понятно. Не могли бы Вы расшифровать, что конкретно у нас за форма, чем она отличается от обычной формы, и чем грозит эта форма моему ребёнку. Диагноз звучит так: кариотип: 47ХУ+21 (20%), 46ХУ?».

Задача 2.

Прокомментируйте обращение клиента в медико-генетическую консультацию.

«У меня группа крови 1+, у мужа 2+, а ребёнок родился с 3+. По всем таблицам группы крови так не выходит. Объясните, пожалуйста, как такое может быть? Сейчас беременна снова, какую группу крови может унаследовать малыш?»

Задача 3.

Прокомментируйте обращение клиента в медико-генетическую консультацию.

«Уважаемый доктор! У моего отца нарушение цветовосприятия по красному цвету. Какова вероятность подобных проблем у моих детей?»

Задача 4.

Редкий в популяции ген (а) вызывает у человека наследственную анофтальмию (безглазие), аллельный ген (А) обуславливает нормальное развитие глаз, у гетерозигот глазные яблоки уменьшены.

а) Супруги гетерозиготны по гену (А). Определите расщепление по фенотипу и генотипу в потомстве?

б) Мужчина гетерозиготный по гену (А), женился на женщине с нормальными глазами. Какое расщепление по генотипу и фенотипу ожидается в потомстве?

8. **Здоровая женщина имеет кариотип:**
 а) 46(хх);
 б) 47(хх);
 в) 46(ху);
 г) 45(х0).
9. **Факторы среды, вызывающие мутации, называются:**
 а) мутагены;
 б) канцерогены;
 в) экстрагены;
 г) андрогены.
10. **Удвоение участка гена или хромосомы называется:**
 а) транслокация;
 б) делекция;
 в) дупликация;
 г) инверсия.

Задача 1.

Прокомментируйте обращение клиента в медико-генетическую консультацию.

«Здравствуйте. У моего сына синдром Дауна, какая-то там форма, непонятно написано. То, что написала нам генетик, простому обывателю не понятно. Не могли бы Вы расшифровать, что конкретно у нас за форма, чем она отличается от обычной формы, и чем грозит эта форма моему ребёнку. Диагноз звучит так: кариотип: 47ХУ+21 (20%), 46ХУ?».

Задача 2.

Прокомментируйте обращение клиента в медико-генетическую консультацию.

«У меня группа крови 1+, у мужа 2+, а ребёнок родился с 3+. По всем таблицам группы крови так не выходит. Объясните, пожалуйста, как такое может быть? Сейчас беременна снова, какую группу крови может унаследовать малыш?»

Задача 3.

Прокомментируйте обращение клиента в медико-генетическую консультацию.

«Уважаемый доктор! У моего отца нарушение цветовосприятия по красному цвету. Какова вероятность подобных проблем у моих детей?»

Задача 4.

Редкий в популяции ген (а) вызывает у человека наследственную анофтальмию (безглазие), аллельный ген (А) обуславливает нормальное развитие глаз, у гетерозигот глазные яблоки уменьшены.

а) Супруги гетерозиготны по гену (А). Определите расщепление по фенотипу и генотипу в потомстве?

б) Мужчина гетерозиготный по гену (А), женился на женщине с нормальными глазами. Какое расщепление по генотипу и фенотипу ожидается в потомстве?

Вариант 2

1. Свойство живых организмов повторять в ряде поколений сходные признаки называется:
 - а) мутация;
 - б) кроссинговер;
 - в) наследственность;
 - г) изменчивость.
2. Дальтонизм по синему цвету наследуется по следующему типу:
 - а) аутосомно-доминантный;
 - б) сцепленный с полом доминантный;
 - в) сцепленный с полом рецессивный;
 - г) аутосомно-рецессивный.
3. Дальтонизм по красному цвету наследуется по следующему типу:
 - а) аутосомно-доминантный;
 - б) сцепленный с полом доминантный;
 - в) сцепленный с полом рецессивный;
 - г) аутосомно-рецессивный.
4. Хромосомный набор человека содержит:
 - а) 23 пары хромосом;
 - б) 24 пары хромосом;
 - в) 22 пары хромосом
 - г) вообще не содержит хромосом.
5. Гемофилия наследуется по следующему типу:
 - а) аутосомно-доминантный;
 - б) аутосомно-рецессивный;
 - в) сцепленный с полом доминантный;
 - г) сцепленный с полом рецессивный.
6. Наследственное заболевание, характеризующееся нарушением цветового зрения — это:
 - а) ихтиоз;
 - б) астигматизм;
 - в) дальтонизм;
 - г) альбинизм.
7. Кариотип, характерный для больного с синдромом Дауна:
 - а) 47(+18);
 - б) 46(xy);
 - в) 47(21+);
 - г) 48(ххху).
8. Носителями наследственной информации в клетке являются:
 - а) пероксисомы;
 - б) мезосомы;
 - в) хромосомы;
 - г) жгутики.
9. В клетке ДНК находится в:
 - а) ядре;

Вариант 2

1. Свойство живых организмов повторять в ряде поколений сходные признаки называется:
 - а) мутация;
 - б) кроссинговер;
 - в) наследственность;
 - г) изменчивость.
2. Дальтонизм по синему цвету наследуется по следующему типу:
 - а) аутосомно-доминантный;
 - б) сцепленный с полом доминантный;
 - в) сцепленный с полом рецессивный;
 - г) аутосомно-рецессивный.
3. Дальтонизм по красному цвету наследуется по следующему типу:
 - а) аутосомно-доминантный;
 - б) сцепленный с полом доминантный;
 - в) сцепленный с полом рецессивный;
 - г) аутосомно-рецессивный.
4. Хромосомный набор человека содержит:
 - а) 23 пары хромосом;
 - б) 24 пары хромосом;
 - в) 22 пары хромосом
 - г) вообще не содержит хромосом.
5. Гемофилия наследуется по следующему типу:
 - а) аутосомно-доминантный;
 - б) аутосомно-рецессивный;
 - в) сцепленный с полом доминантный;
 - г) сцепленный с полом рецессивный.
6. Наследственное заболевание, характеризующееся нарушением цветового зрения — это:
 - а) ихтиоз;
 - б) астигматизм;
 - в) дальтонизм;
 - г) альбинизм.
7. Кариотип, характерный для больного с синдромом Дауна:
 - а) 47(+18);
 - б) 46(xy);
 - в) 47(21+);
 - г) 48(ххху).
8. Носителями наследственной информации в клетке являются:
 - а) пероксисомы;
 - б) мезосомы;
 - в) хромосомы;
 - г) жгутики.
9. В клетке ДНК находится в:
 - а) ядре;

- б) рибосомах;
- в) лизосомах;
- г) эндоплазматической сети.

10. Место гена на хромосоме называется:

- а) аллель;
- б) оперон;
- в) локус;
- г) ген.

Задача 1.

Прокомментируйте обращение клиента в медико-генетическую консультацию.

«У отца болезнь Альгеймера. Ему 70 лет. Что грозит мне?»

Задача 2.

Редкий в популяции ген (а) вызывает у человека наследственную анофтальмию (безглазие), аллельный ген (А) обуславливает нормальное развитие глаз, у гетерозигот глазные яблоки уменьшены.

Супруги гетерозиготны по гену (А). Определите расщепление по фенотипу и генотипу в потомстве.

Задача 3.

Фенилкетонурия наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Определить вероятность рождения детей с аномалией в семье, где один родитель — здоров (гетерозиготен), второй — больной.

Задача 4.

Среди населения европейской части России доля резус-отрицательных индивидов — 15%. Вычислите вероятность того, что резус-отрицательная девушка станет женой мужчины.

- а) RR;
- б) Rr;
- в) rr.

Вариант 3

1. Наследственность, связанную с передачей генов от матери к детям, называют:

- а) гонадной;
- б) гаметной;
- в) аутосомной;
- г) цитоплазмической.

2. Синдром «кошачьего крика» — это результат хромосомной мутации:

- а) инверсии;
- б) транслокации;
- в) дупликации;
- г) делеции.

- б) рибосомах;
- в) лизосомах;
- г) эндоплазматической сети.

10. Место гена на хромосоме называется:

- а) аллель;
- б) оперон;
- в) локус;
- г) ген.

Задача 1.

Прокомментируйте обращение клиента в медико-генетическую консультацию.

«У отца болезнь Альгеймера. Ему 70 лет. Что грозит мне?»

Задача 2.

Редкий в популяции ген (а) вызывает у человека наследственную анофтальмию (безглазие), аллельный ген (А) обуславливает нормальное развитие глаз, у гетерозигот глазные яблоки уменьшены.

Супруги гетерозиготны по гену (А). Определите расщепление по фенотипу и генотипу в потомстве.

Задача 3.

Фенилкетонурия наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Определить вероятность рождения детей с аномалией в семье, где один родитель — здоров (гетерозиготен), второй — больной.

Задача 4.

Среди населения европейской части России доля резус-отрицательных индивидов — 15%. Вычислите вероятность того, что резус-отрицательная девушка станет женой мужчины.

- а) RR;
- б) Rr;
- в) rr.

Вариант 3

1. Наследственность, связанную с передачей генов от матери к детям, называют:

- а) гонадной;
- б) гаметной;
- в) аутосомной;
- г) цитоплазмической.

2. Синдром «кошачьего крика» — это результат хромосомной мутации:

- а) инверсии;
- б) транслокации;
- в) дупликации;
- г) делеции.

3. **От кого человек наследует большее количество генов — от отца или матери:**
- от отца;
 - абсолютно одинаково;
 - от матери;
 - всё дело в индивидуальном случае.
4. **Трисомия по половым хромосомам ХХУ называется также синдромом:**
- Шерешевского–Тёрнера;
 - Клайнфельтера;
 - Эдвардса;
 - Дауна.
5. **Какие факторы положительно влияют на уровень интеллекта:**
- отсутствие вирусных заболеваний;
 - полноценное питание;
 - грудное вскармливание;
 - всё указанное вместе.
6. **Определите кариотип 47 ХХУ:**
- синдром Дауна, девочка;
 - синдром Патау, мальчик;
 - синдром Шерешевского–Тёрнера;
 - синдром Клайнфельтера.
7. **Какая половая хромосома содержит большее число генов — X или Y:**
- X;
 - Y;
 - одинаково;
 - ни один из ответов не верен.
8. **Определите кариотип 45 Х0:**
- синдром Дауна, девочка;
 - синдром Патау, мальчик;
 - синдром Шерешевского–Тёрнера;
 - синдром Клайнфельтера.
9. **Соотнесите определение с видом гена:**
- Сцепленные гены Б. Несколько генов, контролирующих 1 признак.
 - Полигены А. Гены, расположенные в 1-й хромосомной паре.
 - Плейотропия В. Способность гена действовать на несколько признаков.
 - Гены-модификаторы Г. Гены, не имеющие собственного выражения в генотипе, но оказывающие ослабляющее или усиливающее влияние на проявление признаков других генов
10. **Тип взаимодействия между генами, при котором за признак отвечает несколько генов:**
- комплементарность;
 - полимерия;
 - эпистаз;
 - плейотропия.

3. **От кого человек наследует большее количество генов — от отца или матери:**
- от отца;
 - абсолютно одинаково;
 - от матери;
 - всё дело в индивидуальном случае.
4. **Трисомия по половым хромосомам ХХУ называется также синдромом:**
- Шерешевского–Тёрнера;
 - Клайнфельтера;
 - Эдвардса;
 - Дауна.
5. **Какие факторы положительно влияют на уровень интеллекта:**
- отсутствие вирусных заболеваний;
 - полноценное питание;
 - грудное вскармливание;
 - всё указанное вместе.
6. **Определите кариотип 47 ХХУ:**
- синдром Дауна, девочка;
 - синдром Патау, мальчик;
 - синдром Шерешевского–Тёрнера;
 - синдром Клайнфельтера.
7. **Какая половая хромосома содержит большее число генов — X или Y:**
- X;
 - Y;
 - одинаково;
 - ни один из ответов не верен.
8. **Определите кариотип 45 Х0:**
- синдром Дауна, девочка;
 - синдром Патау, мальчик;
 - синдром Шерешевского–Тёрнера;
 - синдром Клайнфельтера.
9. **Соотнесите определение с видом гена:**
- Сцепленные гены Б. Несколько генов, контролирующих 1 признак.
 - Полигены А. Гены, расположенные в 1-й хромосомной паре.
 - Плейотропия В. Способность гена действовать на несколько признаков.
 - Гены-модификаторы Г. Гены, не имеющие собственного выражения в генотипе, но оказывающие ослабляющее или усиливающее влияние на проявление признаков других генов
10. **Тип взаимодействия между генами, при котором за признак отвечает несколько генов:**
- комплементарность;
 - полимерия;
 - эпистаз;
 - плейотропия.

Задача 1.

Предположим, что цвет кожи определяют два полимерных гена (на самом деле, таких генов 9. Ситуация искусственно упрощена). Какие дети могут появиться в семье, где один родитель — мулат, а второй — негр? Объяснить расщепление и каковы генотипы родителей и детей.

Задача 2.

Галактоземия — неспособность усваивать молочный сахар — наследуется как рецессивный признак. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов гетерозиготен, а второй — гомозиготен по данному гену?

Задача 3.

CCR5 — белок человека, кодируемый геном CCR5. Ген CCR5 расположен на коротком плече 3-й хромосомы. Широко известна мутация гена CCR5-Δ32. Люди, гомозиготные по этой мутации, невосприимчивы к ВИЧ. CCR5-Δ32 представляет собой делецию 32 пар оснований. Предполагается, что эта мутация возникла примерно две с половиной тысячи лет назад и со временем распространилась в Европе.

Делеция части гена CCR5 приводит к невозможности присоединения вируса ВИЧ к Т-клетке. В гетерозиготном состоянии эта мутация сильно уменьшает шанс инфицирования клетки ВИЧ, в гомозиготном, по-видимому, приводит к полной невозможности инфицирования ВИЧ. Мутация CCR5-Δ32 в гетерозиготном состоянии встречается в Европе с частотой 5–14 %. У русских и украинцев частоты этой мутации в среднем составляют 21%. Встречаемость CCR5-Δ32 за пределами Европы крайне мала, во многих неевропейских этнических группах она полностью отсутствует. Вычислите частоту гетерозигот по гену CCR5-Δ32 для украинцев.

Задача 4.

Какова вероятность рождения слепого ребёнка в семье, где отец слепой вследствие аномалии роговицы (ААвв), а мать — слепая вследствие аномалии хрусталика и роговицы (аавв).

Вариант 4**1. Задачей близнецового метода является:**

- определение роли генов и роли среды в развитии того или иного признака у человека;
- определение частоты встречаемости аллеля в популяции;
- определение наличия патологии по другим (маркерным) признакам;
- ни один ответ не верен.

2. Что такое «евгеника»:

- учение о наследственном здоровье человека;
- учение об эволюционном развитии человека;
- учение о возникновении и развитии рас;
- учение о возникновении и развитии человека.

Задача 1.

Предположим, что цвет кожи определяют два полимерных гена (на самом деле, таких генов 9. Ситуация искусственно упрощена). Какие дети могут появиться в семье, где один родитель — мулат, а второй — негр? Объяснить расщепление и каковы генотипы родителей и детей.

Задача 2.

Галактоземия — неспособность усваивать молочный сахар — наследуется как рецессивный признак. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов гетерозиготен, а второй — гомозиготен по данному гену?

Задача 3.

CCR5 — белок человека, кодируемый геном CCR5. Ген CCR5 расположен на коротком плече 3-й хромосомы. Широко известна мутация гена CCR5-Δ32. Люди, гомозиготные по этой мутации, невосприимчивы к ВИЧ. CCR5-Δ32 представляет собой делецию 32 пар оснований. Предполагается, что эта мутация возникла примерно две с половиной тысячи лет назад и со временем распространилась в Европе.

Делеция части гена CCR5 приводит к невозможности присоединения вируса ВИЧ к Т-клетке. В гетерозиготном состоянии эта мутация сильно уменьшает шанс инфицирования клетки ВИЧ, в гомозиготном, по-видимому, приводит к полной невозможности инфицирования ВИЧ. Мутация CCR5-Δ32 в гетерозиготном состоянии встречается в Европе с частотой 5–14 %. У русских и украинцев частоты этой мутации в среднем составляют 21%. Встречаемость CCR5-Δ32 за пределами Европы крайне мала, во многих неевропейских этнических группах она полностью отсутствует. Вычислите частоту гетерозигот по гену CCR5-Δ32 для украинцев.

Задача 4.

Какова вероятность рождения слепого ребёнка в семье, где отец слепой вследствие аномалии роговицы (ААвв), а мать — слепая вследствие аномалии хрусталика и роговицы (аавв).

Вариант 4**1. Задачей близнецового метода является:**

- определение роли генов и роли среды в развитии того или иного признака у человека;
- определение частоты встречаемости аллеля в популяции;
- определение наличия патологии по другим (маркерным) признакам;
- ни один ответ не верен.

2. Что такое «евгеника»:

- учение о наследственном здоровье человека;
- учение об эволюционном развитии человека;
- учение о возникновении и развитии рас;
- учение о возникновении и развитии человека.

3. В какой исторический период XX века в результате социально-политических изменений отечественная психогенетика как наука прекращает развиваться:

- а) в середине 20-х — середине 30-х гг.
- б) в середине 30-х — середине 40-х гг.
- в) в середине 40-х — в конце 50-х гг.;
- г) в середине 30-х — в конце 60-х гг.

4. Фенотип — это:

- а) совокупность всех наследственных задатков;
- б) средовой диапазон;
- в) продукт взаимодействия генотипа и среды;
- г) фактор мутационных процессов.

5. Аллели — это:

- а) линейные структуры, в которые организованы гены в ядре клетки;
- б) хромосомные ряды;
- в) единицы генетического материала;
- г) альтернативные формы гена.

6. Эпистаз — это:

- а) дополнение одним геном действия другого неаллельного гена;
- б) процесс организации генов в линейные структуры;
- в) локализация наследственных факторов;
- г) хромосомные ошибки.

7. Какие учёные открыли структуру ДНК:

- а) Дж. Уотсон и Ф. Крик;
- б) И.П. Павлов и В.М. Бехтерев;
- в) А. Бине и Ж. Пиаже;
- г) К. Лоренц и Н. Тинберген.

8. Какой интеллект в значительной мере детерминирован генетически:

- а) вербальный;
- б) невербальный;
- в) вербальный и невербальный одинаково;
- г) ни тот, ни другой.

9. По наследству не передаются такие особенности восприятия, как:

- а) музыкальный слух;
- б) способность различать цвета;
- в) способность улавливать вкус фенилтиокарбамида;
- г) влечение к сладкому.

10. Нарушения интеллекта при хромосомных аномалиях встречаются:

- а) редко;
- б) практически всегда;
- в) никогда не встречаются;
- г) встречаются только при некоторых аномалиях.

Задача 1.

До 7 % европейцев не ощущают запаха мускуса. Способность ощущать этот запах — аутосомный доминантный признак (А). Найти частоту аллеля (а).

3. В какой исторический период XX века в результате социально-политических изменений отечественная психогенетика как наука прекращает развиваться:

- а) в середине 20-х — середине 30-х гг.
- б) в середине 30-х — середине 40-х гг.
- в) в середине 40-х — в конце 50-х гг.;
- г) в середине 30-х — в конце 60-х гг.

4. Фенотип — это:

- а) совокупность всех наследственных задатков;
- б) средовой диапазон;
- в) продукт взаимодействия генотипа и среды;
- г) фактор мутационных процессов.

5. Аллели — это:

- а) линейные структуры, в которые организованы гены в ядре клетки;
- б) хромосомные ряды;
- в) единицы генетического материала;
- г) альтернативные формы гена.

6. Эпистаз — это:

- а) дополнение одним геном действия другого неаллельного гена;
- б) процесс организации генов в линейные структуры;
- в) локализация наследственных факторов;
- г) хромосомные ошибки.

7. Какие учёные открыли структуру ДНК:

- а) Дж. Уотсон и Ф. Крик;
- б) И.П. Павлов и В.М. Бехтерев;
- в) А. Бине и Ж. Пиаже;
- г) К. Лоренц и Н. Тинберген.

8. Какой интеллект в значительной мере детерминирован генетически:

- а) вербальный;
- б) невербальный;
- в) вербальный и невербальный одинаково;
- г) ни тот, ни другой.

9. По наследству не передаются такие особенности восприятия, как:

- а) музыкальный слух;
- б) способность различать цвета;
- в) способность улавливать вкус фенилтиокарбамида;
- г) влечение к сладкому.

10. Нарушения интеллекта при хромосомных аномалиях встречаются:

- а) редко;
- б) практически всегда;
- в) никогда не встречаются;
- г) встречаются только при некоторых аномалиях.

Задача 1.

До 7 % европейцев не ощущают запаха мускуса. Способность ощущать этот запах — аутосомный доминантный признак (А). Найти частоту аллеля (а).

Задача 2.

Фенилкетонурия наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Определить вероятность рождения детей с аномалией в семье, где один родитель здоров (гетерозиготен), второй — больной.

Задача 3.

В консультацию обратилась супружеская пара. Первый их ребёнок родился с синдромом Патау, умер в возрасте около 1 года. Жене — 36 лет, мужу — 42 года. Кариотип супругов нормальный. Какова вероятность, что и второй ребёнок родится с геномными аномалиями?

Задача 4.

Расшифруйте кариотип:

- 1) 46 XX t (13q-, 22q+);
- 2) 46 XY del (1).

Вариант 5

1. Менее всего интеллектуальные способности страдают при такой хромосомной aberrации, как:

- а) при синдроме Шерешевского–Тёрнера;
- б) при синдроме Дауна;
- в) при синдроме Кляйнфельтера;
- г) при синдроме трипло-Х.

2. Среди моделей наследования дислексии наиболее основательной считается:

- а) рецессивная;
- б) доминантная;
- в) средовая;
- г) хромосомная aberrация.

3. По мнению современных генетиков, соотношение между генетическими и средовыми факторами при формировании интеллекта:

- а) 80% — генетические, 20% — средовые факторы;
- б) 50% и 50%;
- в) 20% — генетические, 80% — средовые факторы;
- г) 100% — генетические.

4. Наивысшие значения коэффициента корреляции по интеллекту определяются:

- а) между дизиготными близнецами;
- б) между монозиготными близнецами;
- в) между родителями и детьми;
- г) между супругами.

5. Какой метод обычно не используется в психогенетике:

- а) тестирование темперамента;
- б) измерение вызванных потенциалов;
- в) вычисление корреляции;
- г) социометрия.

Задача 2.

Фенилкетонурия наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Определить вероятность рождения детей с аномалией в семье, где один родитель здоров (гетерозиготен), второй — больной.

Задача 3.

В консультацию обратилась супружеская пара. Первый их ребёнок родился с синдромом Патау, умер в возрасте около 1 года. Жене — 36 лет, мужу — 42 года. Кариотип супругов нормальный. Какова вероятность, что и второй ребёнок родится с геномными аномалиями?

Задача 4.

Расшифруйте кариотип:

- 1) 46 XX t (13q-, 22q+);
- 2) 46 XY del (1).

Вариант 5

1. Менее всего интеллектуальные способности страдают при такой хромосомной aberrации, как:

- а) при синдроме Шерешевского–Тёрнера;
- б) при синдроме Дауна;
- в) при синдроме Кляйнфельтера;
- г) при синдроме трипло-Х.

2. Среди моделей наследования дислексии наиболее основательной считается:

- а) рецессивная;
- б) доминантная;
- в) средовая;
- г) хромосомная aberrация.

3. По мнению современных генетиков, соотношение между генетическими и средовыми факторами при формировании интеллекта:

- а) 80% — генетические, 20% — средовые факторы;
- б) 50% и 50%;
- в) 20% — генетические, 80% — средовые факторы;
- г) 100% — генетические.

4. Наивысшие значения коэффициента корреляции по интеллекту определяются:

- а) между дизиготными близнецами;
- б) между монозиготными близнецами;
- в) между родителями и детьми;
- г) между супругами.

5. Какой метод обычно не используется в психогенетике:

- а) тестирование темперамента;
- б) измерение вызванных потенциалов;
- в) вычисление корреляции;
- г) социометрия.

6. При определённых условиях в популяции устанавливается равновесие частот генотипов, сохраняющееся из поколения в поколение.

Что это такое:

- а) закон Харди–Вайнберга;
 - б) первый закон Менделя;
 - в) второй закон Менделя;
 - г) третий закон Менделя.
7. Для чего используется генеалогический метод в психогенетике:
- а) для определения частоты генов;
 - б) для выявления качеств фенотипа;
 - в) для определения типа наследования признака;
 - г) для подсчёта количества родственников.
8. Какое соотношение общих генов имеют дизиготные близнецы:
- а) имеют 100% общих генов;
 - б) имеют примерно 50% общих генов;
 - в) имеют примерно 90% общих генов;
 - г) не имеют общих генов, только общие средовые факторы.
9. Если коэффициент корреляции между показателем в парах дизиготных близнецов близок к коэффициенту корреляции в парах монозиготных близнецов, то какой делают вывод:
- а) признак передаётся строго по наследству;
 - б) признак вообще не передаётся по наследству;
 - в) признак в значительной степени находится под контролем среды;
 - г) данный признак не имеет особого значения.
10. Два разных признака наследуются в поколениях независимо друг от друга. К чему это относится:
- а) к первому закону Менделя;
 - б) ко второму закону Менделя;
 - в) к третьему закону Менделя;
 - г) к менделевской генетике.

Задача 1.

Запишите кариотипы:

- 1) трисомия по 14-й хромосоме;
- 2) синдром Дауна, девочка;
- 3) синдром Патау, мальчик;
- 4) синдром Шерешевского–Тёрнера;
- 5) синдром Клайнфельтера;
- 6) синдром лишней X-хромосомы у женщины.

Задача 2.

Отец болен гемофилией. Мать — здорова, не является носителем гена.

Определить вероятность заболевания детей.

Задача 3.

Мать болен фенилкетонурией. Отец — здоров, не является носителем. Наследование — аутосомно-рецессивное. Определить вероятность заболевания детей.

6. При определённых условиях в популяции устанавливается равновесие частот генотипов, сохраняющееся из поколения в поколение.

Что это такое:

- а) закон Харди–Вайнберга;
 - б) первый закон Менделя;
 - в) второй закон Менделя;
 - г) третий закон Менделя.
7. Для чего используется генеалогический метод в психогенетике:
- а) для определения частоты генов;
 - б) для выявления качеств фенотипа;
 - в) для определения типа наследования признака;
 - г) для подсчёта количества родственников.
8. Какое соотношение общих генов имеют дизиготные близнецы:
- а) имеют 100% общих генов;
 - б) имеют примерно 50% общих генов;
 - в) имеют примерно 90% общих генов;
 - г) не имеют общих генов, только общие средовые факторы.
9. Если коэффициент корреляции между показателем в парах дизиготных близнецов близок к коэффициенту корреляции в парах монозиготных близнецов, то какой делают вывод:
- а) признак передаётся строго по наследству;
 - б) признак вообще не передаётся по наследству;
 - в) признак в значительной степени находится под контролем среды;
 - г) данный признак не имеет особого значения.
10. Два разных признака наследуются в поколениях независимо друг от друга. К чему это относится:
- а) к первому закону Менделя;
 - б) ко второму закону Менделя;
 - в) к третьему закону Менделя;
 - г) к менделевской генетике.

Задача 1.

Запишите кариотипы:

- 1) трисомия по 14-й хромосоме;
- 2) синдром Дауна, девочка;
- 3) синдром Патау, мальчик;
- 4) синдром Шерешевского–Тёрнера;
- 5) синдром Клайнфельтера;
- 6) синдром лишней X-хромосомы у женщины.

Задача 2.

Отец болен гемофилией. Мать — здорова, не является носителем гена.

Определить вероятность заболевания детей.

Задача 3.

Мать болен фенилкетонурией. Отец — здоров, не является носителем. Наследование — аутосомно-рецессивное. Определить вероятность заболевания детей.

Задача 4.

Усвоение молочного сахара, имеющегося в молоке, происходит при участии фермента лактазы. Синтез фермента находится под контролем аутосомного гена. Доминантный аллель активен в течение всей жизни, благодаря чему взрослые носители данного гена могут усваивать свежее молоко. Рецессивный аллель активен только в раннем детстве, поэтому взрослые рецессивные гомозиготы не могут усваивать свежее молоко. Среди шведов 97% взрослого населения усваивают свежее молоко. Найдите частоты аллеля гена лактазы у этой популяции.

Вариант 6

1. **В каком случае возможно явление носительства:**
 - а) при доминантном наследовании;
 - б) при рецессивном наследовании;
 - в) вообще невозможно;
 - г) это относится к менделевской генетике.
2. **Какая болезнь передаётся с помощью рецессивного наследования:**
 - а) фенилкетонурия;
 - б) хорея Гентингтона;
 - в) синдром Дауна;
 - г) грипп.
3. **Полиплоидии — это:**
 - А) кратное увеличение числа хромосом;
 - Б) уменьшение числа хромосом;
 - В) некротное увеличение числа хромосом;
 - Г) кратное изменение (увеличение или уменьшение) числа хромосом.
4. **Какое количество генов предположительно участвует в передаче интеллекта по наследству:**
 - а) один ген с двумя аллели;
 - б) один ген, но доминантный;
 - в) два-три гена с повторяющимися последовательностями;
 - г) 20 генов и более.
5. **При каких хромосомных аномалиях снижения интеллекта не бывает:**
 - а) при синдроме Дауна;
 - б) при синдроме Кляйнфельтера;
 - в) при синдроме трипло-Х;
 - г) при всех вышеперечисленных — бывают.
6. **Каков уровень наследования аутизма, определяемый по результатам близнецового исследования:**
 - а) 0%;
 - б) 50%;
 - в) 90%;
 - г) 100%.

Задача 4.

Усвоение молочного сахара, имеющегося в молоке, происходит при участии фермента лактазы. Синтез фермента находится под контролем аутосомного гена. Доминантный аллель активен в течение всей жизни, благодаря чему взрослые носители данного гена могут усваивать свежее молоко. Рецессивный аллель активен только в раннем детстве, поэтому взрослые рецессивные гомозиготы не могут усваивать свежее молоко. Среди шведов 97% взрослого населения усваивают свежее молоко. Найдите частоты аллеля гена лактазы у этой популяции.

Вариант 6

1. **В каком случае возможно явление носительства:**
 - а) при доминантном наследовании;
 - б) при рецессивном наследовании;
 - в) вообще невозможно;
 - г) это относится к менделевской генетике.
2. **Какая болезнь передаётся с помощью рецессивного наследования:**
 - а) фенилкетонурия;
 - б) хорея Гентингтона;
 - в) синдром Дауна;
 - г) грипп.
3. **Полиплоидии — это:**
 - А) кратное увеличение числа хромосом;
 - Б) уменьшение числа хромосом;
 - В) некротное увеличение числа хромосом;
 - Г) кратное изменение (увеличение или уменьшение) числа хромосом.
4. **Какое количество генов предположительно участвует в передаче интеллекта по наследству:**
 - а) один ген с двумя аллели;
 - б) один ген, но доминантный;
 - в) два-три гена с повторяющимися последовательностями;
 - г) 20 генов и более.
5. **При каких хромосомных аномалиях снижения интеллекта не бывает:**
 - а) при синдроме Дауна;
 - б) при синдроме Кляйнфельтера;
 - в) при синдроме трипло-Х;
 - г) при всех вышеперечисленных — бывают.
6. **Каков уровень наследования аутизма, определяемый по результатам близнецового исследования:**
 - а) 0%;
 - б) 50%;
 - в) 90%;
 - г) 100%.

7. Шизофрению можно отнести к:
 а) рецессивным заболеваниям;
 б) доминантным;
 в) сцепленным с полом;
 г) полигенным.
8. Сколько форм болезни Альцгеймера выделяют:
 а) 1;
 б) 2;
 в) 3;
 г) 4.
9. Существует ли передающаяся по наследству непереносимость алкоголя:
 а) да;
 б) нет.
10. Верно ли, что при синдроме Жакоб выше агрессивность:
 а) да;
 б) нет.

Задача 1.

У мальчика группа крови О, у его сестры — АВ. Что можно сказать о группе крови его родителей?

Задача 2.

Способность ощущать запах синильной кислоты контролируется доминантным геном, который сцеплен с X-хромосомой. Неспособность ощущать это вещество — рецессивный признак. Женщина не ощущает запах синильной кислоты, её муж — ощущает. Будут ли чувствовать этот запах их дети?

Задача 3.

Определить вид наследования по родословной (рис. Д.1).

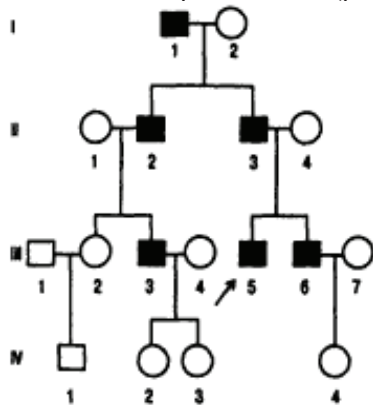


Рисунок Д.1. Родословная для определения вида наследования

7. Шизофрению можно отнести к:
 а) рецессивным заболеваниям;
 б) доминантным;
 в) сцепленным с полом;
 г) полигенным.
8. Сколько форм болезни Альцгеймера выделяют:
 а) 1;
 б) 2;
 в) 3;
 г) 4.
9. Существует ли передающаяся по наследству непереносимость алкоголя:
 а) да;
 б) нет.
10. Верно ли, что при синдроме Жакоб выше агрессивность:
 а) да;
 б) нет.

Задача 1.

У мальчика группа крови О, у его сестры — АВ. Что можно сказать о группе крови его родителей?

Задача 2.

Способность ощущать запах синильной кислоты контролируется доминантным геном, который сцеплен с X-хромосомой. Неспособность ощущать это вещество — рецессивный признак. Женщина не ощущает запах синильной кислоты, её муж — ощущает. Будут ли чувствовать этот запах их дети?

Задача 3.

Определить вид наследования по родословной (рис. Д.1).

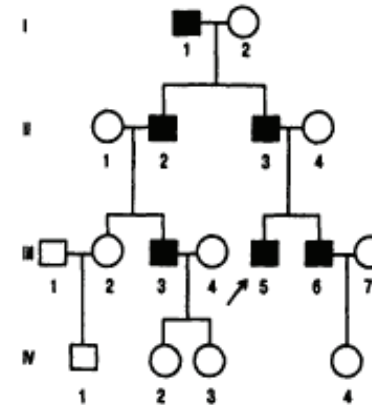


Рисунок Д.1. Родословная для определения вида наследования

Задача 4.

Какие из перечисленных ниже заболеваний относятся к моногенным (1), какие — к полигенным (2), какие — к геномным(3):

Шизофрения, аутизм, хоря Геттингтона, фенилкетонурия, синдром Дауна, униполярный депрессивный синдром, дальтонизм (неспособность различать красный и зелёный цвет).

Задача 4.

Какие из перечисленных ниже заболеваний относятся к моногенным (1), какие — к полигенным (2), какие — к геномным(3):

Шизофрения, аутизм, хоря Геттингтона, фенилкетонурия, синдром Дауна, униполярный депрессивный синдром, дальтонизм (неспособность различать красный и зелёный цвет).

Учебная программа по дисциплине «Основы психогенетики»

Программа изучения нормативной учебной дисциплины «Основы психогенетики» составлена в соответствии с образовательно-профессиональной программой подготовки специалистов направления 0301 «Социально-гуманитарные науки». Специальность 7.03010201 — «Психология».

Предметом дисциплины является изучение закономерностей наследственности и изменчивости, соотношения наследственного и средового в возникновении индивидуально-психологических различий.

Психогенетике присущи **междисциплинарные связи с такими дисциплинами**, как «Дифференциальная психология», «Экспериментальная психология», «Общая психология», «Психодиагностика», «Математические методы в психологии», «Общий психологический практикум», «Анатомия и физиология ЦНС», «Физиология ВНД и сенсорных систем», «Психофизиология», «Медицинская психология».

Цель дисциплины — ознакомить студентов с основными вопросами психогенетики.

Основными **задачами** изучения дисциплины «Основы психогенетики» являются:

1. Изучить историю развития психогенетики.
2. Проанализировать современное состояние и перспективные направления психогенетических исследований.
3. Дать конкретные знания об основных методологических подходах и методах, разработанных в современной психогенетике.
4. Раскрыть относительную роль и взаимосвязь наследственных и средовых детерминант в вариативности психологических и психофизических признаков человека.
5. Обозначить этические, социальные и юридические проблемы современных молекулярно-генетических исследований психологических признаков.

В соответствии с требованиями образовательно-профессиональной программы студенты должны **знать**:

- методологию психогенетических исследований;
- основные методы психогенетики;
- базовые положения психогенетики;

уметь:

- самостоятельно анализировать проявления наследственных и средовых факторов в особенностях поведения человека;
- самостоятельно выявлять психогенетические факторы психического дизонтогенеза;
- грамотно интерпретировать результаты психогенетических исследований.

Учебная программа по дисциплине «Основы психогенетики»

Программа изучения нормативной учебной дисциплины «Основы психогенетики» составлена в соответствии с образовательно-профессиональной программой подготовки специалистов направления 0301 «Социально-гуманитарные науки». Специальность 7.03010201 — «Психология».

Предметом дисциплины является изучение закономерностей наследственности и изменчивости, соотношения наследственного и средового в возникновении индивидуально-психологических различий.

Психогенетике присущи **междисциплинарные связи с такими дисциплинами**, как «Дифференциальная психология», «Экспериментальная психология», «Общая психология», «Психодиагностика», «Математические методы в психологии», «Общий психологический практикум», «Анатомия и физиология ЦНС», «Физиология ВНД и сенсорных систем», «Психофизиология», «Медицинская психология».

Цель дисциплины — ознакомить студентов с основными вопросами психогенетики.

Основными **задачами** изучения дисциплины «Основы психогенетики» являются:

1. Изучить историю развития психогенетики.
2. Проанализировать современное состояние и перспективные направления психогенетических исследований.
3. Дать конкретные знания об основных методологических подходах и методах, разработанных в современной психогенетике.
4. Раскрыть относительную роль и взаимосвязь наследственных и средовых детерминант в вариативности психологических и психофизических признаков человека.
5. Обозначить этические, социальные и юридические проблемы современных молекулярно-генетических исследований психологических признаков.

В соответствии с требованиями образовательно-профессиональной программы студенты должны **знать**:

- методологию психогенетических исследований;
- основные методы психогенетики;
- базовые положения психогенетики;

уметь:

- самостоятельно анализировать проявления наследственных и средовых факторов в особенностях поведения человека;
- самостоятельно выявлять психогенетические факторы психического дизонтогенеза;
- грамотно интерпретировать результаты психогенетических исследований.

Информационный объём учебной дисциплины**Содержательный модуль 1.****Введение в психогенетику. Основы генетики****Тема 1. Введение в предмет психогенетики**

Психогенетика — наука на стыке психологии и генетики. Психогенетика как часть психологии. Предмет психогенетики. Психогенетика как часть генетики. Психогенетика и генетика поведения. Понятие поведения в психологии и психогенетике. Задачи психогенетики.

Тема 2. Краткая история психогенетики

История возникновения генетики как науки. Гениальные догадки древних натурфилософов. Зарождение психогенетики как части генетики. Ф. Гальтон — основоположник психогенетики и биометрической генетики. «Наследственный гений» Ф. Гальтона — первый научный труд по психогенетике. Психогенетика и общество. Ф. Гальтон и евгеническое движение. Позитивная и негативная евгеника. Критика крайних позиций. Общественная полемика по проблеме наследуемости интеллекта в связи с расовой политикой. Интерпретация межгрупповых различий. Психогенетика в проекте «Геном человека». Психогенетика и генетика поведения животных. Основные подходы к изучению генетики поведения животных. Основные этапы становления и развития психогенетики. Особенности развития психогенетики в Украине.

Содержательный модуль 2.**Категориальная база и законы наследственности****Тема 1. Основные понятия генетики**

Признаки в популяциях. Видоспецифические и индивидуально-специфические особенности. Понятие признака. Понятие популяции в биологии и генетике. Популяция со случайным скрещиванием. Панмиксия. Нарушение панмиксии. Ассортативность. Процессы, идущие в популяциях. Особенности человеческих популяций. Виды человеческих популяций. Изменчивость в популяциях. Различные виды изменчивости. Классификация признаков в зависимости от характера изменчивости. Качественные признаки, их отличительные черты. Примеры качественных признаков человека. Качественные признаки человека, связанные с поведением.

Количественные признаки, их отличительные черты. Примеры количественных признаков человека. Графическое изображение частоты встречаемости качественных и количественных признаков. Признаки с пороговым эффектом как разновидность количественных признаков. Примеры различных видов признаков. Понятия «генотип», «геном», «фенотип».

Хромосомная теория наследственности. Понятие кариотипа. Рекомбинация хромосом в процессе образования половых клеток. Сцепление и кроссинговер. Генетическая уникальность индивида. Молекулярные осно-

Информационный объём учебной дисциплины**Содержательный модуль 1.****Введение в психогенетику. Основы генетики****Тема 1. Введение в предмет психогенетики**

Психогенетика — наука на стыке психологии и генетики. Психогенетика как часть психологии. Предмет психогенетики. Психогенетика как часть генетики. Психогенетика и генетика поведения. Понятие поведения в психологии и психогенетике. Задачи психогенетики.

Тема 2. Краткая история психогенетики

История возникновения генетики как науки. Гениальные догадки древних натурфилософов. Зарождение психогенетики как части генетики. Ф. Гальтон — основоположник психогенетики и биометрической генетики. «Наследственный гений» Ф. Гальтона — первый научный труд по психогенетике. Психогенетика и общество. Ф. Гальтон и евгеническое движение. Позитивная и негативная евгеника. Критика крайних позиций. Общественная полемика по проблеме наследуемости интеллекта в связи с расовой политикой. Интерпретация межгрупповых различий. Психогенетика в проекте «Геном человека». Психогенетика и генетика поведения животных. Основные подходы к изучению генетики поведения животных. Основные этапы становления и развития психогенетики. Особенности развития психогенетики в Украине.

Содержательный модуль 2.**Категориальная база и законы наследственности****Тема 1. Основные понятия генетики**

Признаки в популяциях. Видоспецифические и индивидуально-специфические особенности. Понятие признака. Понятие популяции в биологии и генетике. Популяция со случайным скрещиванием. Панмиксия. Нарушение панмиксии. Ассортативность. Процессы, идущие в популяциях. Особенности человеческих популяций. Виды человеческих популяций. Изменчивость в популяциях. Различные виды изменчивости. Классификация признаков в зависимости от характера изменчивости. Качественные признаки, их отличительные черты. Примеры качественных признаков человека. Качественные признаки человека, связанные с поведением.

Количественные признаки, их отличительные черты. Примеры количественных признаков человека. Графическое изображение частоты встречаемости качественных и количественных признаков. Признаки с пороговым эффектом как разновидность количественных признаков. Примеры различных видов признаков. Понятия «генотип», «геном», «фенотип».

Хромосомная теория наследственности. Понятие кариотипа. Рекомбинация хромосом в процессе образования половых клеток. Сцепление и кроссинговер. Генетическая уникальность индивида. Молекулярные осно-

вы наследственности. ДНК и её строение. Основная функция гена. Генетический код. Понятия локуса и аллеля. Множественные аллели. Гомозиготность и гетерозиготность. Гены в хромосомах.

Тема 2. Законы Менделя

Этапы исследования Г. Менделя. Дискретный характер наследственности. Законы Менделя. Моногибридное скрещивание и открытие закона расщепления (1-й закон Менделя). Дигибридное скрещивание и открытие закона независимого распределения (2-й закон Менделя). Количественные соотношения признаков в потомстве при моно- и дигибридном скрещивании. Решётка Пеннета для изображения процессов расщепления и независимого распределения признаков. Основные выводы Г. Менделя.

Содержательный модуль 3. Виды наследования

Тема 1. Моногенное наследование

Понятие моногенного наследования. Доминантное наследование. Особенности доминантного наследования. Хорея Гентингтона. Рецессивное наследование. Кодирование рецессивным геном. Особенности рецессивного наследования. Болезнь фенилкетонурия. Кодоминирование и неполное доминирование.

Наследование группы крови и резус-фактора в контексте доминантного, рецессивного наследования и кодоминирования.

Тема 2. Сложные варианты взаимодействия между генами

Неменделевская генетика. Наследование, сцепленное с полом. Особенности сцепленного с полом наследования. Импринтинг (запечатлевание).

Возникновение количественной изменчивости под действием полимерных генов. Генетическая дисперсия. Типы взаимодействия генов: аддитивное, полное и неполное доминирование, эпистаз, сложные взаимодействия. Возникновение количественной изменчивости под действием среды. Взаимодействие генотипа и среды. Норма реакции.

Содержательный модуль 4. Методы психогенетики

Тема 1. Близнецовый метод

Близнецы и близнецовые методы. Биология близнецовости. Дизиготные (ДЗ) и монозиготные (МЗ) близнецы и их происхождение. Частота рождения близнецов и факторы, влияющие на неё. Статистика многоплодия. Классический близнецовый метод. Зиготность близнецов и её диагностика.

Генетические и средовые факторы, лежащие в основе сходства и различий близнецов. Основные допущения, на которых основан близнецовый метод. Теоретически ожидаемые корреляции между близнецами при генетической и средовой детерминации признака. Формулы для оценки коэф-

вы наследственности. ДНК и её строение. Основная функция гена. Генетический код. Понятия локуса и аллеля. Множественные аллели. Гомозиготность и гетерозиготность. Гены в хромосомах.

Тема 2. Законы Менделя

Этапы исследования Г. Менделя. Дискретный характер наследственности. Законы Менделя. Моногибридное скрещивание и открытие закона расщепления (1-й закон Менделя). Дигибридное скрещивание и открытие закона независимого распределения (2-й закон Менделя). Количественные соотношения признаков в потомстве при моно- и дигибридном скрещивании. Решётка Пеннета для изображения процессов расщепления и независимого распределения признаков. Основные выводы Г. Менделя.

Содержательный модуль 3. Виды наследования

Тема 1. Моногенное наследование

Понятие моногенного наследования. Доминантное наследование. Особенности доминантного наследования. Хорея Гентингтона. Рецессивное наследование. Кодирование рецессивным геном. Особенности рецессивного наследования. Болезнь фенилкетонурия. Кодоминирование и неполное доминирование.

Наследование группы крови и резус-фактора в контексте доминантного, рецессивного наследования и кодоминирования.

Тема 2. Сложные варианты взаимодействия между генами

Неменделевская генетика. Наследование, сцепленное с полом. Особенности сцепленного с полом наследования. Импринтинг (запечатлевание).

Возникновение количественной изменчивости под действием полимерных генов. Генетическая дисперсия. Типы взаимодействия генов: аддитивное, полное и неполное доминирование, эпистаз, сложные взаимодействия. Возникновение количественной изменчивости под действием среды. Взаимодействие генотипа и среды. Норма реакции.

Содержательный модуль 4. Методы психогенетики

Тема 1. Близнецовый метод

Близнецы и близнецовые методы. Биология близнецовости. Дизиготные (ДЗ) и монозиготные (МЗ) близнецы и их происхождение. Частота рождения близнецов и факторы, влияющие на неё. Статистика многоплодия. Классический близнецовый метод. Зиготность близнецов и её диагностика.

Генетические и средовые факторы, лежащие в основе сходства и различий близнецов. Основные допущения, на которых основан близнецовый метод. Теоретически ожидаемые корреляции между близнецами при генетической и средовой детерминации признака. Формулы для оценки коэф-

фициента наследуемости и параметров общей и различающейся среды на основе коэффициентов корреляции МЗ- и ДЗ-близнецов.

Разновидности близнецового метода.

Тема 2. Генеалогический метод

Семейные исследования. Метод анализа родословных: история применения, область применения, основные обозначения, возможности и ограничения метода. Исследования родственников в семьях: категории сравниваемых родственников, интерпретация результатов, возможности и ограничения. Сопоставление результатов, полученных разными методами.

Тема 3. Метод приёмных детей

Принцип метода. Теоретически ожидаемые коэффициенты корреляции между различными категориями родственников в методе приёмных детей при генетической и средовой детерминации признака. Возможности и ограничения метода.

Тема 4. Другие методы в психогенетике

Моделирование на животных. Молекулярные и цитогенетические методы. Количественные методы в психогенетике. Популяционный метод.

Содержательный модуль 5. Генетика популяций

Тема 1. Понятие популяции в психогенетике

Популяция и её характеристики. Особенности человеческой популяции. Ассортативность и популяция. Панмиксия и популяция. Изолят как разновидность популяции.

Тема 2. Закон Харди–Вайнберга

Г. Харди, В. Вайнберг и поле их научных интересов. Закон Харди–Вайнберга. Решение задач по психогенетике, связанных с применением закона Харди–Вайнберга. Реальная популяция и её отличие от идеальной. Факторы, меняющие частоты генов в популяции. Мутации, миграции, отбор, дрейф генов. Ассортативность и инбридинг.

Тема 3. Мутации и виды мутации

Понятие мутации. Виды мутаций. Спонтанные и индуцированные мутации. Генные, цитоплазмические, хромосомные и геномные мутации. Отрицательные, нейтральные и положительные мутации. Мутации в зависимости от типа наследования — доминантные и рецессивные. Соматические и репродуктивные (гаметные).

Мутации на уровне гена. Сдвиг рамки считывания. Мутации хромосомные — делеции, дупликации, инверсии, транслокации. Мутации геномные — анеуплоидии и полиплоидии.

фициента наследуемости и параметров общей и различающейся среды на основе коэффициентов корреляции МЗ- и ДЗ-близнецов.

Разновидности близнецового метода.

Тема 2. Генеалогический метод

Семейные исследования. Метод анализа родословных: история применения, область применения, основные обозначения, возможности и ограничения метода. Исследования родственников в семьях: категории сравниваемых родственников, интерпретация результатов, возможности и ограничения. Сопоставление результатов, полученных разными методами.

Тема 3. Метод приёмных детей

Принцип метода. Теоретически ожидаемые коэффициенты корреляции между различными категориями родственников в методе приёмных детей при генетической и средовой детерминации признака. Возможности и ограничения метода.

Тема 4. Другие методы в психогенетике

Моделирование на животных. Молекулярные и цитогенетические методы. Количественные методы в психогенетике. Популяционный метод.

Содержательный модуль 5. Генетика популяций

Тема 1. Понятие популяции в психогенетике

Популяция и её характеристики. Особенности человеческой популяции. Ассортативность и популяция. Панмиксия и популяция. Изолят как разновидность популяции.

Тема 2. Закон Харди–Вайнберга

Г. Харди, В. Вайнберг и поле их научных интересов. Закон Харди–Вайнберга. Решение задач по психогенетике, связанных с применением закона Харди–Вайнберга. Реальная популяция и её отличие от идеальной. Факторы, меняющие частоты генов в популяции. Мутации, миграции, отбор, дрейф генов. Ассортативность и инбридинг.

Тема 3. Мутации и виды мутации

Понятие мутации. Виды мутаций. Спонтанные и индуцированные мутации. Генные, цитоплазмические, хромосомные и геномные мутации. Отрицательные, нейтральные и положительные мутации. Мутации в зависимости от типа наследования — доминантные и рецессивные. Соматические и репродуктивные (гаметные).

Мутации на уровне гена. Сдвиг рамки считывания. Мутации хромосомные — делеции, дупликации, инверсии, транслокации. Мутации геномные — анеуплоидии и полиплоидии.

Тема 4. Миграция и дрейф генов

Понятие миграции. Миграционные процессы и их роль в генетике популяции. Миграция и изменение частоты резус-конфликта как пример последствий миграционных процессов. Дрейф генов. Причины и следствия. Естественный отбор.

**Содержательный модуль 6.
Наследственность и патология**

Тема 1. Заболевания, связанные с мутацией одного гена

Генные заболевания, связанные с доминантным вариантом наследования.

Синдром Марфана и хорея Гентингтона как примеры заболеваний, связанных с доминантным вариантом наследования. Нейродегенеративные процессы при хорее Гентингтона.

Генные заболевания, связанные с рецессивным геном. Характер наследования. Муковисцидоз, фенилкетонурия и альбинизм.

Тема 2. Заболевания, обусловленные хромосомной мутацией

Хромосомные заболевания. Мутации хромосом (делеции, дупликации, инверсии, транслокации). Причины хромосомных мутаций. Синдром «кошачьего крика». Кариотип при синдроме «кошачьего крика». Психофизиологические и психологические особенности лиц с данным синдромом.

Тема 3. Заболевания, обусловленные геномными мутациями

Анеуплоидии и полиплоидии. Варианты анеуплоидий. Трисомии и моносомии как вид анеуплоидий.

Синдром Дауна. Разновидности и частота встречаемости синдрома Дауна. Факторы, повышающие риск возникновения синдрома. Характерные черты, обычно сопутствующие синдрому Дауна. Перспективы развития ребёнка с синдромом Дауна.

Синдром Патау. Кариотип. Характерные черты, обычно сопутствующие синдрому Патау. Перспективы развития ребёнка с синдромом Патау.

Синдром Эдвардса. Характерные черты.

Тема 4. Заболевания, обусловленные нарушением числа половых хромосом

Синдром Шерешевского–Тёрнера — отсутствие одной X-хромосомы у женщин (45 XO) вследствие нарушения расхождения половых хромосом. Физиологические и психологические особенности при данном синдроме. Особенности интеллектуального развития.

Полисомия по X-хромосоме (трипло-синдром). Кариотип. Физиологические и психологические особенности при данном синдроме. Особенности интеллектуального развития.

Полисомия по Y-хромосоме (синдром Жакоб). Разновидности — трисомия (кариотип 47, XYY), тетрасомия (48, XYYY), пентасомия (49,

Тема 4. Миграция и дрейф генов

Понятие миграции. Миграционные процессы и их роль в генетике популяции. Миграция и изменение частоты резус-конфликта как пример последствий миграционных процессов. Дрейф генов. Причины и следствия. Естественный отбор.

**Содержательный модуль 6.
Наследственность и патология**

Тема 1. Заболевания, связанные с мутацией одного гена

Генные заболевания, связанные с доминантным вариантом наследования.

Синдром Марфана и хорея Гентингтона как примеры заболеваний, связанных с доминантным вариантом наследования. Нейродегенеративные процессы при хорее Гентингтона.

Генные заболевания, связанные с рецессивным геном. Характер наследования. Муковисцидоз, фенилкетонурия и альбинизм.

Тема 2. Заболевания, обусловленные хромосомной мутацией

Хромосомные заболевания. Мутации хромосом (делеции, дупликации, инверсии, транслокации). Причины хромосомных мутаций. Синдром «кошачьего крика». Кариотип при синдроме «кошачьего крика». Психофизиологические и психологические особенности лиц с данным синдромом.

Тема 3. Заболевания, обусловленные геномными мутациями

Анеуплоидии и полиплоидии. Варианты анеуплоидий. Трисомии и моносомии как вид анеуплоидий.

Синдром Дауна. Разновидности и частота встречаемости синдрома Дауна. Факторы, повышающие риск возникновения синдрома. Характерные черты, обычно сопутствующие синдрому Дауна. Перспективы развития ребёнка с синдромом Дауна.

Синдром Патау. Кариотип. Характерные черты, обычно сопутствующие синдрому Патау. Перспективы развития ребёнка с синдромом Патау.

Синдром Эдвардса. Характерные черты.

Тема 4. Заболевания, обусловленные нарушением числа половых хромосом

Синдром Шерешевского–Тёрнера — отсутствие одной X-хромосомы у женщин (45 XO) вследствие нарушения расхождения половых хромосом. Физиологические и психологические особенности при данном синдроме. Особенности интеллектуального развития.

Полисомия по X-хромосоме (трипло-синдром). Кариотип. Физиологические и психологические особенности при данном синдроме. Особенности интеллектуального развития.

Полисомия по Y-хромосоме (синдром Жакоб). Разновидности — трисомия (кариотип 47, XYY), тетрасомия (48, XYYY), пентасомия (49,

ХУУУУ). Причины возникновения. Физиологические и психологические особенности при данном синдроме. Особенности интеллектуального развития.

Синдром Клайнфельтера — полисомия по X- и Y-хромосомам у мальчиков. Физиологические и психологические особенности при данном синдроме. Особенности интеллектуального развития.

Суммарный риск аномалий половых хромосом в зависимости от возраста родителей.

Содержательный модуль 7.

Психогенетика интеллекта и сенсорной чувствительности

Тема 1. Коэффициент наследуемости

Понятие коэффициента наследуемости. Составляющие коэффициента наследуемости. Смысл коэффициента наследуемости. Коэффициенты конкордантности и дискордантности. Коэффициенты корреляции. Факторы, влияющие на коэффициент наследуемости.

Тема 2. Психогенетика интеллекта и когнитивных характеристик

Первые исследования наследственности умственных способностей, проведённые Ф. Гальтоном. Психометрическая модель интеллекта. Интеллектуальные тесты. Коэффициент интеллекта (IQ). Общий интеллектуальный фактор (фактор g). Психогенетические исследования фактора g: основные итоги. Коэффициент наследуемости интеллекта: аддитивный характер наследуемости. Возрастные изменения коэффициента наследуемости интеллекта. Генетические корреляции. Поиск генов интеллекта в современной психогенетике. Изучение факторов среды, влияющих на развитие интеллекта.

Тема 3. Психогенетика сенсорной чувствительности

Психогенетические исследования сенсорного восприятия. Вкусовая чувствительность и её наследование. Наследственность и среда в слуховой и зрительной чувствительности, зрительном восприятии. Дальтонизм и варианты его наследования. «Ночная слепота» и варианты наследования.

Содержательный модуль 8.

Психогенетика психических расстройств

Тема 1. Психогенетика шизофрении

Основные факторы, лежащие в основе психических расстройств. История психогенетики нарушенного поведения. Евгенические мероприятия и их последствия. Современные тенденции в евгенике.

Шизофрения: характеристика болезни, риск заболевания для родственников, близнецовые исследования, исследования приёмных детей, поиск генетических моделей, перспективы дальнейших исследований.

ХУУУУ). Причины возникновения. Физиологические и психологические особенности при данном синдроме. Особенности интеллектуального развития.

Синдром Клайнфельтера — полисомия по X- и Y-хромосомам у мальчиков. Физиологические и психологические особенности при данном синдроме. Особенности интеллектуального развития.

Суммарный риск аномалий половых хромосом в зависимости от возраста родителей.

Содержательный модуль 7.

Психогенетика интеллекта и сенсорной чувствительности

Тема 1. Коэффициент наследуемости

Понятие коэффициента наследуемости. Составляющие коэффициента наследуемости. Смысл коэффициента наследуемости. Коэффициенты конкордантности и дискордантности. Коэффициенты корреляции. Факторы, влияющие на коэффициент наследуемости.

Тема 2. Психогенетика интеллекта и когнитивных характеристик

Первые исследования наследственности умственных способностей, проведённые Ф. Гальтоном. Психометрическая модель интеллекта. Интеллектуальные тесты. Коэффициент интеллекта (IQ). Общий интеллектуальный фактор (фактор g). Психогенетические исследования фактора g: основные итоги. Коэффициент наследуемости интеллекта: аддитивный характер наследуемости. Возрастные изменения коэффициента наследуемости интеллекта. Генетические корреляции. Поиск генов интеллекта в современной психогенетике. Изучение факторов среды, влияющих на развитие интеллекта.

Тема 3. Психогенетика сенсорной чувствительности

Психогенетические исследования сенсорного восприятия. Вкусовая чувствительность и её наследование. Наследственность и среда в слуховой и зрительной чувствительности, зрительном восприятии. Дальтонизм и варианты его наследования. «Ночная слепота» и варианты наследования.

Содержательный модуль 8.

Психогенетика психических расстройств

Тема 1. Психогенетика шизофрении

Основные факторы, лежащие в основе психических расстройств. История психогенетики нарушенного поведения. Евгенические мероприятия и их последствия. Современные тенденции в евгенике.

Шизофрения: характеристика болезни, риск заболевания для родственников, близнецовые исследования, исследования приёмных детей, поиск генетических моделей, перспективы дальнейших исследований.

Тема 2. Болезнь Альцгеймера

Болезнь Альцгеймера: краткая характеристика и причины заболевания, семейный характер, форма с ранним началом болезни и наследственность. Стадии развития болезни. Психологическая помощь родственникам и лицам, страдающим болезнью Альцгеймера.

Содержательный модуль 9.**Психогенетика аутизма и неспособности к обучению****Тема 1. Психогенетика аутизма**

Аутизм — определение, симптомы. Частота встречаемости аутизма. Динамика частоты встречаемости по годам. Основные результаты генетических исследований. Конкордантность близнецов. Основные средовые факторы, влияющие на возникновение заболевания.

Тема 2. Неспособность к обучению

Неспособность к обучению — определение, симптомы. Дислексия. Дисграфия. Дискалькулия. Частота встречаемости. Роль пола. Генетические исследования неспособности к обучению.

Содержательный модуль 10.**Психогенетика отклоняющегося поведения****Тема 1. Психогенетические исследования преступного поведения**

Первые исследования МЗ- и ДЗ-близнецов по конкордантности склонности к преступному поведению. Понятие фенотипа преступника.

Генетические исследования криминального поведения. Обычные семейные исследования, близнецовые исследования и исследования при помощи метода приёмных детей. ХУУ-кариотип и исследование преступного поведения. Индивидуальные и этноспецифические особенности метаболизма алкоголя.

Тема 3. Нарушения пищевого поведения

Определение нарушения пищевого поведения. Анорексия — основные симптомы. Частота встречаемости. Генетические исследования анорексии. Коэффициент наследования. Средовые факторы.

Булимия — основные проявления. Частота встречаемости. Генетические исследования булимии. Коэффициент наследования. Средовые факторы.

Содержательный модуль 11.**Психогенетика темперамента и межполушарной асимметрии****Тема 1. Психогенетические исследования темперамента**

Понятие о темпераменте. Основные признаки темперамента. Психогенетические исследования черт темперамента: основные результаты. Неад-

Тема 2. Болезнь Альцгеймера

Болезнь Альцгеймера: краткая характеристика и причины заболевания, семейный характер, форма с ранним началом болезни и наследственность. Стадии развития болезни. Психологическая помощь родственникам и лицам, страдающим болезнью Альцгеймера.

Содержательный модуль 9.**Психогенетика аутизма и неспособности к обучению****Тема 1. Психогенетика аутизма**

Аутизм — определение, симптомы. Частота встречаемости аутизма. Динамика частоты встречаемости по годам. Основные результаты генетических исследований. Конкордантность близнецов. Основные средовые факторы, влияющие на возникновение заболевания.

Тема 2. Неспособность к обучению

Неспособность к обучению — определение, симптомы. Дислексия. Дисграфия. Дискалькулия. Частота встречаемости. Роль пола. Генетические исследования неспособности к обучению.

Содержательный модуль 10.**Психогенетика отклоняющегося поведения****Тема 1. Психогенетические исследования преступного поведения**

Первые исследования МЗ- и ДЗ-близнецов по конкордантности склонности к преступному поведению. Понятие фенотипа преступника.

Генетические исследования криминального поведения. Обычные семейные исследования, близнецовые исследования и исследования при помощи метода приёмных детей. ХУУ-кариотип и исследование преступного поведения. Индивидуальные и этноспецифические особенности метаболизма алкоголя.

Тема 3. Нарушения пищевого поведения

Определение нарушения пищевого поведения. Анорексия — основные симптомы. Частота встречаемости. Генетические исследования анорексии. Коэффициент наследования. Средовые факторы.

Булимия — основные проявления. Частота встречаемости. Генетические исследования булимии. Коэффициент наследования. Средовые факторы.

Содержательный модуль 11.**Психогенетика темперамента и межполушарной асимметрии****Тема 1. Психогенетические исследования темперамента**

Понятие о темпераменте. Основные признаки темперамента. Психогенетические исследования черт темперамента: основные результаты. Неад-

дитивный характер наследуемости. Средние коэффициенты наследуемости, роль общей и различающейся среды.

Тема 2. Наследственность и среда в формировании межполушарной асимметрии

Межполушарная асимметрия мозга — определение. Функциональная специфичность больших полушарий. Процесс становления асимметрии.

Тема 3. Теории происхождения асимметрии

Происхождение (точнее, оформление) леворукости связывают с действием трёх групп факторов — средовых (включая культурные), генетических и патологических. Модель М. Аннет. Модель Дж. Леви и Т. Нагилаки. Другие генетические модели.

Роль культурно-средовых факторов в формировании асимметрии. Конкордантность МЗ- и ДЗ-близнецов по межполушарной асимметрии.

дитивный характер наследуемости. Средние коэффициенты наследуемости, роль общей и различающейся среды.

Тема 2. Наследственность и среда в формировании межполушарной асимметрии

Межполушарная асимметрия мозга — определение. Функциональная специфичность больших полушарий. Процесс становления асимметрии.

Тема 3. Теории происхождения асимметрии

Происхождение (точнее, оформление) леворукости связывают с действием трёх групп факторов — средовых (включая культурные), генетических и патологических. Модель М. Аннет. Модель Дж. Леви и Т. Нагилаки. Другие генетические модели.

Роль культурно-средовых факторов в формировании асимметрии. Конкордантность МЗ- и ДЗ-близнецов по межполушарной асимметрии.

Вопросы к экзамену

1. Предмет психогенетики. Основные задачи.
2. История психогенетики.
3. Понятие признака в генетике. Классификация признаков.
4. Понятие популяции. Отличительные особенности человеческих популяций.
5. Законы Менделя.
6. Хромосомная теория наследственности. ДНК — материальная основа наследственности.
7. Основные понятия психогенетики: наследственность, среда, ген, хромосома, генотип.
8. Количественная и качественная изменчивость.
9. Виды наследования. Рецессивный и доминантный варианты наследования.
10. Наследование, сцепленное с полом.
11. Сложные типы взаимодействия генов.
12. Мутации. Генетические аномалии.
13. Хромосомные мутации.
14. Геномные мутации.
15. Аномальное число половых хромосом.
16. Наследственные генные заболевания.
17. Показатель наследуемости.
18. Биология близнецовости. Классический близнецовый метод.
19. Разновидности близнецового метода.
20. Генеалогический метод.
21. Семейный метод в психогенетике.
22. Метод приёмных детей.
23. Цитогенетический и молекулярный методы.
24. Закон Харди–Вайнберга.
25. Миграция и дрейф генов.
26. Психогенетика интеллекта.
27. Генетические и средовые детерминанты сенсорных способностей.
28. Генетика дальтонизма и «ночной слепоты».
29. Психологические особенности при синдроме Клайнфельтера.
30. Психологические особенности при ХУУ-синдроме.
31. Психологические особенности при трипло-синдроме.
32. Генетические и средовые детерминанты темперамента.
33. Исследование шизофрении в психогенетике.
34. Исследования аутизма в психогенетике.
35. Исследование дисграфии и дислексии в психогенетике.
36. Болезнь Альцгеймера: факторы наследственности и среды.
37. Умственная отсталость и задержка умственного развития: общая характеристика, эндогенные и экзогенные причины, наследственные формы умственной отсталости.

Вопросы к экзамену

1. Предмет психогенетики. Основные задачи.
2. История психогенетики.
3. Понятие признака в генетике. Классификация признаков.
4. Понятие популяции. Отличительные особенности человеческих популяций.
5. Законы Менделя.
6. Хромосомная теория наследственности. ДНК — материальная основа наследственности.
7. Основные понятия психогенетики: наследственность, среда, ген, хромосома, генотип.
8. Количественная и качественная изменчивость.
9. Виды наследования. Рецессивный и доминантный варианты наследования.
10. Наследование, сцепленное с полом.
11. Сложные типы взаимодействия генов.
12. Мутации. Генетические аномалии.
13. Хромосомные мутации.
14. Геномные мутации.
15. Аномальное число половых хромосом.
16. Наследственные генные заболевания.
17. Показатель наследуемости.
18. Биология близнецовости. Классический близнецовый метод.
19. Разновидности близнецового метода.
20. Генеалогический метод.
21. Семейный метод в психогенетике.
22. Метод приёмных детей.
23. Цитогенетический и молекулярный методы.
24. Закон Харди–Вайнберга.
25. Миграция и дрейф генов.
26. Психогенетика интеллекта.
27. Генетические и средовые детерминанты сенсорных способностей.
28. Генетика дальтонизма и «ночной слепоты».
29. Психологические особенности при синдроме Клайнфельтера.
30. Психологические особенности при ХУУ-синдроме.
31. Психологические особенности при трипло-синдроме.
32. Генетические и средовые детерминанты темперамента.
33. Исследование шизофрении в психогенетике.
34. Исследования аутизма в психогенетике.
35. Исследование дисграфии и дислексии в психогенетике.
36. Болезнь Альцгеймера: факторы наследственности и среды.
37. Умственная отсталость и задержка умственного развития: общая характеристика, эндогенные и экзогенные причины, наследственные формы умственной отсталости.

38. Психогенетические исследования алкоголизма: история и результаты психогенетических исследований.
39. Психогенетика преступного поведения.
40. Психологические особенности при синдроме Дауна.
41. Психологическая помощь лицам с генетическими заболеваниями.
42. Психогенетика нарушенного пищевого поведения — булимия, анорексия.
43. Психогенетические исследования межполушарной асимметрии.

38. Психогенетические исследования алкоголизма: история и результаты психогенетических исследований.
39. Психогенетика преступного поведения.
40. Психологические особенности при синдроме Дауна.
41. Психологическая помощь лицам с генетическими заболеваниями.
42. Психогенетика нарушенного пищевого поведения — булимия, анорексия.
43. Психогенетические исследования межполушарной асимметрии.

НАВЧАЛЬНЕ ВИДАННЯ

Кондрашихіна Оксана Олександрівна

ПСИХОГЕНЕТИКА

Навчальний посібник

(російською мовою)

Відповідальний секретар
Н. К. Почтовенко

Коректор – Л. А. Моря

Оригінал-макет підготовлено
ТОВ «Центр учбової літератури»

Надруковано згідно рішення редакційно-видавничої ради СМГУ,
(протокол № 2 від 9.12.2013 р.)

Підписано до друку 12.03.2014. Формат 60x84 ^{1/16}
Друк лазерний. Папір офсетний. Гарнітура PetersburgCTT.
Умовн. друк. арк. 9,45.

Видавництво «Центр учбової літератури»
вул. Лаврська, 20 м. Київ
сайт: www.cul.com.ua

Свідоцтво суб'єкта видавничої справи ДК № 2458 від 30.03.2006

НАВЧАЛЬНЕ ВИДАННЯ

Кондрашихіна Оксана Олександрівна

ПСИХОГЕНЕТИКА

Навчальний посібник

(російською мовою)

Відповідальний секретар
Н. К. Почтовенко

Коректор – Л. А. Моря

Оригінал-макет підготовлено
ТОВ «Центр учбової літератури»

Надруковано згідно рішення редакційно-видавничої ради СМГУ,
(протокол № 2 від 9.12.2013 р.)

Підписано до друку 12.03.2014. Формат 60x84 ^{1/16}
Друк лазерний. Папір офсетний. Гарнітура PetersburgCTT.
Умовн. друк. арк. 9,45.

Видавництво «Центр учбової літератури»
вул. Лаврська, 20 м. Київ
сайт: www.cul.com.ua

Свідоцтво суб'єкта видавничої справи ДК № 2458 від 30.03.2006