

Саратовский государственный университет им. Н.Г. Чернышевского

Л.П. Лобанова

ПСИХОГЕНЕТИКА

Методические материалы к курсу

Саратов, 2010

ОГЛАВЛЕНИЕ

ВВЕДЕНИЕ.....	5
Тема 1. ПСИХОГЕНЕТИКА КАК ОБЛАСТЬ НАУКИ.....	6
1.1. Предмет и задачи психогенетики.....	6
1.2. История развития психогенетики.....	7
1.3. Психогенетика в России.....	12
1.4. Подходы к исследованию индивидуальных различий людей.....	14
1.5. Методологическое и прикладное значение психогенетических исследований.....	16
<i>Контрольные вопросы.....</i>	<i>17</i>
<i>Список литературы.....</i>	<i>18</i>
Тема 2. ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ И ИЗМЕНЧИВОСТИ.....	19
2.1. Закономерности наследственности.....	19
2.1.1. Основные генетические понятия: хромосомы, кариотип, аллель, гомо- и гетерозиготность, доминантность и рецессивность.....	20
2.1.2. Молекулярные основы наследственности.....	22
2.1.3. Законы Г. Менделя.....	24
2.1.4. Взаимодействие генов.....	25
2.1.5. Основные типы наследования признаков.....	27
2.1.6. Генетика количественных признаков.....	30
2.2. Закономерности изменчивости.....	32
2.2.1. Наследственная изменчивость признаков: комбинативная и мутационная. Классификация мутаций.....	32
2.2.2. Ненаследственная изменчивость.....	34
2.2.3. Понятие о норме реакции генотипа.....	35
2.2.4. Генотип средовые взаимодействия.....	36
<i>Контрольные вопросы.....</i>	<i>40</i>
<i>Список литературы.....</i>	<i>41</i>
Тема 3. МЕТОДЫ ПСИХОГЕНЕТИКИ.....	42
3.1. Оценка генетических и средовых факторов в проявлении психологических признаков. Коэффициент наследуемости.....	42
3.2. Особенности человека как объекта генетики.....	45
3.3. Генеалогический метод.....	45
3.4. Метод близнецов и его разновидности.....	47
3.5. Метод приемных детей.....	50
3.6. Популяционный метод.....	52
3.7. Метод «моделирования на животных».....	53
3.8. Молекулярно-генетические методы.....	55
<i>Контрольные вопросы.....</i>	<i>57</i>
<i>Список литературы.....</i>	<i>58</i>

Тема 4. ГЕНЕТИКА ПСИХОФИЗИОЛОГИЧЕСКИХ И ФИЗИОЛОГИЧЕСКИХ ПОКАЗАТЕЛЕЙ.....	59
4.1. Изменчивость ферментных систем, влияющих на поведение человека....	60
4.2. Особенности поведения, обусловленные гормонами.....	63
4.3. Уровни анализа генетической детерминации ЦНС: нейронный морфофункциональный, системный.....	65
4.4. Генетика ЭЭГ.....	69
4.5. Функциональная асимметрия мозга и психологические особенности.....	73
<i>Контрольные вопросы</i>	74
<i>Список литературы</i>	75
Тема 5. ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ СЕНСОРНОГО ВОСПРИЯТИЯ.....	76
5.1. Роль генетических факторов при нарушении зрения.....	76
5.2. Роль генетических факторов в нарушении слуха.....	80
5.3. Синдромальные формы нарушений слуха и сложные сенсорные дефекты.....	83
5.4. Полиморфизм восприятия вкуса.....	85
5.5. Обоняние.....	88
5.6. Особенности поведения при сенсорных дефектах. Коррекция поведения.....	90
<i>Контрольные вопросы</i>	91
<i>Список литературы</i>	92
Тема 6. ПСИХОГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ ИНТЕЛЛЕКТА.....	93
6.1. Оценка наследуемости интеллекта.....	93
6.2. Воздействие среды и коэффициент умственного развития (IQ).....	97
6.3. Различия в IQ между группами людей.....	99
6.4. Генетические исследование одаренности.....	104
6.5. Генетические факторы стимулирующие умственную активность.....	105
6.6. Взаимодействие генотипа и среды в формировании одаренно.....	108
<i>Контрольные вопросы</i>	109
<i>Список литературы</i>	110
Тема 7. ПСИХОГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ ТЕМПЕРАМЕНТА И ДВИГАТЕЛЬНЫХ ФУНКЦИЙ.....	111
7.1. Структура и возрастная динамика темперамента.....	111
7.2. Генетические и средовые детерминанты темперамента у детей.....	112
7.3. Исследование черт темперамента у взрослых.....	114
7.4. Молекулярно-генетические основы темперамента.....	115
7.5. Наследуемость двигательных реакций.....	116
7.6. Генетические особенности систем обеспечения движений.....	119
7.7. Генетические маркеры спортивных задатков.....	122
<i>Контрольные вопросы</i>	123
<i>Список литературы</i>	124

Тема 8. МУТАЦИИ И ПОВЕДЕНИЕ ЧЕЛОВЕКА.....	126
8.1. Оценка умственного развития. Умственная отсталость и патология поведения.....	126
8.2. Легкие и тяжелые формы умственной отсталости.....	127
8.3. Генетика олигофрений.....	130
8.3.1. Численные изменения аутосом.....	131
8.3.2. Метаболические олигофрении.....	132
8.4. Изменение числа половых хромосом.....	134
8.5. Поздние формы слабоумия.....	136
<i>Контрольные вопросы</i>	138
<i>Список литературы</i>	139
Тема 9. ГЕНЕТИКА ПСИХИЧЕСКИХ РАСТРОЙСТВ.....	141
9.1. Генетика шизофрении.....	141
9.2. Депрессивные расстройства.....	144
9.3. Генетика аффективных расстройств. Аутизм.....	146
9.4. Генетика эпилепсий.....	148
9.5. Синдром дефицита внимания и гиперактивности у детей.....	150
9.6. Пограничные состояния в интеллектуальном и психическом развитии...152	
9.7. Роль генетических факторов в происхождении речевых и интеллектуальных нарушений у детей. Возможность коррекции.....	153
<i>Контрольные вопросы</i>	156
<i>Список литературы</i>	156
Тема 10. АНОМАЛЬНОЕ И ДЕВИАНТНОЕ ПОВЕДЕНИЕ.....	158
10.1. Преступность.....	158
10.2. Алкоголизм и наследственность.....	160
10.3. Наркомания.....	162
10.4. Биологические причины формирования зависимости от никотина.....	164
<i>Контрольные вопросы</i>	164
<i>Список литературы</i>	165
Тема 11. МОРАЛЬНО-ЭТИЧЕСКИЕ ПРОБЛЕМЫ ПСИХОГЕНЕТИКИ.....	166
11.1. Евгеника. История учения.....	166
11.2. Анализ расистских теорий с позиции генетики.....	170
11.3. Современные технологии улучшения генетических характеристик человека.....	172
11.4. Генетическое консультирование и пренатальная диагностика.....	175
<i>Контрольные вопросы</i>	177
<i>Список литературы</i>	178

ВВЕДЕНИЕ

Для психолога очень важно знать, каким образом сказываются на формировании свойств личности генетические факторы, как влияют на эти свойства различные воздействия среды и каким образом взаимодействуют генетические и средовые компоненты при развитии психики? На эти вопросы пытается ответить психогенетика – наука, изучающая роль наследственности и среды в формировании психических и психофизиологических свойств человека.

Наследственные основы поведения представляют не только академический интерес, но важны и в практическом отношении. Адекватная реакция на окружающую обстановку во многом определяет жизненный успех человека. Зная свои наследственные задатки, человек может избегать ситуаций, которые приведут к нежелательной реакции. Например, индивиды наследственно предрасположенные к формированию химической зависимости, должны активно избегать ситуаций, где им могут быть предложены алкоголь и наркотики. Среда обитания человека в современном мире меняется очень быстро. Появляются новые профессии с более жесткими требованиями к биологическим и психическим особенностям работников, растет плотность населения и повышается конкуренция, меняется культурная ситуация. Все это у одних людей может вызвать болезненную реакцию, у других – социально неодобряемое поведение. Специалисты в области психогенетики изучают, как реагируют на новые ситуации люди с разными генотипами и разрабатывают методы выявления индивидов с потенциально патологической реакцией и предупреждения развития болезненного состояния.

В психогенетике много внимания уделяется исследованиям наследственных основ интеллекта. От уровня интеллекта зависит способность к обучению, овладению профессией и, в конечном счете, жизненный успех. Говоря о необходимости индивидуального подхода в образовании, прежде всего надо иметь в виду наследственные задатки обучаемого. Использование знаний по психогенетике необходимо также и в коррекционной педагогике и специальной психологии. Эффективность коррекционно-воспитательного процесса в значительной мере зависят от понимания генотип-средового взаимодействия.

Основными целями и задачами пособия являются:

- изложение основ генетики и принципов формирования простых и сложных признаков;
- изложение основных методов психогенетики;
- ознакомление с особенностями формирования психических и поведенческих признаков;
- знакомство с современными направлениями психогенетических исследований, некоторыми гипотезами и достижениями в этой области.

Данное пособие представляет результат анализа основных публикаций в области психогенетики. В конце каждой темы приводится библиографический список источников использованной литературы.

Тема 1. ПСИХОГЕНЕТИКА КАК ОБЛАСТЬ НАУКИ

1.1. Предмет и задачи психогенетики

Психогенетика – междисциплинарная область знаний, пограничная между психологией и генетикой. Психогенетика является научной дисциплиной, изучающей проблему соотношения наследственного и средового в психике человека.

Цель психогенетики – понять причины происхождения индивидуальных различий людей. Для этого необходимо выяснить роль наследственных и средовых факторов, лежащих в основе удивительного несходства людей по самым разным характеристикам: от частоты сердечных сокращений до скорости овладения навыками, от памяти до успешности обучения и интеллекта, от уровня психодинамической активности до черт личности.

Изучение индивидуальных различий в поведении людей требует объединения разных знаний самых разных дисциплин: психологии, генетики, молекулярной биологии, биометрии, антропологии, физиологии.

Из психологических наук психогенетика наиболее тесно связана с психологией индивидуальных различий (дифференциальной психологии), которая, в свою очередь, является частью общей психологии. Дифференциальная психология занимается исследованием индивидуальных различий между людьми или группами людей. Одной из задач дифференциальной психологии – это изучение роли биологических и социальных причин происхождения индивидуальных различий. Одним из направлений исследований в этой области является изучение роли наследственных и средовых факторов в формировании межличностной изменчивости различных психологических и психофизиологических характеристик человека. Таким образом, дифференциальная психология непосредственно связана с психогенетикой, предметом исследований которой является выяснение относительной роли и взаимодействия факторов наследственности и среды в формировании индивидуальных различий по психологическим и психофизиологическим признакам. В последние годы в сферу психогенетических исследований включается и индивидуальное развитие.

В области генетики психогенетика связана с такими областями как генетика человека, популяционная генетика, нейрогенетика.

В западной научной литературе, издаваемой на английском языке, термин "психогенетика" практически не употребляется. Для обозначения этой научной дисциплины обычно используется название "генетика поведения человека". Только в немецкоязычной литературе используется термин «психогенетика». В отечественной психологии для обозначения дисциплины в высшей школе прочно закрепилось название "психогенетика". В научной и учебной литературе можно встретить наряду с термином "психогенетика" также и термины "генетика поведения" или "генетика поведения человека", которые

часто употребляются как синонимы. Однако за названием науки стоит и определенное содержание.

В понятие генетики поведения входят все разделы генетики, занятые изучением тех проявлений жизнедеятельности животных и человека, в осуществлении которых принимает участие мозг и нервная система. Все эти проявления объединяются общим термином "поведение". Таким образом, генетика поведения в целом включает в себя все уровни изучения, начиная от молекулярного и нейронного и кончая собственно психологическим. Если исходить из такого понимания психогенетика является частью генетики поведения и охватывает лишь психологический уровень изучения. Принятое в нашей стране названия "психогенетика" более совпадает со смыслом, который в мировой науке вкладывается в название "генетика поведения человека".

Психогенетика изучает поведение людей, но не их поступки. Поступок – это социально-оцениваемый акт. Нельзя изучать наследуемость индивидуальных убеждений, мотивов, ценностных ориентаций, т.е. всего того, что движет поступками людей. Нет «социально хороших» или «социально плохих генов». Есть индивидуальные гены, определяющие различные (социально нейтральные) индивидуальные особенности, которые развиваются под воздействием среды, с которой человек взаимодействует. Поэтому психогенетика изучает межиндивидуальную вариабельность психологических черт, а не человеческие поступки.

В психогенетических исследованиях выделяется два важных генетических положения.

1. Нормальная психическая деятельность (в том числе и мышление) возможна только при условии нормального не мутантного состояния тысяч генов. Мышление может снизиться до уровня олигофрении и появиться аномалии психики при мутациях сотен известных генов, а также при различных хромосомных нарушениях.

2. Становление любого признака, а поведенческого в особенности происходит при взаимодействии генотипа и среды. Влияние окружающей среды (а у человека это и социальная среда) прослеживается с самых ранних стадий развития организма и проявляется на разных этапах.

Современная «генетика поведения человека» имеет дело со всеми уровнями изучения наследственности, начиная с молекулярного и кончая популяционным. Она использует в качестве моделей эксперименты с животными, занимается проблемами наследственности не только нормальных психологических характеристик, но и различных психических заболеваний и отклоняющегося поведения, изучает среду развития и действие генов в процессе развития, пытается найти и локализовать на хромосомах главные гены, управляющие поведением, и еще многое другое.

1.2. История развития психогенетики

Древние были стихийными генетиками, скорее селекционерами, поскольку разведением сельскохозяйственных животных и растений человек

начал заниматься с незапамятных времен. Конечно, не только продуктивные качества животных, но и их поведение привлекали внимание, ведь нрав животного играет не последнюю роль в общении с ним человека. Например, селекция собак велась в основном по поведенческим признакам. Если бы поведение не наследовалось, вряд ли удалось бы сейчас иметь то огромное разнообразие пород собак и других животных.

Поведение является мощнейшим механизмом адаптации в эволюции. Адаптация означает приспособление, а выживают наиболее приспособленные. Следовательно, любые формы поведения, способствующие выживанию, должны закрепляться в процессе естественного отбора, а это возможно только в случае их наследования.

С древних времен берут начало и интуитивное понимание того, что люди психологически не одинаковы, и стремление понять истоки этого разнообразия, и представления о существовании некоторой «первичной» индивидуальности, предшествующей опыту и знаниям, и даже своеобразный «профессиональный отбор».

Уже в середине III тысячелетия до н.э. в Древнем Вавилоне существовали испытания для всех, кто готовился стать писцом – одной из главных фигур месопотамской цивилизации. Они должны были обладать многими обязательными профессионально важными качествами. Подобные, испытания проходили и в Древнем Египте те, кто стремился стать жрецом; и в Древнем Китае – претендовавшие на должность правительственных чиновников; и в средневековом Вьетнаме и т.д. Эти испытания включали в себя проверку не только необходимых знаний и умений, но и того, что мы сегодня назвали бы «формально-динамическими» характеристиками индивидуальности: эмоциональности, способностей, диагностируя их по особенностям поведения и реальных или специально моделируемых жизненных ситуациях.

Например, Пифагор придавал большое значение тому, как ведет себя молодой человек в эмоционально напряженные моменты, которые специально создавались для поступающих в его школу: как отвечает на насмешки; умеет ли держаться с достоинством и т.п. Характер человека, по мнению Пифагора, проявляется в походке и смехе; манера смеяться, с его точки зрения, – тоже самое хорошее обнаружение особенностей характера. Ему же принадлежит утверждение, что «не из каждого дерева можно выточить Меркурия», или, говоря современным языком, представление о существовании некоторой первичной, «базовой» индивидуальности, в значительной мере определяющей ее дальнейшее развитие.

Вопрос о природе индивидуальных различий в способностях и достижениях волновал людей во все эпохи. Древнегреческий философ Демокрит, например, считал, что умственные способности человека не даются ему от природы, а являются результатом упражнения.

Уже в древности предпринимались попытки классифицировать индивидуальности, создать их типологию. В трактате «Нравственные характеры», автором которого был друг и преемник Аристотеля Теофраст, описываются 30 ярких характерологических типов и их конкретные

проявления. Специалисты по психологической диагностике утверждают, что и в трудах арабских средневековых мыслителей Авиценны, Аль Бируни и других, а также в трудах Аристотеля, Гиппократ, Галена содержатся описания большого количества информативных психодиагностических показателей.

С античных времен существует физиогномика – учение о распознавании природных индивидуальных особенностей, в частности характера, по физическим характеристикам человека, его внешнему облику.

В середине XVII в. итальянский врач К. Бальдо опубликовал первую работу по графологии «Рассуждения о способе узнавать обычаи и качества писавшего по его письму». Изучение почерка для решения самых разных задач, в том числе психодиагностических, продолжается и теперь.

В середине XIX в. была опубликована знаменитая работа Чарльза Дарвина "Происхождение видов путем естественного отбора", в которой рассматривалась роль наследственности, изменчивости и естественного отбора в эволюции живых организмов. Годом рождения генетики как науки считается 1900 г. - год повторного открытия законов Г. Менделя. Однако психогенетика по существу, даже старше самой генетики. Первое капитальное исследование в области психогенетики проведено Фрэнсисом Гальтоном, который был двоюродным братом Чарльза Дарвина. Эволюционная теория Ч. Дарвина оказала огромное влияние на научные интересы Ф. Гальтона.

Ф. Гальтон был первым, кто сделал индивидуальные различия между людьми специальным предметом исследования, создал измерительные процедуры и начальный статистический аппарат для оценки различий. Им был собран большой экспериментальный материал, касавшийся разных уровней в структуре индивидуальности – соматического, физиологического, психологического; он даже поставил вопрос о происхождении индивидуальных особенностей и попытался решить его.

Первой научной публикацией в этой области можно считать вышедшую в 1865 г. статью Ф. Гальтона под названием "Наследственный талант и характер". В ней Ф. Гальтон впервые высказал идею о наследуемости психических качеств и о возможности улучшения природы человека, для чего предложил способствовать рождению потомства от одаренных родителей. Позже выходят две книги "Наследственный гений: исследование его законов и последствий" (1869) и "Люди английской науки: их природа и воспитание" (1874). Таким образом, годом зарождения психогенетики можно условно считать 1865 год, год появления первой научной публикации по проблеме наследуемости психических свойств.

С наибольшей тщательностью Ф. Гальтон исследовал интеллектуальные способности. Он выделил 14 уровней умственных способностей, расположенных выше и ниже среднего (по 7 "разрядов" с каждой стороны). Чтобы доказать, что талант наследуется, Ф. Гальтон рассматривает более 300 семейств, имеющих в числе своих членов знаменитостей. Среди них он выделяет 415 человек, отмеченных особой даровитостью. По его подсчетам они составляют не более 0,025% мужского населения. Ф. Гальтон изучает широкий спектр способностей. Им были собраны материалы, касающиеся

родословных не только знаменитых полководцев, государственных деятелей, литераторов, художников, музыкантов, ученых, английских судей, но также и выдающихся спортсменов, особо отличившихся в гребле и борьбе. В целом в 300 рассмотренных семействах Ф. Гальтон насчитывает до 1000 выдающихся людей.

Ф. Гальтон чрезвычайно обстоятельно подошел к планированию и проведению исследования. Им были проштудированы сотни страниц биографических словарей и мемуаров, применены новые статистические подходы к оценке чрезвычайно сложного по объему и разнообразию фактического материала. Ф. Гальтона можно назвать "отцом" современной статистики. Один из его учеников и соратников, известный английский математик К. Пирсон. С наибольшей тщательностью Ф. Гальтон исследовал интеллектуальные способности. Он применил для классификации людей по уровню их одаренности уже существовавший тогда закон А. Кетле об отклонении от средних величин и выделил 14 уровней умственных способностей, расположенных выше и ниже среднего (по 7 "разрядов" с каждой стороны).

Для Ф. Гальтона основным свидетельством в пользу наследуемости одаренности явился факт снижения числа даровитых родственников по мере уменьшения степени родства. Ф. Гальтон был убежден в наследовании таланта. Убежденность Ф. Гальтона в наследственной природе интеллекта была основана и на статистических результатах.

Всю историю становления и развития психогенетики можно условно поделить на пять этапов.

Первый этап (1865 - начало 1900-х) связан с научной деятельностью Ф. Гальтона и его учеников. *Второй этап* - до конца 30-х гг. XX столетия - характеризуется интенсивным развитием методологии психогенетики. Близнецовый метод, идея которого впервые была предложена Ф. Гальтоном, окончательно сложился и прочно вошел в практику. Были разработаны надежные методы определения **зиготности близнецов**. В 20-е гг. в методический арсенал психогенетики прочно вошел метод приемных детей, который и сейчас, наряду с близнецовым, является одним из основных. В это время разрабатываются методы количественной генетики. Это в значительной мере способствовало и развитию психогенетики, поскольку большинство психологических признаков относятся к количественным и требуют измерения и применения вариационно-статистических методов. Развитие психогенетики шло параллельно с развитием психодиагностики. Все большее распространение начали получать стандартизованные интеллектуальные и личностные тесты. Были введены в научный обиход такие основополагающие понятия, как "**валидность**", "**надежность**", "**репрезентативность**". Для оценки степени сходства между родственниками разрабатывались методы корреляционного и регрессионного анализа. (К. Пирсон, Р. Фишер, С. Райт).

На третьем этапе (до конца 60-х гг.) в психогенетике идет накопление фактического материала. Основным направлением оставалось изучение роли наследственности и среды в вариативности интеллекта и других особенностей.

Значительное место занимало изучение наследственных и средовых причин психических заболеваний (в основном шизофрении) и умственной отсталости. Продолжала развиваться генетика поведения животных. В 1960 г. вышла первая обобщающая монография по генетике поведения (J. Fuller и W. Thompson). В этом же году была основана "Ассоциация генетики поведения" и стал выходить журнал "Генетика поведения". Генетика поведения окончательно оформилась как самостоятельная область науки.

Четвертый этап (до конца 80-х гг.) вновь характеризуется развитием методологии психогенетики. На первых этапах наиболее распространенным экспериментальным подходом было применение коэффициентов корреляции или конкордантности для оценки сходства между родственниками с дальнейшим вычислением показателя наследуемости (h^2) по некоторым простейшим формулам. Получаемые при этом статистические характеристики позволяли примерно оценить относительный вклад наследственных и средовых факторов в формирование межиндивидуальной вариативности изучаемого признака. Огромное количество материала требовало обработки значительных массивов экспериментальных данных. Быстрое совершенствование компьютерных технологий подтолкнуло исследователей к разработке принципиально новых подходов. Развиваются новые генетико-математические методы (структурное моделирование, метод путей).

Происходит некоторое смещение доминирующих направлений. Неослабевающий долгие годы интерес к исследованию наследуемости интеллекта уступает место другим характеристикам человеческой индивидуальности (когнитивным стилям, темпераменту, личности, психофизиологическим особенностям, различным нарушениям развития). Все более тщательно изучаются различные аспекты средовых влияний, создаются специальные методики для изучения семейной среды. Во всем мире начинают закладываться лонгитюдные проекты исследования близнецов и приемных детей, позволяющие проследить траектории развития и генетическую преемственность.

Пятый этап охватывает период с 90-е гг. XX в. до настоящего времени. Преобладающим направлением сейчас можно считать исследования работы генов, связанных с поведением человека. Известный психогенетик Роберт Пломин назвал современную генетику поведения "поведенческой геномикой". В генетике поведения более перспективным является движение "от поведения к генам", включая взаимодействия и корреляции между генотипом и средой, а также возможности коррекции генетических нарушений с помощью средовых воздействий, т.е. "средовой инженерии", по выражению Р. Пломин.

Сейчас можно считать доказанным, что большинство психологических и психофизиологических характеристик человека в той или иной мере имеют наследственный компонент, участвующий в формировании всего разнообразия поведения людей. Влияния наследственности на поведение обусловлено множеством генов. Поэтому поиск **генетических маркеров**, связанных с поведением, может осуществляться только в отношении главных генов, вносящих основной вклад в изучаемый признак. Таких генов относительно

немного. Даже если в некоторых семьях с наследственной психопатологией удастся обнаружить главные гены, это не означает, что заболевание обязательно проявится. Р. Пломин (1990). писал: "Хотя любой из множества генов может нарушить ход развития поведения, все разнообразие поведения управляется системой из множества генов, каждый из которых обладает малым эффектом". На современном этапе, помимо поиска главных генов, анализа ДНК в семьях с отклоняющимся поведением и различными заболеваниями, не менее важен поиск методов средового, негенетического воздействия с целью профилактики и коррекции возможных нарушений поведения. Это является одной из главных задач современной психогенетики.

Поиск генов, включенных в поведение, влечет за собой множество этических проблем. Есть опасность, что результаты психогенетических исследований будут использованы для оправдания социального неравенства, ограничения возможностей получения образования или работы, давления на супружеские пары, ожидающие ребенка с возможным риском наследственной отягощенности и т.п. Все это повышает социальную ответственность ученых, работающих в современной психогенетике, и требует от них сохранения принципиальных позиций и постоянного участия в просветительской деятельности.

1.3. Психогенетика в России

После переоткрытия законов Г. Менделя в 1900 г. во всех странах мира интерес к проблеме наследственности резко повысился. Не осталась в стороне и Россия. Первым откликом была серия статей русского ботаника И.П. Бородина, опубликованных в 1903 г. В этих статьях он изложил открытие Г. Менделя и работы первых менделистов. В это время на Западе шла острая дискуссия между сторонниками учения Г. Менделя и ортодоксальными дарвинистами, к которым принадлежали представители английской биометрической школы. Центром борьбы с менделизмом был новый журнал "Биометрика", основанный в 1901 г. при идейной поддержке Ф. Гальтона. Основой расхождений были разные представления об изменчивости. Последователи Г. Менделя утверждали, что она носит дискретный характер, биометристы же считали, что в ее основе лежит непрерывная вариативность, а закономерности, открытые Г. Менделем, являются исключением из общего правила. Менделизм в России с трудом пробивал себе дорогу. Н.И. Вавилов, один из наиболее известных отечественных генетиков первой половины XX в., вспоминал, что на лекциях в 1909-1911 гг. профессора, излагая теорию наследственности, старались ограничить приложение законов Г. Менделя. Вероятно, на развитии отечественной генетики отрицательно сказалось неодобрительное отношение к менделизму К.А. Тимирязева, который в то время был кумиром в биологической науке. Впоследствии, когда в СССР начались нападки на генетику, выступление К.А. Тимирязева против менделизма сыграло свою роковую роль и было использовано для оправдания травли известных генетиков: С.С. Четверикова, Н.К. Кольцова, Н.И. Вавилова и др. Тем не менее.

Основы для систематического изучения проблем наследственности в России начинают закладываться в 10-х гг. В 1913 г. в Петербургском университете Ю.А. Филипченко начал читать первый в России университетский курс по генетике. Первым научным учреждением, включившим в свои планы экспериментальное изучение наследственности, был созданный в 1916 г. величайшим русским биологом Н.К. Кольцовым Институт экспериментальной биологии. С 1922 г. в институте начала работать генетическая лаборатория под руководством С.С. Четверикова.

В ноябре 1921 г. при Институте было создано Русское Евгеническое общество, председателем которого был избран Н.К. Кольцов. В задачу общества входило изучение законов наследственности, установление наследственных различий между отдельными группами населения (профессиональные и социальные типы), исследование экзогенных и эндогенных влияний на развитие признака, изучение плодовитости тех или иных типов людей. В планы Общества были включены семейные евгенические обследования по стандартным схемам и сбор массовых статистических данных. С 1922 г. начал выходить "Русский евгенический журнал", в котором публиковались результаты генеалогических исследований, статистические данные и география различных заболеваний, психогенетические исследования. Издание просуществовало до 1930 г. За этот период успело выйти семь выпусков.

В тот же период в Петроградском университете Ю.А. Филипченко была создана кафедра экспериментальной зоологии и генетики (в 1919 г.) и связанная с ней лаборатория генетики Петергофской естественно-научной станции (в 1920 г.). Именно здесь начались первые исследования по генетике человека и евгенике в Петрограде. В 1921 году при Академии наук было создано Бюро по евгенике. К сожалению, научное направление в евгенике во всем мире постепенно сменялось общественным движением экстремистского характера, и евгенические работы становились все менее популярными. В конце 20-х гг. Бюро по евгенике было преобразовано в Бюро по генетике, сам Ю.А. Филипченко прекратил исследования по генетике человека. В Институте экспериментальной биологии исследования евгенической направленности также были прерваны. Можно сказать, что к 1930 г. евгеника в СССР прекратила свое существование, уступив место генетике человека.

Психогенетическое направление получило свое дальнейшее развитие в Медико-биологическом институте в Москве. В 1928 г. здесь была создана Кабинет-лаборатория наследственности и конституции человека под руководством С.Г. Левита, врача по специальности. В 1935 г. Медико-биологический институт был переименован в Медико-генетический институт им. А.М. Горького. С.Г. Левит стал его директором, однако спустя два года институт был расформирован, а С.Г. Левит репрессирован Психологическим отделением института руководил в те годы известный психолог А.Р. Лурия.

Одной из главных заслуг С.Г. Левита и института в целом было внедрение метода близнецов в генетику человека в СССР. Медики, психологи и педагоги обследовали, консультировали, оказывали медицинскую помощь более чем

1300 парам близнецов. При институте был создан специальный детский сад для близнецов, где они находились под наблюдением психологов и врачей. Одним из наиболее интересных направлений в работе с близнецами было применение так называемого метода контрольного близнеца для изучения эффективности педагогических, медицинских и психологических воздействий. Можно сказать, что за весьма небольшой срок существования института было создано уникальное по своим возможностям направление и получены впечатляющие результаты. К сожалению, эти направления генетики были осуждены как якобы основанные на расистских догмах. После закрытия Медико-генетического института исследования по генетике человека полностью прекратились.

Возрождение психогенетики в Советском союзе произошло лишь спустя 35 лет. В 1972 г. в Институте общей и педагогической психологии Академии педагогических наук СССР (ныне Психологический институт Российской академии образования) была создана лаборатория психогенетики под руководством И.В. Равич-Щербо. Работали там в основном ученики известных отечественных психологов Б.М. Теплова и В.Д. Небылицына. Главной задачей вновь созданной лаборатории поначалу было изучение роли наследственности и среды в формировании индивидуальных особенностей свойств нервной системы (СНС). Для решения этой задачи велись исследования с использованием метода близнецов. Сотрудники лаборатории возобновили работу по созданию картотеки московских близнецов, подобно той, что велась в 30-е гг. в Медико-биологическом институте. Постепенно круг исследований расширялся. Поначалу это были в основном исследования психофизиологических характеристик (ЭЭГ, зрительных и слуховых вызванных потенциалов, потенциалов мозга, связанных с движением), затем добавились исследования интеллекта и темперамента.

За время существования лаборатории коллективом сотрудников были выпущены монографии, учебники, опубликованы многочисленные статьи в ведущих отечественных и зарубежных журналах (Роль среды и насл..., 1988; Генетика поведения..., 1995; Егорова М.С., 1995; Малых С.Б. и др., 1998; Равич-Щербо И.В. и др., 1999). В 1999 г. за цикл работ по психогенетике коллектив лаборатории был удостоен премии Правительства Российской Федерации в области образования.

1.4. Подходы к исследованию индивидуальных различий людей

При изучении индивидуальных свойств психики выделяют три подхода. Такие пары понятий как "биологическое и социальное", "врожденное и приобретенное", "наследственное и средовое" часто можно встретить на страницах книг и статей, посвященных в основном методологическим аспектам изучения человека.

1. Исследования «биологического и социального» в человеке.

Эта формула пользовалась наибольшей популярностью 20-25 лет назад. Ей было посвящено огромное количество работ. Но исследования в этом

направлении не смогли объяснить индивидуальную вариабельность психики людей. Что же понимается под биологическим и социальным в человеке?

Биологическое - это все особенности человека, связанные с его биологической организацией. Это и его наследственная конституция, и все те особенности функционирования организма, которые сложились в процессе развития. Биологическая организация человека постоянно изменяется, причем могут возникать такие биологические особенности, которые не имеют никакого отношения к наследственности (например, последствия физической травмы). Так что понятие "биологическое" гораздо шире, чем аналогичные ему понятия "наследственное" и "врожденное".

Под социальным чаще всего подразумевают социальные контакты человека: в семье, в школе, на работе и т.д. Понятие "социальное" обычно не включает физическую среду обитания (ландшафт, пространство, интерьер жилища, климат, загрязнения атмосферы, уровень шума, характер питания, и т.п.). Таким образом, понятие "социальное" намного уже по сравнению с понятием "средовое".

2. «Врожденное и приобретенное» в человеке. Эта формула также не решила вопрос о факторах, формирующих межиндивидуальные различия психики здоровых людей. Во-первых, врожденное и приобретенное это не независимые понятия. Под врожденным обычно понимают все то, с чем человек появился на свет, т.е. данное ему при рождении. Часто врожденное отождествляют с наследственным, но в период внутриутробного развития плод испытывает множество различных средовых влияний. Таким образом, рождаясь, человек несет в себе отпечаток приобретенного во внутриутробном периоде. Оперировать терминами, которые в значительной мере интерферируют друг с другом, на наш взгляд, сложно и непродуктивно.

Во-вторых, если понимать «врожденное» строго как «имеющееся при рождении», то ясно, что во младенчестве многие психические функции либо еще отсутствуют, либо имеют совсем иную форму, по сравнению со зрелой.

3. Исследование «наследственного и средового» в человеке. В современной психогенетике принято работать с более четко определенными понятиями "наследственное" и "средовое". Эти понятия являются независимыми переменными, которые имеют четкие определения и четкие методы исследования. Понятия «наследственное» (генетическое) и «средовое» можно исследовать и по отдельности и во взаимодействии. Именно взаимодействие этих факторов создает широкий диапазон человеческих индивидуальностей, уникальность психологического облика каждого человека.

Под "наследственным" понимается все, что связано с генами и ДНК человека, в первую очередь разнообразие генетических конституций, существующее в человеческих популяциях. Процессы разделения и рекомбинации хромосом и генов в мейозе при формировании гамет, а затем объединение родительских хромосом в процессе оплодотворения повторяются из поколения в поколение и всякий раз приводят к появлению неповторимого генотипа в новом организме. На Земле не было, нет, и не будет двух людей с полностью идентичным набором генов (кроме монозиготных близнецов). То

есть каждый из нас есть уникальный генетический эксперимент, который не повторится.

Под "средовым" понимаются все условия среды, в которых действие генов реализуется, причем на всех уровнях, начиная с биохимического и кончая социальной средой. Среда очень разнообразна и включает все виды негенетических воздействий, в том числе и эмбриональную среду.

Психологи утверждают, что, даже находясь формально в одной и той же среде (например, в одном классе), человек выбирает в качестве значимых для себя разные элементы среды. Причем выбор этой индивидуальной среды в значительной мере определяется генетически заданной индивидуальностью. Таким образом, разнообразие людей складывается из разнообразия их генов и условий среды, которые они испытывали в процессе своего развития.

Именно психогенетические исследования позволяют оценить удельный вес генотипа и среды в формировании различных психологических признаков.

1. 5. Методологическое и прикладное значение психогенетических исследований

Психогенетика является обязательной дисциплиной в государственном стандарте подготовки психологов. Знакомство с психогенетикой помогает в формировании мировоззрения будущего психолога. Необходимость изучения этого предмета для базового образования современного психолога обусловлена рядом причин.

1. Психогенетика способствует пониманию причин различных индивидуальных вариантов поведения. Практический психолог, работая с клиентом или с группой, манипулирует различными средствами среды, формируя или корректируя те или иные психологические качества человека, т.е., выражаясь языком генетики, его поведенческий фенотип. Фенотип же есть результат взаимодействия генотипа и среды. Таким образом, работая со средой, психолог должен учитывать и наследственность человека.

2. Знания психогенетики позволяют правильно интерпретировать современные данные генетики поведения. Преувеличение роли наследственности, его оценка как «рокового» консервативного элемента в развитии человека, может принести вред образованию, воспитанию или отношению к людям с отклонениями в поведении. Но и отрицание роли наследственности в возникновении психологических различий также искажает оценку причин индивидуальности человека.

3. Психогенетика за последние годы значительно обогатила психологию множеством фактов, касающихся изучения различных аспектов влияния среды на ход развития. Высокая наследуемость многих характеристик не является препятствием для средовых воздействий на признак. Даже если человек обладает наследственными дефектами необходимо ориентироваться на создание максимално благоприятной среды для него.

4. Знание особенностей взаимодействия генотипа и среды помогает (психологам, учителям, родителям) осознанно участвовать в воспитании ребенка, начиная с периода раннего развития.

5. При раннем выявлении и развитии способностей ребенка, следует знать, что активность генов носит прерывистый характер. Существуют периоды генетической перестройки и периоды, когда организм особенно восприимчив к среде. Поэтому в любой момент развития можно ожидать появления новых фенотипических характеристик. Искусственно сужая среду развития ранней специализацией (например, изучением языков), можно нанести урон тем способностям, которые возможно разовьются позднее.

6. Психогенетика рассматривает наследственные и социальные причины аномального и девиантного поведения (психических нарушений, алкоголизма, преступности, наркомании и др.). Коррекция поведения таких людей возможна при сочетании использования специальных медицинских методик и психологических коррекционных программ.

7. Вопросы, решаемые психогенетикой, связаны с социально-политическими и этическими проблемами:

- существуют ли люди 1 и 2 сорта,
- есть ли нации и народы, имеющие превосходство над другими,
- какими средствами и методами можно сделать человек лучше?

Знания генетики позволят верно и аргументировано ответить на эти вопросы.

Человек - это сложная, самоорганизующаяся, живая система, которая, в отличие от других живых организмов, включена, кроме биологического, еще и в социальный контекст. Это означает, что формирование индивидуальности человека происходит в контексте сложных многоуровневых взаимодействий. Чтобы лучше представлять себе, как на каждом этапе развития возникает тот или иной конечный результат этих взаимодействий, необходимо уметь оперировать основными понятиями и фактами психогенетики. Поэтому полноценное образование психолога обязательно должно включать и знания из этой области науки.

Контрольные вопросы

1. Что изучает психогенетика?
2. Как трактуется в генетике поведения термин "поведение"?
3. Чьи работы положили начало психогенетике?
4. Каковы две основные задачи генетики?
5. Каковы основные задачи психогенетики?
6. Почему психогенетика занимается в основном изучением изменчивости, а не наследственности?
7. Что такое дифференциальная психология и какое место в ней занимает психогенетика?
8. С изучения каких психологических особенностей начались систематические работы по психогенетике и почему?
9. Каковы основные задачи психогенетики?

10. Такие факторы лежат в основе индивидуальных различий?
11. Очертите краткую историю развития психогенетики.
12. Каковы основные тенденции развития современной психогенетики?
13. Что вы знаете о зарубежных и отечественных психогенетических исследованиях?

Список литературы

1. Александров А.А. Психогенетика. – СПб.: Питер, 2004.
2. Гальтон Ф. Наследственность таланта. М., 1996.
3. Зорина З.А., Полетаева И.И., Резникова Ж.И. Основы этологии и генетики поведения. М.: МГУ, 1999.
4. Егорова М.С. Генетика поведения: психологический аспект. М., 1995.
5. Малых С.Б., Егорова М.С., Мешкова Т.А. Основы психогенетики. М., 1998.
6. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. М., 1999.
7. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. – <http://www.myword.ru>
8. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Т. 1. М.: "Мир", 1989.
9. Левонтин Р. Человеческая индивидуальность: наследственность и среда. М., 1993.
10. Мешкова Т.А. Психогенетика.- <http://www.ido.edu.ru/psychology/psychogenetic/index.htm>

Тема 2. ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ И ИЗМЕНЧИВОСТИ

2.1. Закономерности наследственности

Генетика изучает наследственность и изменчивость признаков. Психогенетика изучает наследственность и изменчивость психологических признаков. Нет на свете двух одинаковых людей. Это разнообразие описывается понятиями «вариативность», «дисперсия», «индивидуальные различия» и др.

Изучение наследования признаков и свойств человека весьма затруднительно. Во-первых, на людях невозможно проводить прямые генетические и психогенетические эксперименты; во-вторых, люди относятся к числу медленно размножающихся организмов, среди которых многоплодие встречается относительно редко. Однако, несмотря на эти непреодолимые ограничения, науке известно уже очень многое о наследственности человека, а наиболее существенно то, что все общие закономерности наследования, подробно изученные на животных, растениях и других организмах, относятся и к человеку – они справедливы для всего живого.

Наследственность – это свойство родителей передавать свои признаки потомкам, то есть это передача генетической информации от одного поколения организмов к другому. На основе этой информации происходит развитие признаков организма, поэтому говорят и о наследовании признаков, хотя наследуются, строго говоря, не признаки, а гены.

Изменчивость – это разнообразие свойств и признаков у индивидов любой степени родства. Наследственность всегда обусловлена генетически, а изменчивость может быть генетической (комбинативной или мутационной) и вызываться условиями среды.

С понятиями «наследственность» и «изменчивость» связаны понятия «генотип» и «фенотип». Генотип – это совокупность всех генов организма, определяющих наследственную конституцию организма. Генотип организма является результатом слияния двух гамет (яйцеклетки и оплодотворяющего ее спермия). Фенотип – это совокупность всех внешних признаков организма (морфологических, физиологических, психологических и поведенческих). Фенотип формируется в течение жизни, и является результатом взаимодействия всех генов друг с другом и различными факторами внешней среды. Существуют единичные признаки, фенотип которых полностью определяется генетическими факторами. Это – моногенные признаки (например, полидактилия или наличие добавочного пальца, группа крови человека). Однако фенотип большинства признаков определяется совместным влиянием генотипа и среды, в которой этот генотип существует.

2.1.1. Основные генетические понятия: хромосомы, кариотип, аллель, гомо- и гетерозиготность, доминантность и рецессивность

Носителями генетической информации являются **хромосомы**, которые располагаются в ядре клетки. Хромосомы (греч. *chroma* – цвет и *soma* – тело) – это линейные структуры, которые содержат ДНК (дезоксирибонуклеиновую кислоту) и белки.

Каждая хромосома в клетке находится в двойном экземпляре. Эти одинаковые хромосомы называются *гомологичными*. Одна хромосома в организм человека приходит от отца, вторая – от матери. У человека в соматических клетках всего 46 хромосом или 23 пары – это *диплоидный* набор хромосом. Двадцать две пары хромосом называются аутосомами, их набор одинаков у мужчин и женщин. Двадцать третья пара – это половые хромосомы (X и Y), определяющие пол человека. Они различаются по структуре и внешнему виду. Женщины являются носителями двух X-хромосом, а мужчины – одной X- и одной Y-хромосомы.

Число хромосом в клетках тела человека в два раза больше, чем в его половых клетках – гаметах. Они содержат *гаплоидный набор* хромосом. В гамете каждая хромосома (а, следовательно, и ген) представлена одной копией. В процессе формирования гамет (мейозе) хромосомный набор делится случайным образом надвое, хромосомы каждой пары расходятся по разным половым клеткам, и каждая гамета получает, таким образом, случайный набор хромосом, а следовательно, случайный набор генов.

При слиянии гамет образуется зигота – оплодотворенная яйцеклетка, в которой содержится по две хромосомы каждого типа, образующие пары гомологичных хромосом – по одной от мужской и женской гаметы. Зигота и клетки и тела *диплоидны* (содержат двойной набор хромосом – $2n = 46$), а гаметы *гаплоидны* (содержат одинарный набор хромосом – $n = 23$). Гаметы образуются в результате особого деления – мейоза. Каждая клетка при мейозе делится дважды, поэтому одна исходная диплоидная клетка производит 4 гаметы, каждая из которых содержит *гаплоидное число хромосом*. В процессе мейоза гомологичные хромосомы обмениваются участками (кроссинговер), так что четыре гаметы, происходящие от одной клетки, содержат разные комбинации генов.

Хромосомный набор (число, размер, форма хромосом) называется **кариотипом**. На рис. 1 изображена микрофотография хромосом человека (мужчины): их 46, или 23 пары, включая одну пару половых хромосом (X- и Y-хромосомы).

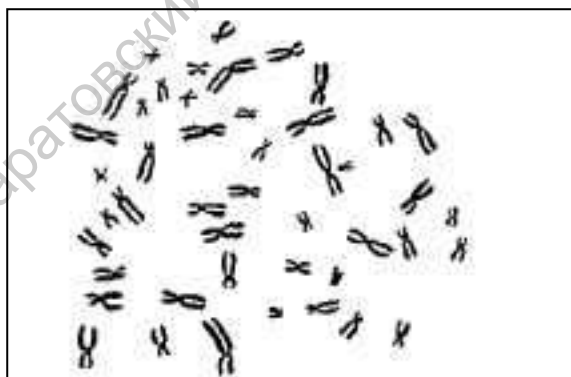


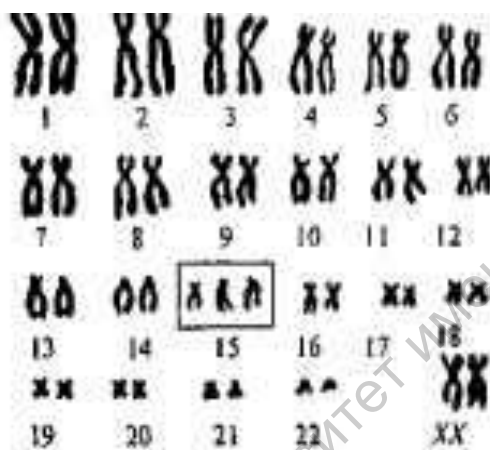
Рис. 1.3. Набор хромосом мужчины (фотография сделана при увеличении примерно в 2000 раз).

В ходе деления клетки (и митоза и мейоза) возможны ошибки. Хромосомные ошибки называются *хромосомными aberrациями*

(или хромосомными перестройками). Они ведут к искажению нормального кариотипа человека. Подобные ошибки возникают спонтанно, но чаще под влиянием определенных средовых факторов (так называемых мутагенов). Основные хромосомные перестройки:

делеции (потеря участка хромосомы), дупликации (удвоение), инверсии (изменение положения), транслокации (обмен участками между негомологичными хромосомами).

В некоторых случаях в ходе мейоза хромосомы не расходятся, и одна из гамет получает две копии одной хромосомы, а другая – ни одной.



Кариотип человека с трисомией 15 хромосомы.
В клетках содержится не 46, а 47 хромосом за счет наличия не двух, а трех хромосом 15.

Генетическая информация закодирована в молекуле ДНК, расположенной в хромосоме. Информация зашифрована в виде строгой последовательности нуклеотидов, называемой *генетически кодом*. Различаются нуклеотиды четырьмя азотистыми основаниями: аденин (А), гуанин (G), тимин (Т) и цитозин (С). Ошибки в их расположении ведут к мутациям.

Ген (греч. *genos* – род, происхождение) - это участок молекулы ДНК, содержащий информацию для синтеза полипептида или молекулы РНК (рибонуклеиновой кислоты). Гены выполняют несколько функций, одна из которых заключается в кодировании первичной структуры полипептида (белка). По последним данным (результатам программы «Геном человека») человек содержит примерно 30 тысяч структурных генов. Это составляет примерно 3% от общей длины всех молекул ДНК человека. Функциональная роль остальных 97% остается пока мало понятной.

Ген может существовать в нескольких структурных состояниях, формах (аллелях). *Аллели* (греч. *allelon* – различные формы) – это различные формы гена, определяющие различные формы одного и того же признака. Они возникают в результате изменений структуры гена за счет мутаций. Аллели,

обуславливающие развитие признаков, типичных для вида, называют аллелями дикого типа, а происходящие от них аллели – мутантными. Аллель – это конкретное воплощение гена, а ген – понятие собирательное, более общее.

В норме у каждого человека имеется два аллеля каждого гена – по одному аллелю на каждой из гомологичных хромосом. Но в популяциях каждый ген может встречаться в виде множества аллелей. Наличие нескольких аллелей каждого гена в популяциях обеспечивает определенный уровень *генетического полиморфизма* (например, три аллеля обуславливают существование четырех групп крови у человека). Даже из одной пары аллелей (A, a) можно составить несколько комбинаций (AA, aa, Aa).

Если организм два гена в одном и том же состоянии (AA или aa), то он называется *гомозиготным*, а если гены различаются по форме (Aa), то – *гетерозиготным*. В гетерозиготном состоянии один аллель из двух может проявляться в фенотипе и он называется *доминантным* (подавляет), а другой – нет и он называется *рецессивным* (подавляемый). Рецессивный аллель проявляется только в гомозиготном состоянии.

Таким образом, *доминантностью* называют участие только одного аллеля в определении фенотипического признака у гетерозиготной особи. Доминантные аллели обозначаются заглавными буквами A, B и т.д. *Рецессивностью* называют отсутствие фенотипического проявления одного аллеля у гетерозиготной особи. Рецессивные аллели обозначаются малыми буквами a, b и т.д.

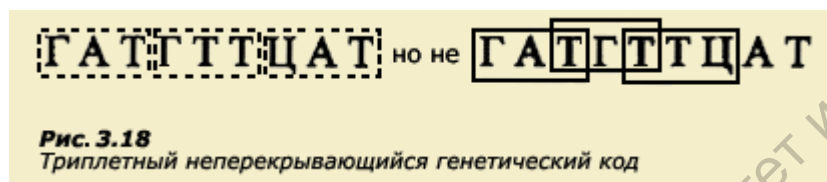
2.1.2. Молекулярные основы наследственности

В начале 50-х гг. было доказано, что носителем генетической информации является ДНК. Оказалось, что ДНК сама по себе, независимо от белка, способна переносить наследственную информацию из одной клетки в другую. ДНК имеет молекулярное строение, обеспечивающее способность к удвоению и к образованию множества разнообразных форм. Молекула нуклеиновой кислоты имеет форму нити, представляющей собой цепь *нуклеотидов*. Каждый нуклеотид состоит из трех частей: азотистого основания, углеводного компонента и фосфорной кислоты. Углеводный компонент в ДНК представлен сахаром – дезоксирибозой и поэтому она расшифровывается как *дезоксирибонуклеиновая кислота*. Сахарный и фосфорный компоненты у всех нуклеотидов одинаковы, что же касается оснований, то существует четыре типа оснований: *аденин, цитозин, гуанин и тимин*. Для простоты их часто обозначают буквами $A, Ц, Г$ и T . Молекула ДНК образована не одной, а двумя нитями, строение которых совершенно одинаково. Соединяются нити через основания. Пары оснований подходят друг к другу, как ключ к замку. При этом аденин всегда стоит в паре с тимином, а гуанин с цитозином ($A-T, Г-Ц$). Благодаря такому *комплементарному* строению, эта двойная нить способна точно воспроизводить себя, образуя идентичные двойные нити.

При удвоении (*репликации*) ДНК слабые водородные связи между основаниями рвутся, нити расходятся и на каждой из них достраивается новая

комплементарная половинка. В результате мы получаем две молекулы ДНК, абсолютно идентичные исходной. Модель репликации ДНК предложена Уотсоном и Криком дает ое объяснение способности генов и хромосом точно воспроизводить себя в митозе, что приводит к образованию дочерних клеток точно такой же генетической конституции, что и материнская. Естественно, что в клетке этот процесс значительно сложнее, чем показано на схеме. Хотя число оснований сравнительно невелико - всего четыре, число возможных комбинаций огромно. Если представить себе, что один ген включает 500 пар оснований, то число возможных схем расположения составит 4^{500} . Таким образом, всего четыре основания позволяют создавать огромное число разнообразных сочетаний и тем самым обеспечивают существование разных генов.

Каким же образом информация о последовательности оснований ДНК преобразуется в последовательность аминокислот в белках? Есть всего четыре различных основания - А, Т, Г, Ц, а в состав белков входят 20 различных аминокислот.



Было установлено, что каждой аминокислоте должно соответствовать три последовательных основания ДНК

Эта зависимость между основаниями и аминокислотами известна под названием генетического кода. Доказательства **триплетности** кода были получены в 1961 г. Фрэнсисом Криком.

Механизм синтеза белка в клетке чрезвычайно сложен. Он предполагает участие другого вида нуклеиновых кислот - рибонуклеиновой кислоты (**РНК**) и ряда клеточных структур вне ядра клетки.

Синтез белковой молекулы является результатом двух процессов. Вначале происходит *переписывание* генетической информации с ДНК (гена) на молекулу РНК (*транскрипция*), а затем перевод (*трансляция*) генетической информации с РНК в последовательность аминокислот белка. Мутация гена может привести к синтезу видоизмененного белка, который во многих случаях утрачивает или меняет свою биологическую функцию. Последствия подобных явлений обнаруживаются как измененный фенотип. Кроме того, часто бывает так, что изменение одного белка вызывает цепную реакцию в организме, приводя к изменению множества фенотипических признаков (так называемое *плейотропное действие*).

Оказалось, что гены эукариот содержат как кодирующие участки, которые несут информацию для синтеза специфического белка (они были названы *экзонами*), так и некодирующие (названные *интронами*). Благодаря существованию интронов, гены многоклеточных организмов несут информацию для кодирования не одного специфического белка, как у бактерий, а нескольких.

2.1.3. Законы Г. Менделя

Основные законы наследуемости были сформулированы в 1865 г. чешским монахом Грегором Менделем (1822-1884), преподававшим физику и естественную историю в средней школе г. Брюнна (г. Брно). Мендель считается основателем генетики и ему мы обязаны открытием основных законов наследуемости: закона единообразия гибридов первого поколения, закона расщепления и закона независимого комбинирования.

Современники Менделя не смогли оценить важности сделанных им выводов. Однако в начале XX столетия законы, открытые им, были переоткрыты практически одновременно и независимо друг от друга учеными К. Корренсом, Э. Чермаком и К. де Фризом. Значимость этих открытий сразу стала очевидна научному сообществу и 1900 год считается годом рождения генетики.

1-й закон Менделя – закон единообразия гибридов первого поколения.

Этот закон утверждает, что скрещивание особей, различающихся по данному признаку (гомозиготных по разным аллелям), дает генетически однородное потомство (поколение F_1), все особи которого гетерозиготны. Все гибриды F_1 могут иметь при этом либо фенотип одного из родителей (полное доминирование), как в опытах Менделя, либо, как было обнаружено позднее, промежуточный фенотип (неполное доминирование). В дальнейшем выяснилось, что гибриды первого поколения F_1 , могут проявить признаки обоих родителей (кодо-минирование). Этот закон основан на том, что при скрещивании двух гомозиготных по разным аллелям форм (AA и aa) все их потомки одинаковы по генотипу (гетерозиготны – Aa), а значит, и по фенотипу.

2-й закон Менделя – закон расщепления. Этот закон называют законом (независимого) расщепления. Формулируется он так: наследственные задатки родительских растений, которые объединились в поколении F_1 , в последующих поколениях разделяются и ведут себя независимо - каждый признак из одной пары может сочетаться с любым признаком из другой пары.

Суть его состоит в следующем. Когда у организма, гетерозиготного по исследуемому признаку, формируются половые клетки – гаметы, то одна их половина несет один аллель данного гена, а вторая – другой. Поэтому при скрещивании таких гибридов F_1 между собой среди гибридов второго поколения F_2 в определенных соотношениях появляются особи с фенотипами как исходных родительских форм, так и F_1 . В основе этого закона лежит закономерное поведение пары гомологичных хромосом (с аллелями A и a), которое обеспечивает образование у гибридов F_1 гамет двух типов, в результате чего среди гибридов F_2 выявляются особи трех возможных генотипов в соотношении $1AA : 2Aa : 1aa$.

Однако это соотношение может меняться в зависимости от типа наследования. Так, в случае полного доминирования выделяются 75% особей с доминантным и 25% с рецессивным признаком, т.е. два фенотипа в отношении 3:1. При неполном доминировании и кодоминировании 50% гибридов второго

поколения (F_2) имеют фенотип гибридов первого поколения и по 25% - фенотипы исходных родительских форм, т.е. наблюдается расщепление 1:2:1.

3-й закон Менделя – закон независимого комбинирования.

Этот закон говорит о том, что каждая пара альтернативных признаков при дигибридном скрещивании ведет себя в ряду поколений независимо друг от друга. В результате среди потомков первого поколения (в F_2) в определенном соотношении появляются особи с новыми (по сравнению с родительскими) комбинациями признаков. Например, при скрещивании исходных форм, различающихся по двум признакам, в следующем поколении F_2 выявляются особи с четырьмя фенотипами в соотношении 9:3:3:1. При этом два фенотипа имеют «родительские» сочетания признаков, а оставшиеся два - новые. Данный закон основан на независимом поведении (расщеплении) нескольких пар гомологичных хромосом. При дигибридном скрещивании это приводит к образованию у гибридов первого поколения (F_1) 4 типов гамет (AB, Av, aB, av), а после образования зигот - к закономерному расщеплению по генотипу и, соответственно, по фенотипу в следующем поколении (F_2).

Условно генетику подразделяют на менделеевскую и неменделеевскую.

В менделеевской генетике наследование признаков происходит в соответствии с законами Менделя. Это *моногенные типы* наследования.

Однако в ходе дальнейших исследований выяснилось, что законам Менделя подчиняются только относительно немногие генетически контролируемые признаки. Оказалось, что у человека большинство и нормальных, и патологических признаков детерминируются иными генетическими механизмами, которые стали обозначать термином «неменделеевская генетика».

Таких механизмов существует множество (*хромосомные aberrации, наследование, сцепленное с полом, импринтинг, появление новых мутаций, наследование количественных признаков и др.*), но мы рассмотрим лишь некоторые из них.

2.1.4. Взаимодействие генов

У любого индивида может быть только два аллеля одного гена по одному на каждой гомологичной. Однако вариантов определенного аллеля может быть много. Это явление получило название *множественного аллелизма*. У человека примером множественного аллелизма являются группы крови ABO . Три аллеля определяют четыре группы крови.

До сих пор мы рассматривали ситуацию, когда разные аллели влияли на появление одного альтернативного признака. Оказалось, что очень часто наблюдается влияние гена не на один признак организма, а на несколько. Такое действие гена называется **плейотропным**. Множественное действие генов связано с тем, что гены и продукты их деятельности находятся в тесной взаимосвязи и одно изменение может повлиять на несколько признаков.

При множественном действии гена (плейотропизме) один ген имеет различные фенотипические эффекты. Те же причины - тесная взаимосвязь генов - приводят к тому, что один признак может контролироваться многими генами. Это явление получило название *взаимодействия неаллельных генов*.

Например, при скрещивании гетерозигот по двум парам аллелей (A или B), от которых зависит длина початка кукурузы, каждый аллель вносит свой вклад в величину признака («положительный» аллель). Аллели, обозначенные строчной буквой (a или b), не оказывают влияния на величину признака («отрицательные» аллели). При этом фенотипическое значение признака зависит только от относительного количества положительных и отрицательных аллелей. Чем больше количество положительных аллелей, тем больше значение признака. У генотипов $AABB$ длина початка самая большая, в случае генотипа $aabb$ – самая маленькая. У растений с генотипом, содержащим два положительных аллеля, отмечается промежуточное значение длины початка. Такими генотипами являются $AaBb$, $AABb$, $aABb$, причем фенотипически они не различаются.

Эффекты генов при подобном взаимодействии просто складываются, поэтому такой тип взаимодействия получил название «аддитивный», а само явление - *аддитивная полигенная*. Чисто аддитивный характер взаимодействия генов встречается достаточно редко, чаще всего картина является более сложной. Для некоторых генов могут иметь место уже известные нам эффекты доминирования. При этом степень доминирования может отличаться для разных генов. В известных нам опытах Г. Менделя один из аллелей полностью подавлял другой, то есть имело место *полное доминирование*. Однако могут встречаться и пары аллелей, для которых доминантность и рецессивность не проявляются в полной мере. Это случаи *неполного доминирования*, или *кодоминантности*. В случае неполного доминирования **гетерозиготы** обладают промежуточным **фенотипом** между родительскими формами.

Выделяют и другие разновидности взаимодействия генов. Есть *гены-модификаторы*, которые могут влиять на пенетрантность или экспрессивность другого гена.

Один ген может подавлять действие другого, неаллельного, гена (*эпистаз*).

Вообще фенотипические признаки, полностью контролируемые парой аллелей, расположенных в одном генном локусе, т.е. подобные тем, с которыми имел дело Г. Мендель, сравнительно редко встречаются в природе. Большинство признаков определяется взаимодействием нескольких генов, находящихся в разных локусах.

В настоящее время принято считать, что в детерминации количественных признаков принимают участие различные группы генов. Существуют главные гены, значительно влияющие на развитие признака. Существуют гены с более слабым эффектом. И, наконец, существуют гены-модификаторы, которые определяют одни признаки, но одновременно модифицируют действие главных генов на другие признаки.

Пример полигенного признака у человека – пигментация кожи. Существует достаточно большое разнообразие в интенсивности пигментации от белого до

черного цвета. Число генов, определяющих пигментацию, по-видимому, не так велико, поскольку в браках между мулатами нередко наблюдается появление детей как с белым, так и с черным цветом кожи.

2.1.5. Основные типы наследования признаков

1. Моногенный тип наследования. Признак определяется одним геном доминантным или рецессивным. Приведем некоторые примеры этих типов наследования.

Доминантное наследование: хорея Гентингтона. Хорея Гентингтона (ХГ) – дегенеративное заболевание нервных клеток в базальных структурах переднего мозга. Оно начинается с дрожания конечностей и приводит к изменению личности больного, сопровождается прогрессирующей забывчивостью и слабоумием. Обычно заболевание диагностируется в зрелом возрасте (45-60 лет), и в течение последующих 15-20 лет пациент полностью теряет контроль над моторикой и когнитивной сферой. Способ лечения этого заболевания пока неизвестен. Частота встречаемости ХГ составляет примерно 1 на 20 000 человек, т.е. примерно четверть миллиона человек на земном шаре сегодня больны или в скором времени заболеют ХГ.

Болезнь определяется одним геном, расположенном в 4 хромосоме. Передача по наследству доминантного аллеля, вызывающего болезнь, возможна именно потому, что его летальный эффект не проявляется до начала репродуктивного периода. Эта особенность развития ХГ создает чрезвычайно щепетильную психологическую ситуацию. Разработан молекулярно-генетический метод, позволяющий тестировать каждого человека с тем, чтобы определить, является ли данный индивидуум носителем патологического аллеля-мутанта.

Исследования показывают, что большинство взрослых людей, для которых риск развития ХГ высок (поскольку один из родителей болен), предпочитают подобный тест не проходить. Этот тест, однако, может иметь значение в пренатальной диагностике, когда заранее можно определить, является ли развивающийся организм носителем мутантного аллеля. Ранняя пренатальная диагностика позволяет родителям сделать осмысленный выбор относительно жизни их будущего ребенка, но с этической точки зрения для многих людей и такой тест не приемлем. Ведь их ребенок может прожить вполне полноценную и счастливую жизнь, даже являясь носителем мутантного аллеля до 50-70 лет.

Рецессивное наследование: фенилкетонурия (ФКУ).

При фенилкетонурии не происходит синтеза фермента фенилаланингидроксилазы с мутантного гена. В результате в организме накапливается избыток важной аминокислоты – фенилаланина. Избыток фенилаланина приводит к отравлению мозга и развитию необратимой умственной отсталости в возрасте до 3-х лет. Частота встречаемости ФКУ относительно низка (примерно 1 на 10 000 новорожденных), тем не менее, около 1% умственно отсталых индивидуумов страдают ФКУ, и составляют,

таким образом, сравнительно большую группу пациентов, умственная отсталость которых объясняется четким генетическим механизмом.

Ген находится в 8 хромосоме и заболевание проявляется только при условии гомозиготности мутантного рецессивного аллеля (aa). Пациенты, страдающие ФКУ, обычно имеют здоровых родителей, которые являются гетерозиготами (Aa). Кроме того, было замечено, что ФКУ чаще встречается в семьях, в которых родители являются кровными родственниками. Родственные браки повышают вероятность образования гомозиготности.

Для менделирующих признаков таких как болезнь Гентингтона и фенилкетонурия, наличие одного гена-мутанта – необходимое и достаточное условие формирования соответствующего признака. Наличие в генотипе мутантного аллеля (одной или двух его копий в зависимости от типа наследования) с неизбежностью вызовет у его носителя развитие болезни. При этом другие генотипические и средовые факторы роли практически не играют. Сегодня известно примерно 3000 моногенных (т.е. вызываемых одним геном) заболеваний.

2. Наследование сцепленное с полом. Гены, локализованные в половых хромосомах, называются генами сцепленными с полом. Поскольку особи разного пола несут разные половые хромосомы (XX у женщин и XY у мужчин), это приводит к определенным отклонениям от менделевских закономерностей наследования. Признаки наследуемые через Y-хромосому проявляются только у мужчин, а через X-хромосому и у мужчин и у женщин.

Y-хромосома содержит около 50 генов, из них примерно половина связаны с определением пола. Мутации последних могут приводить к аномальному развитию половых признаков, несоответствию хромосомного и фенотипического пола, бесплодию. Мутации генов, не связанных с определением пола могут проявляться в облысении мужчин, оволосении ушной раковины и др.

Наследование сцепленное с X-хромосомой рецессивного гена. Примерами этого типа наследования являются гемофилия, дальтонизм, синдром Леша-Нихана и др. В X-хромосоме содержится около 2000 генов. Поэтому многие заболевания имеют сцепленное с X-хромосомой наследование. Так как у мужчин имеется только одна X-хромосома, то все ее гены сразу проявляются у мужчин. При рецессивной мутации женщины обычно являются носителями патологического гена и остаются здоровыми.

Например, наиболее часто встречается цветовая слепота (дальтонизм), которая связана с неразличением красного и зеленого цветов. Эта форма цветовой слепоты вызывается рецессивным аллелем на X-хромосоме. В результате того, что мужчины получают свою единственную X-хромосому от матери, то даже одного аллеля, вызывающего цветослепоту, достаточно, чтобы у мужчины, унаследовавшего мутацию от матери, развилось это заболевание. Для женщин же одной копии аллеля недостаточно для развития заболевания – они должны унаследовать две X-хромосомы, несущие гены цветовой слепоты. Именно этим объясняется то, что у мужчин цветовая слепота встречается намного чаще, чем у женщин.

Наследование сцепленное с X-хромосомой доминантного гена. Если мутация доминантная, то она проявляется сразу и у мужчин и у женщин. Но мужчины, имеющие одну X-хромосому, поражены сильнее, чем гетерозиготные по этой мутации женщины (Aa), иногда наблюдается эмбриональная смертность. Примерами доминантных мутаций в X-хромосоме являются доминантный рахит, пигментный дерматоз.

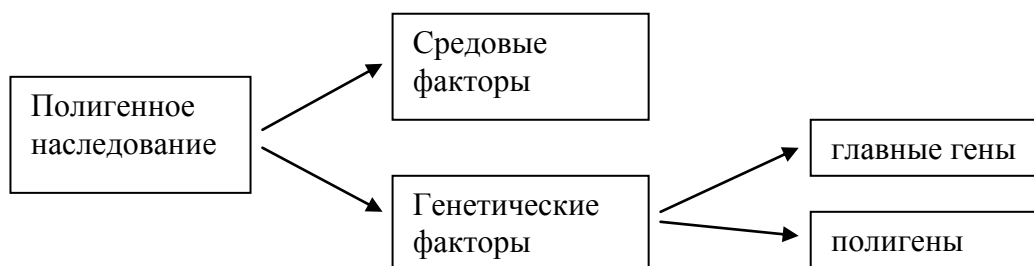
4. Полигенное наследование. При этом типе наследования признак определяется многими генами и его проявление сильно зависит от факторов внешней среды. К полигенному типу наследования относится наследование количественных признаков, то есть признаков с непрерывной изменчивостью: рост, вес, продолжительность жизни, баллы IQ и др. Эти признаки характеризуются плавным переходом от одной крайности к другой.

Выше было рассмотрено наследование качественных альтернативных признаков (половых различий, определенных заболеваний). При классификации этих признаков никаких трудностей не возникает - мы легко четко разбиваем людей на группы страдающих и не страдающих цветовой слепотой и т.д., Распределить людей на альтернативные группы по количественным признакам (высокие и низкие, «умные» и «глупые») можно только условно.

Большинство признаков, изучаемых психогенетикой являются количественными и характеризуются тем, что в середине вариационного ряда (ряда значений) такого признака располагаются одна или две максимальные частоты, а справа и слева от них располагаются убывающие к концам ряда частоты, причем правые и левые частоты, одинаково удаленные от среднего, примерно равны. Это нормальное (или приближающееся к нему) распределение. Его свойства описаны в любом руководстве по статистике, поэтому излагать их здесь мы не будем. Отметим только, что кривая нормального распределения имеет чрезвычайно важное значение для психологии. Дело в том, что каждый психологический признак в своем развитии зависит от очень большого количества факторов (генов и средовых обстоятельств), действующих в благоприятном или неблагоприятном направлении. И именно нормальное распределение отражает фенотипическое разнообразие, возникающее в результате воздействия множественных факторов на исследуемый признак.

Многие полигенные признаки определяются одним или несколькими главными генами и другими «полигенами», которые образуют «генетический фон» и влияют на проявление главных генов. Кроме того, на функционирование каждого гена оказывают влияние характеристики среды.

Схематично это можно изобразить следующим образом:



Рассуждение о подобных цепочках событий привело к возникновению еще одной модели наследования, называемой *мультифакторной*. Согласно этой модели, формирование признака контролируется сложным взаимодействием многих и генных, и средовых факторов.

Различают следующие взаимодействия разных генов:

- *аддитивное* (или комплементарное) взаимодействие – признак определяется несколькими генами. По отдельности гены не определяют признак;

- *плейотропное* – один ген влияет на разные гены, а следовательно, на проявление разных признаков;

- *эпистатическое* – один ген подавляет проявление другого неаллельного гена.

Пенетрантность и экспрессивность. Характерной чертой некоторых доминантных и рецессивных генов является неполная **пенетрантность**. Под пенетрантностью понимается доля индивидов с определенным генотипом, у которых проявляется соответствующий этому генотипу фенотип. Лучше всего пояснить это понятие на примере доминантных генов. При неполной пенетрантности доминантный признак проявляется не у всех носителей данного гена. Например, существует наследственная форма подагры (заболевание, связанное с нарушением обмена мочевой кислоты), определяемая доминантным аутосомным геном. Его пенетрантность составляет порядка 80% у мужчин и 12% у женщин.

Еще одна характерная особенность действия генов – это разная степень выраженности признака, или **варьирующая экспрессивность**. Допустим, имеются гетерозиготы по какому-нибудь признаку. В случае варьирования экспрессивности признак будет выражен у всех особей, но в разной степени.

2.1.6. Генетика количественных признаков

Итак, когда рассматриваемый признак чувствителен к средовым влияниям, когда аллелей у каждого гена больше двух и когда каждый из этих аллелей может иметь или не иметь отличные по величине вклады в фенотип, все эти факторы приводят к формированию континуальных (непрерывных) распределений. Поэтому не удивительно, что часто в природе наблюдается континуальность, даже в тех случаях, когда сами аллели генов, контролируемых исследуемый признак, наследуются в соответствии с законами Менделя.

Количественные признаки изучаются *генетикой количественных признаков*. Эта область науки была разработана Р. Фишером и С. Райтом. Генетика количественных признаков представляет собой основу для общей теории происхождения индивидуальных различий. Центральной идеей генетики количественных признаков является утверждение о том, что внутри популяции существуют континуально (непрерывно) распределенные количественные оценки индивидуально-психологических особенностей. Генетика количественных признаков систематизирует межиндивидуальные различия и рассматривает их не как «шум в системе» (как это свойственно, например, наукам, внимание которых сосредоточено на межгрупповых различиях), а как закономерную изменчивость внутри изучаемой группы. Кроме того, генетика количественных признаков указывает на источники появления изменчивости и определяет вклад каждого из этих источников.

Полигенная модель является основой для объяснения сходства родственников разной степени по фенотипическим признакам. Если генетические факторы влияют на формирование индивидуальных различий по какому-то признаку, то степень фенотипического сходства родственников должна изменяться в зависимости от степени их генетического родства. Например, родственники первой степени родства (родители – дети и родные сиблинги) в среднем имеют 50% общих генов. Иными словами, ребенок наследует примерно по 50% генов от каждого из родителей (но это – средняя величина; в каждом конкретном случае может быть и больше, и меньше). Если один из сиблингов унаследует какой-то аллель от одного родителя, то вероятность наследования того же аллеля другим сиблингом составит в среднем 50%.

В случае познавательных способностей (и некоторых полигенных заболеваний, например, шизофрении) степень фенотипического сходства между родственниками увеличивается по мере увеличения их генетической близости. Например, вероятность того, что отдельно взятый в популяции человек заболеет шизофренией, составляет 1%. Если же в семье есть больной, то риск заболевания шизофренией для его родственников второй степени родства (внуков и племянников) составит примерно 4%. Однако для родственников первой степени родства (родителей, сиблингов, детей) этот риск увеличивается до 9%. Наконец, риск развития шизофрении возрастает до 48% для монозиготных близнецов-шизофреников. Эта цифра намного больше цифры, полученной для дизиготных пар (17%).

Но на каком основании предполагается, что шизофрения представляет собой количественный признак? Ведь человек или болен, или здоров, а здесь почему-то предполагается, что это заболевание возникает в результате действия множества генов в сочетании с неблагоприятной средой. Оказывается, что даже в случае, когда на признак оказывает влияние множество генов, проявляться он может в альтернативной форме (больной – здоровый). Для объяснения данного факта предложены понятия «предрасположенность» и «порог».

Предрасположенность проявляется в том, что в случае наследственных заболеваний риск заболеть у родственников выше, чем у неродственников, причем сам по себе этот риск представляет континуум возрастающей восприимчивости к заболеванию (чем выше степень родства, тем выше риск). Порог проявляется в том, что на условной шкале предрасположенности за этим порогом оказываются носители данного признака, т.е. больные.

Альтернативная гипотеза наследования сложных поведенческих признаков утверждает, что порогов, разделяющих различные состояния организма (например, состояния «больной» и «здоровый»), не существует. Согласно этой гипотезе, симптоматика заболевания плавно возрастает, создавая непрерывный переход между нормальным и патологическим. В последнее время широкую поддержку получает гипотеза о том, что, например, алкоголизм и депрессия являются именно такими признаками без четких границ между нормой и патологией.

Когда речь идет о нормальных психологических признаках (баллах IQ, скорости двигательных реакций, особенностях памяти, внимания и т.д.), то деление на альтернативные группы (например, «быстрых» и «медленных») возможно лишь условно, в пределах исследованной выборки. В другой выборке «медленный» может оказаться «быстрым». Поэтому для психогенетики модели количественной генетики оказываются наиболее адекватными.

Таким образом, наследование континуально распределенных признаков не подчиняется законам Менделя. Эти признаки, в категорию которых попадает большинство сложных поведенческих характеристик человека, наследуются согласно мультифакторным моделям – моделям, учитывающим совместное влияние многих генов и многих факторов среды. Генетическая предрасположенность – не достаточное условие для развития признака, однако она определяет вероятность его появления. Это понятие чаще используется в медицинской генетике, но можно полагать, что концепция генетической предрасположенности применима и к нормальным психологическим признакам, поскольку они также являются признаками мультифакторными.

2.2. Закономерности изменчивости

В генетике различают изменчивость наследственную, ненаследственную и онтогенетическую. Все три формы изменчивости встречаются при изучении психологических признаков.

2.2.1. Наследственная изменчивость признаков: комбинативная и мутационная. Классификация мутаций

Наследственная изменчивость – это способность к изменению самого генетического материала. Она включает комбинационную и мутационную изменчивость.

Комбинационная изменчивость - это результат рекомбинации генов и хромосом во время мейоза и слияния мужских и женских гамет при оплодотворении. Эти два процесса, связанные с половым размножением, обеспечивают перетасовку генов и являются причиной гетерогенности (разнородности) популяций, различий между особями.

Мутации (лат. mutatio – изменение) – это изменение количества или строения ДНК данного организма. Это внезапные, естественные или вызванные искусственно наследуемые изменения генетического материала, приводящие к изменению тех или иных фенотипических признаков организма. Мутации могут быть полезными или вредными; одни и те же мутации могут возникать повторно. Мутации присущи всем живым организмам.

Существует несколько классификаций мутаций. Обычно мутации разделяют на *генные, хромосомные и геномные*. К генным относятся все мутации, происходящие на уровне нуклеотидов ДНК (или РНК). В такие мутации обычно вовлечен один ген. К хромосомным мутациям относятся хромосомные перестройки, вовлекающие участки хромосом (т.е. несколько генов). Наконец, к геномным мутациям относят кратные и не кратные изменение числа хромосом.

В зависимости от природы мутаций, их разделяют на спонтанные и индуцированные. Кроме того, мутации подразделяют:

- на морфологические, биохимические, летальные и т.п. (в зависимости от фенотипического проявления мутаций);
- на доминантные и рецессивные (в зависимости от типа наследования мутантных признаков);
- на генеративные (происходящие в половых клетках) и соматические (происходящие в соматических, т.е. любых неполовых клетках);
- ядерные (затрагивающие хромосомы ядра) и цитоплазматические (затрагивающие генетический материал митохондрий или пластид).

Генеративные мутации оказывают разнообразное действие на организм. Многие из них летальны, так как вызывают слишком серьезные нарушения развития. Известно, например, что у человека около 20% беременностей заканчиваются естественным выкидышем в сроки до 12 недель, и в половине этих случаев обнаруживаются аномалии наследственного аппарата. Если генеративная мутация не летальна и не ведет к повреждению репродуктивных функций, то мутантный ген передается из поколения в поколение, пока не будет утерян (например: полидактилия, гемофилия, полидактилия). Если нарушения велики и репродуктивные функции утрачены, то мутация не передается из поколения в поколение, а каждый раз возникает вновь (например, синдром Дауна, обусловленный лишней 21-й хромосомой)..

Мутации, происходящие в соматических клетках, наследуются только теми клетками, которые образуются из мутантной клетки путем **митоза**. Они могут повлиять только на тот организм, в котором они возникли, но со смертью особи исчезают из генофонда популяции. Большинство раковых заболеваний обусловлено соматическими мутациями.

Частота самопроизвольных (спонтанных) мутаций не превышает 1 на 100 тысяч. Количество мутаций резко возрастает под действием мутагенов.

Различают *физические* (ионизирующие излучения, ультразвук, ультрафиолетовое излучение и др.), *химические* (нитриты, гербициды, выхлопные газы, табачный дым, многие пищевые добавки и др.) и , *биологические* (некоторые бактерии, грибы, активные радикалы и др.) мутагены.

2.2.2. Ненаследственная изменчивость

Ненаследственная или модификационная изменчивость обусловлена влиянием окружающей среды. Генотип при этом остается неизменным. Таким образом, *модификационная изменчивость* – форма изменчивости, не связанная с изменениями генотипа и вызванная влиянием среды на разви- вающийся организм.

Значение среды для формирования признака (от гена до полипептида) на клеточном уровне проявляется в том, что его нормальное развитие возможно только при условии наличия в клетке всех необходимых исходных веществ, источника энергии, подходящих условий для реакции (рН, концентрация ионов и др.). На организменном уровне понятие среда включает все типы негенетических воздействий: социальных, бытовых, климатических, природных и т. д

Наличие модификационной изменчивости очень важно для понимания сущности наследования. Наследуются не признаки. Можно взять организмы с абсолютно одинаковым генотипом, например вырастить черенки от одного и того же растения, но поместить их при этом в разные условия (освещенность, влажность, минеральное питание) и получить достаточно сильно отличающиеся растения с разными признаками (рост, урожайность, форма листьев и т. п.). Для описания реально сформировавшихся признаков организма используют понятие фенотип. Фенотип – это весь комплекс реально возникших признаков организма. Фенотип формируется как результат взаимодействия генотипа и влияний среды в ходе развития организма. Таким образом, сущность наследования заключается не в наследовании признака, а в способности генотипа в результате взаимодействия с условиями развития давать определенный фенотип.

Так как модификационная изменчивость не связана с изменениями генотипа, то модификации не передаются по наследству. Обычно это положение почему-то с трудом принимается. Кажется, что если, скажем, родители на протяжении нескольких поколений тренируются в поднятии тяжестей и обладают развитой мускулатурой, то эти свойства должны обязательно передаться детям. Между тем это типичная модификация, а тренировки – это и есть то воздействие среды, которое ПОВЛИЯЛО на развитие признака. Никаких изменений генотипа при модификации не происходит, и приобретенные в результате модификации признаки не наследуются.

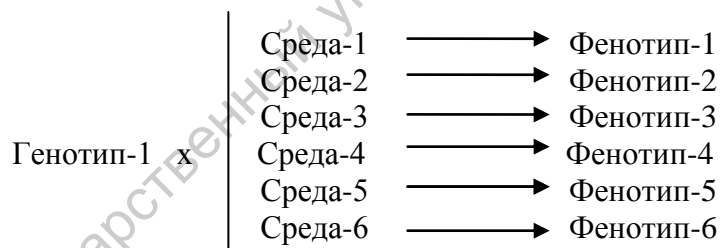
2.2.3. Понятие о норме реакции генотипа

Для характеристики пределов модификационной изменчивости существует понятие *норма реакции*. Некоторые признаки у человека невозможно изменить за счет средовых влияний, например группу крови, пол, цвет глаз. Другие, напротив, очень чувствительны к воздействию среды. К примеру, в результате длительного пребывания на солнце цвет кожи становится значительно темнее, а волосы, наоборот, светлеют. На вес человека сильно влияют характер питания, болезни, наличие вредных привычек, стресс, образ жизни.

Генотип – это программа, которая в разных средах может реализовываться в один из множества фенотипов. Во время развития реализуется один самый подходящий для конкретной среды фенотип. Во время развития реализуется один самый подходящий для конкретной среды фенотип.

Границы изменчивости признака в разных условиях называются нормой реакции генотипа.

Нормой (диапазоном) реакции данного генотипа называется система, описывающая множество фенотипов, существование которых возможно если данный генотип будет находиться во взаимодействии с разными средами. Понятия и нормы и диапазона реакции предполагают, что каждый генотип ассоциируется с определенным, характерным для него, рядом фенотипов, формирующихся в разных средах. Упрощенно понятие нормы (диапазона) реакции можно представить на следующем рисунке. Согласно рисунку, один и тот же генотип в разной среде дает разные фенотипы.



В обедненной среде разброс фенотипических значений относительно мал и разные генотипы проявляются в фенотипах, мало отличающихся друг от друга. Разброс фенотипических значений существенно возрастает в типичной среде и достигает максимума в среде обогащенной. Разница между значениями данного генотипа в обедненной и обогащенной средах называется *диапазоном реакции* этого генотипа.

Хотя норма реакции характеризует ненаследственную форму изменчивости (модификационную изменчивость), она тоже определяется генотипом. Это положение достаточно важно – норма реакции зависит от генотипа. Одно и то же воздействие среды у одного генотипа может привести к сильному изменению признака и никак не повлиять на другой. Гены определяют норму реакции генотипа, а от среды зависит какой вариант в пределах нормы реакции реализуется.

Определить набор сред, приводящих к проявлению одного и того же генотипа в разных фенотипах у человека очень сложно. Для изучения нормы реакции необходимо некоторое количество генетически идентичных особей, т.е. необходимы группы идентичных близнецов (пятерняшек, шестерняшек или, того лучше, двадцатерняшек), родители которых согласились бы разлучить детей при рождении и растить их в разных средовых условиях. Биологически задача создания генетически идентичных человеческих организмов очень трудна, но осуществима; с точки же зрения этики такой эксперимент в цивилизованном обществе принципиально невозможен.

Не менее сложна задача определения параметров среды, существенных для развития изучаемого признака человека. Например, что является оптимальной средой для формирования интеллектуальной активности ребенка? Или уже: что в семейной среде стимулирует интеллектуальную активность ребенка – количество книг, наличие компьютера или чтение сказок перед сном? Решая данные задачи, психогенетика находится в прямом и непосредственном контакте с психологией и, более того, зависит от нее, поскольку именно из психологии психогенетика должна получать сведения о том, какие конкретные средовые условия существенны для развития того или иного психологического признака.

Ненаследственные изменения, выходящие за норму реакции генотипа, называются морфозами и вызывают уродства.

2.2.5. Генотип средовые взаимодействия

Взаимодействие «генотип-среда» сказывается в том, что среда оказывает разное действие на особи с разным генотипом. Понятно, что одно и то же средовое воздействие влияет на разные генотипы по-разному, вызывает разную реакцию, приводит к появлению разных свойств, признаков, как количественных, так и качественных. Почему это нужно в некоторых случаях специально учитывать? Например, исследования алкоголизма или девиантного поведения часто указывают на наличие генетически обусловленной уязвимости по отношению к обычным воздействиям внешней среды. Наличие определенного генотипа здесь связано с особой реакцией на средовые воздействия, которые не оказывают влияния на другие генотипы. В таких случаях речь идет не просто об изменчивости генотипов, определяющей вариации признака в фенотипе, а о свойстве генотипа определять изменчивость, которая возникает под влиянием внешней среды.

Большое число работ по взаимодействию генотипа и среды выполнено на животных. Можно сделать несколько важных выводов: в частности, как правило, вклад генотип-средовых взаимодействий в общую изменчивость признака невелик по отношению к основным компонентам (генотип и среда).

Вообще обнаружение взаимодействий генотипа и среды представляет собой большую проблему из-за сложностей взаимодействия генов, плейотропных и полигенных эффектов. Даже в случае болезней, связанных с одним геном, их фенотипическое выражение может сильно зависеть от других генов.

В любом случае требуется точная идентификация генотипа и взаимодействующих факторов среды. Приведем пример взаимодействия «генотип-среда» из области психопатологии. Имеется связь между присутствием в генотипе аллеля *ApoE* ε-4 (вариант гена апо-липопротеина *E*) и риском развития болезни Альцгеймера, причем очевидно наличие нескольких типов взаимодействий генотипа и среды.

1. Если аллель *ApoE* ε-4 отсутствует, то травмы головы не увеличивают риск заболевания болезнью Альцгеймера.
2. Одно только наличие аллеля *ApoE* ε-4 приводит к двукратному повышению риска заболевания болезнью Альцгеймера.
3. Наличие аллеля *ApoE* ε-4 в сочетании с травмой головы в десять раз увеличивает риск заболевания болезнью Альцгеймера.

Этот пример показывает, как от особенностей генотипа (есть или нет аллель *ApoE* ε-4) зависит реакция на воздействия среды (травмы головы). Под реакцией здесь имеется в виду появление признака в фенотипе (возникновение болезни Альцгеймера).

Корреляция «генотип-среда» представляет собой еще один фактор, который необходимо учитывать. В этом случае генотип определяет средовые воздействия, не все, конечно, но какую-то часть. Существуют три типа корреляции: пассивная, реактивная и активная.

При **пассивной корреляции** речь идет о «наследовании» среды в соответствии с наследственными задатками. Ребенок получает от родителей не только определенный генотип, но и среду, в которой воспитывается и которая может влиять на развитие его наследственных склонностей.

В случае **реактивной корреляции** окружающая среда определенным образом реагирует на свойства, связанные с генетическими особенностями человека. Например, родители могут заметить способности ребенка к музыке и определить его в музыкальную школу.

Активная корреляция связана с тем, что человек с какими-либо особенностями генотипа может выбирать для себя или создавать соответствующую среду.

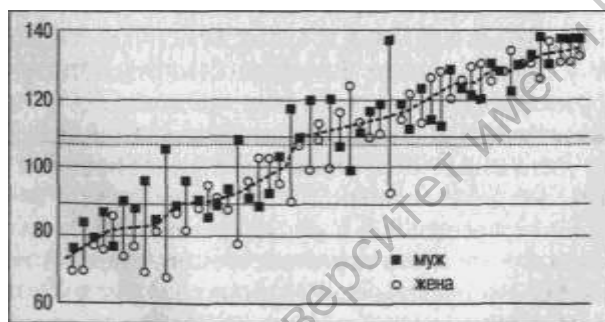
Наличие корреляции «генотип - среда», особенно реактивной и активной, приводит к тому, что наследуемость физиологических или морфологических признаков организма означает не совсем то же самое, что наследуемость психологических свойств.

Человек в ходе своего развития все время совершает выбор, который определяет характер дальнейших средовых воздействий и сильно влияет на его последующее развитие. Склонности, на которых основывается выбор, тоже частично определяются какими-то генетическими причинами. В результате между генетическими задатками и конечным результатом – особенностями поведения – стоит очень сложный процесс взаимовлияний генотипа и среды.

На фенотипической изменчивости может сказываться **ассортативность браков**, т. е. наличие определенных предпочтений при выборе супругов. Ассортативность браков приводит к отклонению от законов менделевских

популяций (одно из требований, которым должна удовлетворять такая популяция, - свободное скрещивание в пределах популяции). Чаще всего наблюдается положительная ассортативность, когда при вступлении в брак наблюдается положительная корреляция по какому-либо признаку между супругами.

Например, отмечена положительная ассортативность браков по коэффициенту интеллекта (рис. 3.1). Причем эта ассортативность сильнее всего выражена для крайних значений этого признака – лица с высоким коэффициентом интеллекта предпочитают вступать в брак с лицами с высоким коэффициентом интеллекта (коэффициент корреляции 0,3-0,4). При низком значении коэффициента интеллекта тоже выбирают себе подобных. В последнем случае коэффициент корреляции особенно высок (0,68). При положительной ассортативности в популяции происходит увеличение генетической дисперсии, так как увеличивается разнообразие генотипов.



Ассортативность браков по коэффициенту интеллекта в выборе супружеских пар в США (по Фогель, Мотульски, 1990)

Существует положительная ассортативность по таким признакам, как рост, музыкальные способности, социально-экономическое положение, склонность к невротизму. Отмечена ассортативность браков даже по некоторым параметрам ЭЭГ: очевидно, характеристики ЭЭГ влияют на какие-то особенности поведения, значимые для выбора партнера. В некоторых случаях встречается отрицательная ассортативность: например, рыжеволосые реже вступают в брак друг с другом. По ряду параметров личности ассортативность не обнаружена, например по темпераменту.

Типы средовых влияний:

1. *Общесемейная среда* (общая) включает средовые влияния общие для членов семьи. Семьи различаются уровнем материального благосостояния, стилями воспитания, общим уровнем культуры и многими другими характеристиками. Дети, растущие в одной семье, подвергаются, в общем, одним и тем же семейным влияниям. Иными словами, сходство средовых условий разных детей в одной семье выше, чем сред детей, растущих в разных семьях. Это говорит о том, что общесемейная среда варьирует от одной семьи к другой, но постоянно систематически влияет на детей одной и той же семьи.

С. Скарр предлагает рассматривать межсемейные различия в общей среде как различия в возможностях. Например, семьи с более низким достатком рассматриваются как семьи, располагающие меньшим арсеналом для создания обогащенной среды, существенной для развития познавательной сферы ребенка: семейная среда в этих семьях несколько ограничена как с точки зрения возможностей, доступных ребенку в домашних условиях (книги, инструменты, игры, компьютер), так и с точки зрения выбора школы (если она платная) и внешкольных занятий (если за них тоже надо платить).

В 80-е годы предполагали, что вклад общей семейной среды в изменчивость по интеллекту - около 30%. Однако при более внимательном анализе эмпирических данных выяснилось, что эта оценка справедлива только для детского возраста. Начиная с 10- 11 лет влияние общей среды на популяционную дисперсию интеллекта монотонно уменьшается и к 18-20 годам практически достигает нуля.

Результаты психогенетических исследований личностных черт оказались еще более неожиданными. Впервые незначительность вклада семейной среды в формирование индивидуальных различий по личностным особенностям была отмечена в конце 70-х годов. Например, в работе Дж. Лоэлина и Р. Николса вклад семейной среды составил всего 10%.

В целом полученные данные позволяют утверждать, что общесемейная среда играет относительно небольшую роль в формировании индивидуальных различий по психологическим признакам, - во всяком случае, после подросткового возраста.

2. *Разделенная (общая) среда* не должна полностью приравниваться к семейной среде. Очевидно, что люди могут иметь общие средовые условия и за пределами семьи. Например, сиблинги могут находиться в общих средовых условиях, имея общих друзей и проводя время вместе в определенном средовом окружении. Однако важно помнить, что современные генетико-математические модели не позволяют дифференцировать влияния общесемейной среды от среды, общей для данных родственников, но существующей вне семьи.

3. *Индивидуальная (внутрисемейная, случайная, специфическая, уникальная) среда*. Факторы индивидуальной среды объясняют часть фенотипической дисперсии, которая не объясняется ни генетическим, ни общесемейными средовыми компонентами. Систематический вклад уникальной среды в фенотипическую дисперсию по исследуемым признакам составляет при очень упрощенной оценке примерно 25% общей изменчивости.

Определив относительную значимость именно уникальных средовых компонентов, психогенетики пытаются выделить и описать их. Именно здесь находится точка пересечения психогенетических и собственно психологических исследований. Психогенетики определяют значимость средовых эффектов, а психологи выделяют и характеризуют эти компоненты. Психогенетики надеются на помощь психологов в нахождении и содержательном описании этих компонентов.

Контрольные вопросы

1. Что изучает генетика?
2. Дайте определение наследственности и изменчивости.
3. Какие типы изменчивости существуют?
4. Что такое генотип и фенотип? Приведите примеры поведенческих фенотипов,
5. Объясните разницу между понятиями "генотип" и "геном".
6. Что такое хромосома?
7. Какие хромосомы и почему называются гомологичными?
8. Чем аутосомы отличаются от половых хромосом?
9. Чем определяется пол у человека?
10. Сколько аутосом в кариотипе мужчины (женщины)?
11. Что такое диплоидный и гаплоидный набор хромосом?
12. Какое вещество является носителем генетической информации?
13. Дайте определение гена как единицы функции.
14. Какие гены называются аллельными?
15. Что такое доминантный и рецессивный признаки?
16. Какие организмы называются гомозиготными и какие - гетерозиготными?
17. Какие гены называются сцепленными?
18. Можно ли встретить на Земле людей с идентичной генетической конституцией?
19. Как вы можете объяснить, что дети одних и тех же родителей никогда не бывают генетически идентичными (не считая близнецов)?
20. В чем заключается характер открытия Г. Менделя?
21. Какие выводы были сделаны Г. Менделем на основании расщепления при моногибридном скрещивании?
22. Что такое доминантный и рецессивный признаки?
23. Назовите причины мутаций.
24. Какие мутации не наследуются?
25. Что такое генные мутации?
26. Что такое модификационная изменчивость?
27. За счет чего формируется ненаследственная изменчивость?
28. Что в генетике понимается под нормой реакции? Чем определяется норма реакции?
29. Что такое главные гены?
30. От каких факторов зависит количественная изменчивость признаков?
31. Что такое генотип-средовое взаимодействие и какие его варианты вы можете назвать?
32. Почему генотип-средовая корреляция может быть и положительной, и отрицательной? Приведите примеры.
33. Как влияет наличие положительной и отрицательной генотип-средовой ковариации на фенотипическую дисперсию?
34. Какие факторы могут приводить к увеличению и уменьшению сходства между родственниками?

35. Какие генетические компоненты фенотипической дисперсии вам известны?
36. Как вы представляете общую и различающуюся среду у родственников, живущих в одной семье? Приведите примеры.
37. Что такое ассортативность?

Список литературы

1. Александров А.А. Психогенетика. – СПб.: Питер, 2004.
2. Грин Н., Стаут У., Тейлор Д. Биология: В 3 т. М., 1990.
3. Левонтин Р. Человеческая индивидуальность: наследственность и среда. М., 1993.
4. Малых С.Б., Егорова М.С., Мешкова Т.А. Основы психогенетики. М., 1998.
5. Мешкова Т.А. Психогенетика.-
<http://www.ido.edu.ru/psychology/psychogenetic/index.htm>
6. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. М., 1999.
7. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека: В 3 т. М., 1989-1990.

Тема 3. МЕТОДЫ ПСИХОГЕНЕТИКИ

3.1. Оценка генетических и средовых факторов в проявлении психологических признаков. Коэффициент наследуемости

Цель психогенетики – определить роль факторов наследственности и среды в формировании индивидуальных различий по психологическим и психофизиологическим признакам. Для этого необходимо оценить изменчивость признака в фенотипе для данной популяции и определить относительный вклад в эту изменчивость генетических и средовых факторов. Каким образом оценивается изменчивость?

Фенотипическое выражение признака в популяции определяется его средним значением и дисперсией. Дисперсия - это мера изменчивости признака:

$$V_P = \frac{\sum (X_i - X)^2}{N - 1}$$

где V_P - фенотипическая дисперсия признака, X_i - значение признака у i -того члена популяции, X - среднее значение признака в популяции, N - число индивидов в изучаемой популяции.

Общую **фенотипическую дисперсию** (V_P) можно подразделить на компоненты. Часть наблюдаемой изменчивости признака в популяции связана с тем, что имеются разные генотипы, т. е. отличия между индивидами связаны с отличиями в генах. Эта часть изменчивости обозначается как **генотипическая дисперсия** (V_G).

Другая часть изменчивости связана с различиями в средовых воздействиях. Отличия во влияниях среды определяют очень широко - как все негенетические факторы, воздействующие на фенотип. Эта часть дисперсии обозначается как **средовая дисперсия** (V_E).

Итак, при изучении вклада генетических и средовых влияний на формирование различий в поведении человека фенотипическое разнообразие разлагают на два компонента: генетический и средовой. В качестве меры разнообразия служит дисперсия (варианса).

Таким образом, **генотипическая дисперсия признака** – это изменчивость признака, связанная с изменчивостью генотипов; **средовая дисперсия признака** – дисперсия, связанная с дисперсией средовых воздействий. Поэтому:

$$V_P = V_G + V_E$$

В качестве меры для вклада генотипической дисперсии в фенотипическую изменчивость применяют понятие **наследуемости**, которая характеризует степень обусловленности фенотипической изменчивости какого-либо признака в популяции генотипическими различиями между особями. Иными словами, наследуемость показывает, какая доля изменчивости фенотипов связана с изменчивостью генотипов:

$$h^2 = V_G / V_P.$$

В данном выражении h^2 - это **коэффициент наследуемости** в широком смысле, поскольку V_G включает все компоненты генотипической дисперсии. Иногда говорят о коэффициенте генетической детерминации. Коэффициент наследуемости может принимать значения от 0 до 1.

Уточним составные компоненты фенотипической дисперсии:

$$V_P = V_G + V_E.$$

Дисперсии можно складывать при условии, что между ними отсутствует корреляция; если же она имеет место, то придется добавить еще несколько поправочных компонентов:

$$V_P = V_G + V_E + 2Cov_{GE} + V_{GE} + \mu + V_M,$$

где Cov_{GE} - ковариация (корреляция – r_{GE}) генотип - среда, V_{GE} - взаимодействие «генотип-среда», μ - ассортативность браков, V_M - дисперсия измерений (ошибка измерений, случайные флуктуации при повторных измерениях).

Рассмотрим подробно вклад каждого компонента в общую изменчивость фенотипа.

Генотипический компонент (V_G), в свою очередь, состоит из нескольких компонентов, отражающих разные типы взаимодействия генов:

- простой вариант суммирования эффектов генов (аддитивный тип взаимодействия);
- эпистатическое взаимодействие (эпистаз), когда одни гены влияют на экспрессию других генов;
- доминантный тип взаимодействия генов.

Основной вклад в генотипическую дисперсию вносит аддитивный тип взаимодействия (V_A), поэтому можно учитывать только его. На генотипическую дисперсию влияют *мутации* (они ее увеличивают), *селекция* в результате естественного отбора или *генетический дрейф* (они ее уменьшают).

Средовой компонент V_E состоит из двух составных частей:

1. *Разделенная среда или общая среда* (V_S) включает такие влияния среды, как особенности родительского воспитания, доходы семьи, уровень интеллектуальной стимуляции в доме, т. е. одинаково воздействующие на родственников. Таким образом, разделенная среда может быть потенциальным источником их сходства. Другое ее название – общая среда.
2. *Неразделенный компонент, или индивидуальная среда*, (V_{NS} , V_I) – это воздействия, которые неодинаковы у родственников, воспитываемых вместе (происшествия, отношения со сверстниками, различное обращение со стороны родителей). Эти средовые воздействия могут быть источником индивидуальных различий.

Исследования поведения человека показывают, что основной источник средовых влияний на психологические свойства человека – это индивидуальные средовые воздействия, то, что относится к понятию «неразделенная среда».

Взаимодействие «генотип-среда» ($G \times E$), V_{GE} сказывается в том, что среда оказывает разное действие на особи с разным генотипом. С другой стороны, одно

и то же средовое воздействие влияет на разные генотипы по-разному и приводит к появлению разных свойств и признаков, как количественных, так и качественных..

Таким образом, фенотипическая изменчивость признаков определяется компонентами генотипической и средовой дисперсии. Следует четко понимать различия между понятиями *наследственность* и *наследуемость*.

Наследуемость – это характеристика не признака вообще. Это характеристика признака в данной популяции, при данной совокупности условий среды. В другой популяции, при иных воздействиях среды значения наследуемости могут быть другими.

Если признак обладает низким коэффициентом наследуемости, то это совсем не означает, что отсутствует генетическая детерминация признака. Подавляющее большинство признаков так или иначе детерминированы генетически. Речь идет о том, что в наблюдаемом индивидуальном разнообразии по данному признаку генотип не «виноват». Наследуемость может быть вообще равна нулю, если гены, участвующие в формировании данного признака, будут одинаковы у всех особей в популяции. Изменчивость признака, связанная с генетической изменчивостью, будет равна нулю, и коэффициент наследуемости соответственно тоже будет равен нулю.

Если признак обладает высоким коэффициентом наследуемости, то это совсем не означает, что он нечувствителен к средовым воздействиям. Самым распространенным заблуждением является уверенность в том, что если наследуемость равна 90%, то бесполезно менять средовые воздействия, ничего не изменится, все равно на признак уже не повлиять. По величине генетической дисперсии в данных условиях нельзя предсказать, как она будет меняться под влиянием изменения среды. Непонимание этой особенности подчас приводит к курьезам. Так, в США суд признал мошенничеством рекламирование средства от облысения на том основании, что появление лысины наследственно обусловлено. Теоретически возможны ситуации, когда генетическая дисперсия признака может исчезнуть под влиянием среды. Напомним про взаимодействия «генотип-среда».

При уменьшении разнообразия средовых воздействий наследуемость будет возрастать, поскольку в этих условиях индивидуальные отличия в большей мере будут связаны с генетическими факторами. В принципе коэффициент наследуемости может быть равен единице. Это может также наблюдаться для жестко детерминированных признаков, практически не зависящих от средовых воздействий. Например, такие признаки, как цвет глаз, группа крови, практически не зависят от средовых воздействий, и вся наблюдаемая изменчивость определяется генотипической изменчивостью.

Для выявления генетических и средовых влияний на фенотипическое разнообразие применяются три основных подхода: близнецовые исследования, исследования приемных детей, семейный анализ (генеалогический). Постепенно развиваются и методы идентификации генов, непосредственно участвующих в формировании конкретных свойств.

3.2. Особенности человека как объекта генетики

Человек характеризуется рядом особенностей при изучении его наследственности и изменчивости. К недостаткам человека, как объекта генетики, следует отнести:

1. Невозможность применения направленных скрещиваний для проведения генетического анализа потомства.
2. Невозможность экспериментального получения мутации.
3. Для человека характерно позднее половое созревание и малочисленность потомства.
4. Невозможность обеспечения одинаковых и строго контролируемых условий для развития потомков от разных браков.

Однако человек обладает и рядом преимуществ:

- высокая численность доступных для изучения популяций,
- большое число и разнообразие доступных для изучения мутаций,
- знания физиологии и биохимии человека в норме и патологии.

Методы генетики человека и психогенетики учитывают эти особенности человека, как генетического объекта.

3.3. Генеалогический метод

Генеалогический или семейный метод позволяет преодолеть сложности, возникающие в связи с невозможностью скрещивания и малоплодностью потомства. По родословным, используя суммарные данные нескольких семей можно определить:

- тип наследования – доминантный, рецессивный, аутосомный, сцепленный с полом, моногенный или полигенный;
- дать прогноз для потомства о проявлении той или иной мутации.

После сбора сведений делают графическое изображение родословной – *генеалогическое древо*, для этого используются международные обозначения, представленные ниже.



Этот метод основан на признании, что наследственный признак чаще встречается у близких родственников. Самыми близкими родственниками являются родитель-потомок и братья-сестры (сисбсы или сиблинги). Только они имеют по 50% общих генов. Внуки-бабушки (дедушки), племянники-дяди (тети) – 25%, а двоюродные – 12,5% общих генов. И только монозиготные близнецы имеют по 100% общих генов.

Сходство психологических признаков обычно выражается с помощью *коэффициентов корреляции и оценке наследуемости* признака.

Для монозиготных близнецов генетическая корреляция равна 1, для родства первой степени она составляет $\frac{1}{2}$ (0,5). Сюда относятся корреляция ребенок-родитель, а также корреляции между детьми одних родителей, в том числе и дизиготными близнецами. В случае родства второй степени генетическая корреляция равна $\frac{1}{4}$ (0,25). Это корреляция между бабушками (дедушками) и внуками, дядями (тетями) и племянниками (племянницами), сводными братьями и сестрами (для которых общим является только один родитель). Для третьей степени родства корреляция равна $\frac{1}{8}$ (0,125) – между двоюродными братьями и сестрами.

Главным ограничением применения семейного анализа в психогенетике, является сложность отделения генетических эффектов от средовых. Невозможно сказать, чем объясняется сходство членов семьи, тем, что у них схожие генотипы или же тем, что они живут в одних и тех же условиях. Ответ на этот вопрос становится практически невозможен, особенно при изучении полигенных признаков.

Рассмотрим, например, генеалогию семьи Бернулли, давшей миру 11 выдающихся математиков в шести поколениях. Высокая частота талантливых математиков свидетельствует о наследовании математических способностей. Однако, надо учитывать и то, что дети с детства вращались в «математической» среде, получили соответствующее образование, многие члены этой семьи имели общий круг друзей - известных математиков; супруги некоторых из них тоже принадлежали к этому кругу. В такой ситуации, вероятно, вполне обоснованно предположение, что математикой была насыщена вся атмосфера этой семьи. В этих условиях разделить генетическую и средовую компоненты практически невозможно.

Считается, что семейный метод для полигенных психологических признаков имеет низкую разрешающую способность и поэтому он обязательно используется совместно с другими методами. Семейный метод позволяет сделать первичные предположения о наследовании признака и уточнить данные, полученные другими методами.

При простых типах наследования признаков он дает более точные результаты и поэтому широко используется в медико-генетических консультациях.

3.4. Метод близнецов и его разновидности

Первая попытка использовать близнецов принадлежит Ф. Гальтону, который провел сравнение «идентичных» и «неидентичных» близнецов для решения проблемы «природа и воспитание» еще в 19 веке.

Близнецовый метод основан на существовании двух типов близнецов. Однояйцевые, или монозиготные, близнецы, как показывает само название, развиваются из одной оплодотворенной яйцеклетки (зиготы). После того как зигота начинает делиться, на какой-то стадии развития возможно отделение делящихся клеток друг от друга и разделение на два зародыша, каждый из которых начинает развиваться самостоятельно, как отдельный организм. С генетической точки зрения монозиготные близнецы полностью идентичны, у них на 100% одни и те же гены. Частота встречаемости монозиготных близнецов составляет примерно 3 случая на 1000 рождений (0,1%), и этот показатель довольно стабилен в разных популяциях.

Разнояйцевые, или дизиготные, близнецы образуются при оплодотворении двух (и более) яйцеклеток и с самого начала развития представляют собой разные организмы. Они имеют по 50% одинаковых генов, как обычные братья-сестры, могут быть однополыми и разнополыми. Наиболее высокая рождаемость дизиготных близнецов отмечена для Западной Африки (в Нигерии в племени йоруба – 4,2% рождений). Для Европы это значение составляет 0,8%. Наименьшая частота в азиатских странах.

Если факторы, влияющие на появление монозиготных близнецов, до сих пор остаются неизвестными, то в отношении дизиготных близнецов ситуация более понятна, поскольку для их появления необходимо одновременное созревание двух или нескольких яйцеклеток. В связи с этим на вероятность появления дизиготных близнецов влияет уровень фолликулостимулирующего гормона – гонадотропина. Этим, очевидно, объясняется увеличение вероятности рождения дизиготных близнецов с возрастом матери (максимум рождений в возрасте 35-39 лет). На уровень гормона может повлиять наследственность, особенности питания и другие факторы.

Дизиготные близнецы служат для контроля, поскольку особенности их развития до и после рождения (пре- и постнатальный онтогенез) во многом сходны и можно допустить равенство среды моно- и дизиготных близнецов.

Заключение о наличии генетического компонента в вариативности признака выносится в том случае, если корреляция МЗ надежно выше корреляции ДЗ. Их относительное равенство, независимо от абсолютных величин, говорит о средовой обусловленности.

С помощью определенных разновидностей близнецового метода можно решать различные психогенетические задачи.

Существует несколько разновидностей метода: классический вариант, разлученных близнецов, семей МЗ близнецов, контрольного близнеца.

В *классическом варианте близнецового метода* исходят из оценок внутрипарного сходства близнецов. Для дискретных признаков используют понятия *конкордантности* и *дискордантности*. Если признак проявился у обоих

близнецов (например, оба заболели шизофренией), говорят о конкордантности по этому признаку. Если у одного близнеца в фенотипе признак проявляется, а у другого нет (один блен, а другой остался здоровым), то речь идет о дискордантности.

Конкордантность близнецов при некоторых заболеваниях
(по Фогель, Мотульски, 1989, с изменениями)

Признак	Монозиготные близнецы (МЗ), %	Дизиготные близнецы (ДЗ), %	Отношение конкордантностей МЗ/ДЗ, %
Ишемическая болезнь сердца	19,0	8,5	2,4
Гиперфункция щитовидной железы	47,0	3,1	15,1
Сахарный диабет	55,8	11,4	4,9
Псориаз	61,0	13,0	4,7
Корь	97,4	94,3	1,03
Скарлатина	54,6	47,1	1,16
Туберкулез	52,8	20,6	2,56

В таблице приведены данные по конкордантности близнецов при некоторых заболеваниях. Значительные отличия в конкордантности у моно- и дизиготных близнецов указывают на большую роль генетических факторов, определяющих подверженность ряду заболеваний (см., например, данные по диабету). Само по себе высокое значение конкордантности еще ни о чем не говорит, важно соотношение показателей для моно- и дизиготных близнецов. Так, высокая конкордантность по кори наблюдается у всех близнецов просто из-за распространенности этого инфекционного заболевания.

Для признаков, поддающихся количественной оценке, таких как, например, коэффициент интеллекта, определяют внутрипарный коэффициент корреляции ($r_{МЗ} - r_{ДЗ}$) между близнецами и вычисляют коэффициент наследуемости (h^2), который не может быть больше 1. Для оценки наследуемости можно использовать показатель наследуемости Хользингера:

$$h^2 = \frac{K(МЗ) - K(ДЗ)}{100 - K(ДЗ)}$$

где K — конкордантность в процентах для моно- и дизиготных близнецов (МЗ и ДЗ соответственно).

Метод разлученных близнецов заключается в оценке внутрипарного сходства исследуемого признака у близнецов, разлученных в детстве и, следовательно, воспитывавшихся в разных средах. Наибольшую ценность представляют пары МЗ близнецов, разлученных в первые месяцы или годы жизни. Когда два генетически одинаковых человека растут в разных средовых

условиях, тогда их сходство не может быть объяснено сходством среды, а получаемые корреляции есть непосредственная мера наследуемости признака.

Это – своеобразный «эксперимент» психогенетики. Этот метод дает возможность обнаружить те воздействия среды, от которых зависит проявление исследуемого свойства в фенотипе. Это имеет большое значение, поскольку позволяет найти способ воздействия на индивида с целью наиболее полного развития желательных свойств или, наоборот, идентифицировать факторы риска развития болезней либо нежелательных особенностей поведения. Для такого поиска важно иметь близнецов, выросших в разных условиях.

В этом методе сравнивается сходство монозиготных близнецов, выросших вместе, с данными по близнецам, разлученным после рождения и выросшим порознь. Метод дает возможность оценить воздействие разных сред на одинаковые генотипы.

Метод семей МЗ близнецов заключается в сопоставлении детей в семьях, где матери или отцы являются монозиготными близнецами. Эти дети имеют весьма своеобразный генетический статус: тетя (или дядя) с точки зрения генетической – то же самое, что мать (или отец), т.е. они, не будучи сиблингами, не являются и двоюродными братьями и сестрами, поскольку имеют только по одному генетически различающемуся родителю, поэтому их именуют полусиблингами.

Этим методом выявляют и изучают так называемый *материнский эффект*. Этим термином обозначается преимущественное влияние матери на фенотип потомков, возникающее не только благодаря передаче генов, но и по иным причинам, к которым относятся и психологические, постнатальные факторы (идентификация ребенка с матерью, особенности их взаимодействия), и биологические, внутриутробные (состояние материнского организма во время беременности, цитоплазматическая наследственность).

Наличие материнского эффекта в психологической черте должно проявиться в большем сходстве детей, имеющих матерей МЗ близнецов, по сравнению с детьми, у которых отцы МЗ близнецы.

Особый интерес вызывают эффекты *цитоплазматической наследственности*, которые можно обнаружить (в психологических признаках человека) пока только таким путем. Дело в том, что гены, расположенные в цитоплазме яйцеклетки (митохондриях) передаются только по материнской линии. Это и есть генетический материнский эффект.

Эта экспериментальная модель позволяет также более детально изучить эффект *ассортативности*, т.е. неслучайного подбора супружеских пар (похожи ли супруги у генетически одинаковых людей?), и сцепление с полом.

Основное ограничение метода заключается в том, что генетически идентичные родители могут создавать в своих семьях сходную среду. Поэтому данный вариант близнецового метода может успешно решать некоторые частные вопросы, однако для разделения генетической и средовой дисперсии признака он имеет меньшую разрешающую способность, чем другие методы психогенетики.

Метод контрольного близнеца. Этот метод позволяет оценить эффект тренировки и длительность сохранения приобретенных навыков. В экспериментальную и контрольную группы включают по одному близнецу из каждой пары. Если один близнец из пары подвергается воздействию определенного фактора, а другой служит контролем, то можно непосредственно оценить возможный вклад этого фактора в изменчивость признака. Так можно проверить эффективность различных тренировочных программ. Так, тренировка речевого развития в возрасте 1,5-2 лет привела к незначительным отличиям между контрольной и экспериментальной группами близнецов, причем эта разница в последующем быстро исчезла (в течение 3 месяцев).

Недостатки метода близнецов.

1. Средовые условия могут увеличить внутрипарное сходство МЗ близнецов (одинаковая одежда, сходные имена, одинаковые занятия и т.д.). Для дизиготных близнецов подчеркивание сходства менее характерно.
2. Средовые условия могут уменьшить внутрипарное сходство (подчеркивается непохожесть близнецов, разные сферы деятельности, разные друзья и т. д.).
3. Пренатальные условия развития (дефицит питания, разное сдавливание и др.), условия родов, условия постнатального периода уменьшают сходство близнецов.
4. Некорректность выборки близнецовых пар в исследованиях. При этом могут сравниваться близнецы разного возраста, пола, разных социальных слоев. Все это занижает внутрипарное сходство близнецов.

3.5. Метод приемных детей

Методом приемных детей изучаются дети, принятые на воспитание в другие семьи. Сейчас, несмотря на некоторую критику, метод приемных детей является теоретически наиболее чистым методом психогенетики, обладающим большой разрешающей способностью. Логика его проста: в исследование включаются дети, максимально рано отданные на воспитание чужим людям-усыновителям, их биологические и приемные родители. С первыми дети имеют, как родственники I степени, в среднем 50% общих генов, но не имеют никакой общей среды; со вторыми, наоборот, имеют общую среду, но не имеют общих генов. Таким образом, этим методом определяют генетическое влияние в лице биологических родителей и влияние среды в лице приемных родителей.

при использовании метода приемных детей определяют корреляцию в развитии изучаемого признака между биологическими родителями и их детьми, воспитывающимися в других семьях. Наличие сходства в развитии признака при таких условиях говорит о вкладе генотипа в развитие признака (у детей и биологических родителей 50% общих генов). Такие же вычисления проводят в отношении приемных детей и их усыновителей. Сходство в развитии признака в этом случае свидетельствует о большой роли средовых воздействий, поскольку об-

шая наследственность исключена. Еще один вариант – это сравнение приемных детей с родными детьми усыновителей. Сравнение детей, не являющихся родственниками, но воспитываемых в одной семье, дает возможность непосредственно оценить вклад общей среды в изменчивость признака, достаточно просто подсчитать коэффициент корреляции его выраженности.

Например, исследование роли генотипа и среды в формировании такого признака, как *коэффициент интеллекта (IQ)*. Было показано, что если коэффициент *IQ* родной матери был больше 120 баллов, то у детей этой группы, отданных на воспитание в другие семьи, впоследствии не отмечалось ни одного случая с *IQ* меньше 95, а у 44% детей он тоже был больше 120. Если посмотреть на коэффициент интеллекта тех приемных детей, у которых биологические матери имели *IQ* меньше 95 баллов, то оказывается, что в результате не было ни одного ребенка с коэффициентом интеллекта больше 120 баллов, а у 15% он был ниже 95. Такие данные свидетельствуют о большой роли генотипа в развитии этого признака.

Для наибольшей чистоты исследования необходимо подбирать случаи как можно более раннего усыновления, тогда воздействие другой среды будет минимальным. Для контроля желательно включить в исследование обычные семьи – родных родителей и детей, живущих вместе. Один из очень интересных и информативных вариантов метода – исследование так называемых приемных (сводных) сиблингов, т.е. нескольких детей-неродственников, усыновленных одной семьей. Учитывая, что такие дети не имеют общих генов, их сходство (если оно обнаруживается) может быть результатом только действия общесемейной среды.

Возможные ограничения метода связаны с несколькими проблемами:

1. Репрезентативна в популяции группы женщин, которая отдает детей на воспитание.
2. Неслучайного размещения в приемные семьи (родственники, сходство между родными и приемными родителями по каким-либо чертам. Такое сходство зависит корреляцию в парах ребенок- усыновитель и оценки генетического или средового компонента изменчивости данной черты будут искажены.
3. Перинатальное влияний материнского организма на особенности будущего ребенка, которые должны повышать сходство матери и отданного ребенка за счет внутриутробных (средовых), а не генетических факторов.

В нашей стране использовать данный метод невозможно, поскольку у нас существует гарантированная законом тайна усыновления. Это — гуманное, педагогически верное решение, но оно означает, что исследователь не вправе добиваться сведений ни о приемных детях, ни об их биологических родителях.

Имеющиеся сегодня представления об ограничениях и условиях использования метода приемных детей описаны, аргументированы и в большинстве своем поддаются либо контролю, либо учету при интерпретации получаемых результатов. Поэтому он и является одним из основных методов современной психогенетики.

3.6. Популяционный метод

Популяция – это совокупность особей одного вида, длительно населяющих определенную территорию, внутри которой осуществляется та или иная степень панмиксии (свободное скрещивание) и определенная изоляция от другой совокупности особей. В популяциях работают факторы, которые изменяют в них частоты аллелей и генотипов. Основными факторами генетической динамики являются мутации, миграции, случайные процессы (генетический дрейф) и отбор, а также изоляция, инбридинг (родственные скрещивания) и другие.

Эти факторы и определяют различия генофондов у разных популяций. Генофонд – это совокупность всех генов, встречающихся в данной популяции. По Бочкову: 85% генов у всех людей одинаковы, 7% определяют различия между нациями и 8% - между расами. Межпопуляционные различия являются предметом изучения *этногенетики*.

Популяционным методом изучают гетерозиготность и полиморфизм человеческих популяций, выявляют различия частот аллелей между разными популяциями. Этот метод позволяет проследить распространение мутаций, иногда удается определить время и место возникновения мутаций.

Генетические исследования популяций благодаря использованию *генетических маркеров* позволили проследить *картину расселения народов* по Земному шару и *происхождение этнических групп*. Например, генетические маркеры указывают на различия происхождения народов Поволжья. У русских содержится 2% «азиатских» маркеров, у татар – 14%, а у башкир – 60%.

Хорошо изучена география распространения генов системы групп крови *ABO*. Прслеживается закономерность распространения частот всех 4-х групп крови по странам. Например, частота аллеля *B* убывает с востока на запад, то есть от Китая и Монголии (37%) к Европе (во Франции – 0,5%) и полностью отсутствует у североамериканских индейцев.

Популяционный метод позволяет проследить *адаптивную (приспособительную) ценность* конкретных генотипов. Многие признаки являются адаптивно нейтральными и проявляются как естественное разнообразие человеческих популяций (цвет глаз, волос, форма ушей). Другие признаки возникли как адаптивные по отношению к определенным условиям существования. Например, темная пигментация кожи негров предохраняет их от действия солнечной радиации. К адаптивным признакам можно отнести четко различающиеся особенности поведения у представителей земледельческих племен и охотников-собирателей. Известны условно-адаптивные мутации. Серповидно-клеточная анемия вызывается рецессивным геном в гомозиготном состоянии. Мутация гена заключается в замене всего одного аминокислотного остатка в молекуле гемоглобина (глутаминовая кислота замещается на валин). Больные погибают в раннем возрасте. Эта болезнь распространена в популяциях тропической Африки и тропической Азии. Сравнительно высокая частота летальной гомозиготы обусловлена тем, что гетерозиготы по серповидноклеточной анемии гораздо устойчивее к

малярии. Таким образом, в этих популяциях шел отбор в сторону поддержания в гетерозиготном состоянии очевидно вредных в гомозиготе аллелей.

В психогенетике этим методом изучают генетические различия, как между отдельными популяциями, так и внутрипопуляционный полиморфизм. Установлено, что популяции могут различаться по психологическим характеристикам, по распространению генов слабоумия, особенностям поведения и т.д. В последнее время лет появились данные молекулярно-генетических исследований. Было установлено, что нации различаются по частоте встречаемости разных аллелей, кодирующих рецептор дофамина-4. Более длинные аллели (содержат 5-7 повторов) коррелируют с импульсивностью, динамической подвижностью и чаще встречаются у европейцев. Короткие аллели (2 повтора) коррелируют со сдержанностью, уравновешанностью и чаще встречаются у азиатских народов. Было также показано, что разные народы различаются по частоте встречаемости различных форм алкогольдегидрогеназы и ацетальдегиддегидрогеназы, что влияет на различия в формировании алкогольной зависимости.

Исследование популяций позволило сделать важный вывод: *межпопуляционные изменчивость признаков меньше, чем внутрипопуляционная.* Этот вывод свидетельствует о важности изучения причин индивидуальных различий людей.

3.7. Метод «моделирования на животных»

Генетические исследования на человеке имеют целый ряд вполне понятных ограничений. В связи с этим представляют интерес исследования генетических основ поведения у животных. Преимущества генетических исследований на животных очевидны - это широкие возможности для скрещивания и отбора, контроля условий среды, в которых развивается потомство, отсутствие этических преград для проведения любых манипуляций на всех уровнях функционирования, начиная с **геномного** и кончая популяционным. Спектр возможностей исследований человека гораздо уже. Поэтому психогенетика часто использует методы моделирования на животных различных состояний, некоторых психических заболеваний, элементарных форм научения. На животных можно применять методы селекции, получение инбредных линий, современные методы генной инженерии, вызывать мутации и т. д. Инбредные линии, получаемые при длительном близкородственном скрещивании (не менее 20 поколений), представляют собой идентичных по генотипу животных, поэтому все отличия, которые можно наблюдать среди животных одной линии, связаны с воздействием среды.

У человека и других млекопитающих гораздо больше общности, чем различий. Если сравнить геном человека и геном мыши, то становится очевидным наличие большого числа гомологичных генов. У обоих видов в геноме насчитывается приблизительно по 30 тыс. генов, причем для 99% генов мышей имеются соответствующие гомологичные гены у человека. Более того, большая

часть генов мыши и человека занимают области хромосом с идентичными последовательностями генов.

Генетическое сходство человека и млекопитающих, идентичность основных принципов деятельности мозга и нервной системы, сходство функционирования гормональной системы позволяют проводить изучение способности к обучению, памяти, особенностей полового поведения, склонности к алкоголизму и др. Именно эксперименты на животных позволили установить, что за реализацию многих поведенческих признаков отвечают обычные гены, кодирующие белки.

Для поведения млекопитающих наряду с безусловно-рефлекторным и инстинктивным поведением, опирающихся на врожденные механизмы, относительно большую роль играет научение или приобретение индивидуального опыта. Этот факт уже подразумевает значительную роль средовых влияний в формировании особенностей поведения. Более того, было показано, что при формировании фенотипа могут наблюдаться очень сложные взаимодействия генотипа и влияний внешней среды. Исследования на животных дают возможность провести селекционные эксперименты. Одним из первых на крысах такой эксперимент поставил Трайон. Он проводил селекцию по признаку обучаемости животных, которые должны были находить правильный путь к подкормке, помещенной в сложном 17-тупиковом лабиринте. Отбирались хорошо и плохо обучавшиеся животные, которые в дальнейшем скрещивались уже только между собой. Регулярная селекция дала очень быстрый результат - начиная с восьмого поколения показатели обучаемости у «умных» и «глупых» крыс (число ошибочных пробежек в лабиринте) уже не перекрывались. Селекция проводилась до 22-го поколения, в результате были получены две группы крыс - хорошо обучавшиеся и плохо. При одинаковых условиях выращивания и тестирования различия между этими группами обусловлены только отличиями в генотипе. В дальнейшем было получено множество линий, особенно у мышей, различавшихся по способности к различным формам обучения.

При этом были отмечены некоторые общие закономерности:

- 1) обычно имеет место большое разнообразие признака в исходной популяции;
- 2) хотя селекционный ответ может проявляться очень рано и разница между линиями обнаруживается уже через 2-3 поколения, для появления стабильных достоверных отличий между линиями требуется гораздо больше поколений (около 10-20).

Разброс исходных значений признака и постепенное развитие селекционного ответа являются свидетельствами полигенной природы признака. Иными словами, проявление данного признака в фенотипе зависит от сравнительно большого числа генов. Подобным же образом обстоит дело с большинством черт поведения млекопитающих и человека.

В настоящее время выделено множество мутаций, влияющих на определенные свойства нервной системы, а опосредовано на обучение. Список мутаций, нарушающих обучение и память у мышей, быстро расширяется. Сейчас в

экспериментах используются трансгенные животные с генами человека. У таких животных изучаются влияния конкретных генов на поведенческие признаки.

Значение экспериментов на животных для изучения генетики человека состоит в следующем.

1. Они позволяют сформулировать предположения, которые можно проверить на человеке.
2. Предположения, возникающие на основе определенных наблюдений над человеком, можно подвергнуть более строгой проверке в экспериментах на животных.

3.8. Молекулярно-генетические методы

Начатые в конце 80-х гг. работы по программе "Геном человека", открыли новые возможности для исследований в генетике поведения. За последние несколько лет кардинально изменились акценты в генетике поведения. Приход молекулярно-генетических технологий в генетику поведения человека можно считать новым этапом в психогенетике.

Геномика самая молодая область генетики. **Геномика** изучает принципы построения геномов и их структурно-функциональную организацию.

Результатом этих работ стало получение информации не только о последовательности нуклеотидов всей ДНК человека, но и открытие громадного количества новых **полиморфизмов** - генетических вариантов последовательностей нуклеотидов одного и того же участка ДНК у разных людей.

Геномный полиморфизм представляет собой участки ДНК (функции которых могут быть в настоящее время неизвестны), варьирующие у отдельных индивидов. Любые изменения в ДНК ведут к возникновению генетического полиморфизма. Полиморфизм может возникать в результате замены или потери нуклеотидов. Благодаря открытию **геномного полиморфизма** генетики получили широкие возможности для картирования генов, т.е. определения локализации генов на **хромосомах**. Распределенные по всему геному, полиморфизмы используются как **генетические маркеры**.

Генетическими маркерами называются участки ДНК с известной локализацией и множественными аллельными формами. Идея об использовании маркеров для локализации генов чрезвычайно проста. Если два индивида, связанные кровным родством, имеют идентичные маркеры, высока вероятность того, что рядом расположенные участки ДНК, в силу *тесного сцепления*, будут у них также идентичны. То есть гены, расположенные на близком расстоянии на хромосоме имеют тенденцию передаваться от родителей детям вместе. Если у этих родственников наблюдается к тому же одно и то же заболевание, т.е. они являются по нему конкордантными, можно предполагать, что ген болезни расположен рядом с маркером. В настоящее время выделены генетические маркеры к хорее Гентингтона, болезни Альцгеймера и др.

Основные молекулярные методы, разработанные на основе исследований генома человека и животных, в настоящее время широко используются для локализации генов, связанных с различными психическими заболеваниями и отклонениями в развитии психики. Наиболее успешно решается проблема локализации генов моногенных заболеваний (**фенилкетонурия, хорей Гентингтона**), наследуемых по Менделю. Гораздо труднее идентифицировать гены, имеющие отношение к мультифакториальным заболеваниям (**шизофрения**, депрессия, алкоголизм и т.п.) или нормально варьирующим признакам (**интеллект, темперамент, особенности личности**).

В последние 10 лет появился термин **поведенческая геномика**. Он был введен для обозначения психологического уровня анализа работы генов (*Plomin, 2000*). В

В области функциональной геномики появляются новые, все более эффективные методы исследования. Например, разработаны методики, позволяющие «выключать» определенные гены или, наоборот, включать их в геном и изучать последствия таких манипуляций. Другой подход позволяет оценить экспрессию большого числа генов в определенных участках мозга после тех или иных событий. Например, при изучении синдрома абстиненции у линий мышей, хронически потребляющих алкоголь, было показано, что при абстиненции изменяется экспрессия около 100 генов.

Хорошие результаты в этом направлении получены при исследовании молекулярно-генетических предпосылок темперамента, которые начались в 90-е годы XX века. Толчком явилось открытие генов, кодирующих белки, функции которых в биохимических процессах мозга были известны. Это в основном гены, участвующие в дофаминовом и серотониновом обмене (нейромедиаторная система мозга). Исследуется связь между аллелями данных генов и конкретными психологическими характеристиками (тревожностью, агрессивностью, отзывчивостью и др.).

Функциональная геномика пытается установить, как ген работает, к чему приводит его активность, как она, в конечном счете, реализуется в фенотипе.

Контрольные вопросы

1. Какой показатель используется для оценки доли генетической составляющей в фенотипической дисперсии признака?
2. От каких параметров зависит показатель наследуемости?
3. Является ли высокая наследуемость ограничением для средовых влияний на признак?
4. Назовите компоненты средовой дисперсии.
5. Каковы особенности человека как объекта генетики?
6. Какими основными методами изучения наследственности пользуется генетика?
7. Чем осложняются семейные сравнения в работе с человеком?
8. Как можно интерпретировать наблюдающееся сходство у членов одной семьи?
9. Приведите примеры семейного, но не генетического сходства.

10. Почему у родственников имеются общие гены?
11. Что такое коэффициент родства?
12. Каковы величины коэффициентов родства для различных пар родственников?
13. Почему близкородственные браки запрещаются законом?
14. Приведите примеры положительной, отрицательной и отсутствия корреляции между признаками и между родственниками.
15. О чем может говорить высокая корреляция между родственниками?
16. Охарактеризуйте основную идею, лежащую в основе близнецового метода.
17. Как можно оценить наследуемость с помощью близнецового метода?
18. Как вычисляется конкордантность у близнецов?
19. Мерой чего может служить конкордантность по различным заболеваниям?
20. Какие разновидности метода близнецов вы знаете?
21. В чем ценность метода разлученных близнецов?
22. Перечислите основные проблемы, возникающие при использовании метода близнецов?
23. Назовите преимущества метода приемных детей.
24. Охарактеризуйте основную идею использования животных, как модельных объектов.
25. Назовите преимущества метода моделирования на животных.
26. Какие выводы можно сделать из результатов селекции животных по поведенческим признакам?
27. Каковы последствия воспитания животных и человека в обогащенной или обедненной среде?
28. Какие признаки поведения и психики человека могут моделироваться на животных?
29. Почему в психогенетике приходится прибегать к моделированию на животных?
30. Почему, изучая генетику поведения животных, мы можем косвенно судить о генетике поведения человека?
31. Какие конкретные примеры моделирования на животных вы можете привести?
32. Что вы знаете о влиянии раннего опыта на обучаемость животных?
33. Можно ли в экспериментах с животными идеально уравнивать условия среды?
Что такое популяция?
34. Каковы причины образования популяций?
35. Почему отдельные признаки встречаются в популяциях с разной частотой?
36. Какие признаки психики и поведения изучаются популяционным методом?
37. Что такое геномика?
38. Что вы знаете о программе "Геном человека"?

39. Что такое геномные полиморфизмы?
40. Каков основной принцип анализа сцепления?
41. Какие генетические маркеры могут использоваться при анализе сцепления?
42. Дайте общее представление о современном направлении в генетике, называемом геной инженерией, и подумайте о его возможностях для изучения генетики поведения.
43. Какие методы прямого анализа ДНК используются в генетике поведения?
44. Что такое секвенирование ДНК?

Список литературы

1. Александров А.А. Психогенетика. – СПб.: Питер, 2004.
2. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М.: ГЭОТАР-МЕД, 2002.
3. Зорина З.А., Полетаева И.И., Резникова Ж.И. Основы этологии и генетики поведения. М.: Изд-во МГУ, 1999.
4. Малых С.Б., Егорова М.С., Мешкова Т.А. Основы психогенетики. М.: Эпидавр, 1998.
5. Мешкова Т.А. Психогенетика. - <http://www.ido.edu.ru/psychology/psychogenetic/index.htm>
6. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. М.: 1999.
7. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. 1999. – <http://www.myword.ru>
8. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. В 3 т. Т. II. М.: Мир, 1989-1990.
9. Эрман Л., Парсонс П. Генетика поведения и эволюция. М.: Мир, 1984.

Тема 4. ГЕНЕТИКА ПСИХОФИЗИОЛОГИЧЕСКИХ И ФИЗИОЛОГИЧЕСКИХ ПОКАЗАТЕЛЕЙ

Считается, что генотипические особенности могут влиять на поведение человека и на его психику только потому, что они влияют на морфофункциональные характеристики, являющиеся материальным субстратом психического. Поэтому одна из главных задач генетической психофизиологии - это изучение взаимодействия генетической программы развития и факторов окружающей среды на формирование структурно-функциональных особенностей центральной нервной системы (ЦНС) человека и других физиологических систем организма, которые участвуют в обеспечении психической деятельности.

Исследование генотипических и средовых детерминант психофизиологических характеристик становится звеном, связывающим индивидуальный геном и индивидуальные особенности психики человека. Изучение степени наследуемости различных морфофункциональных показателей организма человека показало, что генетические влияния на них чрезвычайно многообразны. В общем виде уровни проявления и изучения генетической изменчивости мозга можно представить в виде следующей схемы (Ф.Фогель, 1990).



Для *функциональных показателей* выявлена значительная генетическая обусловленность многих физиологических параметров. Показатели влияния

наследственности (Н) на некоторые морфофункциональные признаки, по обобщенным результатам ряда авторов, приведены в таблице (Сологуб, 2000).

№ п/п	Морфофункциональные признаки	Показатели наследуемости (Н)
1	Длина тела (рост)	0,73-0,80
2	Масса тела (вес)	0,65
3	Объем циркулирующей крови	0,56
4	Концентрация эритроцитов и гемоглобина	0,55
5	Концентрация лейкоцитов	0,26
6	Фагоцитарная активность лейкоцитов	0,88
7	Абсолютный уровень иммуноглобулинов	0,96
8	Объем сердца	0,80-0,92
9	Показатели ЭКГ	0,78-0,88
9	Минутный объем крови (л/мин)	0,83-0,94
10	Ударный объем крови (мл)	0,83-0,94
11	Частота сердцебиений в покое (уд./мин)	0,38-0,72
12	Частота сердцебиений при работе (уд./мин)	0,60-0,91
13	АД систолическое в покое и при работе	0,60-0,70
14	АД диастолическое в покое и при работе	0,40-0,80
15	Жизненная емкость легких (ЖЕЛ)	0,48-0,93
16	Жизненный показатель (ЖЕЛ/кг)	0,62-0,81
17	Глубина дыхания в покое	0,69-0,86
18	Частота дыхания в покое	0,48-0,94
19	Потребление кислорода в покое	0,54-0,89
20	Потребление кислорода при работе	0,58-0,92
21	Максимальное потребление кислорода (МПК)	0,77-0,96
22	Относительная величина МПК (мл/мин/ кг)	0,83
23	Максимальная анаэробная мощность (МAM)	0,84-0,98
24	Задержка дыхания на вдохе	0,80
25	Процент медленных волокон в мышцах мужчин	0,99
26	Процент медленных волокон в мышцах женщин	0,92
27	Выработка условных рефлексов	0,73-0,80
28	Умственная работоспособность	0,51-0,76
29	Частотно-амплитудные показатели ЭЭГ	0,90

По-видимому, существует значительный полиморфизм по многим структурным и регуляторным генам, в результате которого возникают генетически обусловленные различия в деятельности ферментных систем организма в целом и мозга в частности. Эти различия и определяют индивидуальные особенности метаболизма в ЦНС.

4.1.Изменчивость ферментных систем, влияющих на поведение человека

Общий метаболизм. Грубые нарушения метаболизма приводят к затемнению сознания и остановке психических процессов. Примерами таких нарушений, не обусловленных генетически, являются недостаточность

функции печени, приводящая к печеночной коме, и почечная недостаточность, вызывающая уремию. Обусловлены такие состояния тем, что организм теряет способность к правильному метаболизму или выделению определенных соединений и их концентрация нарастает. Они взаимодействуют с метаболитами мозга, нарушая идущие в норме процессы, и если эти нарушения достаточно тяжелы, то развивающаяся в итоге интоксикация уничтожает психическую деятельность.

Интоксикация может изменять функции мозга и тогда когда токсическое вещество поступает извне. Это изменения сознания и восприятия под влиянием *природных ядов, наркотиков, лекарственных препаратов*.

Прежде чем проникнуть в мозг и изменить его работу, вещества подвергаются метаболизму, изменяющему их химический состав и модифицирующему их действие. Эти метаболические изменения опосредованы главным образом различными ферментами. Ферменты в свою очередь могут демонстрировать генетическую изменчивость, которая влияет на их активность, специфичность к субстрату и другие характеристики. Вытекающие отсюда различия в действии веществ, а также в побочных эффектах являются предметом исследования *фармакогенетики*.

Генетическая изменчивость характерна для ферментов, метаболизирующих соединения, содержащиеся в нормальной пище и необходимые для определенных метаболических процессов. В некоторых случаях генетическое изменение молекулы фермента может быть столь основательным, что его активность полностью или почти полностью исчезает.

Многие из известных дефектов ферментных систем у человека приводят к умственной отсталости и другим аномальным проявлениям. Человеческий мозг особенно чувствителен к нарушениям метаболизма и изменению биохимической среды. В качестве примера такого изменения, затрагивающего развитие и функции мозга, можно привести наследственно обусловленный недостаток *фенилаланин-гидроксилазы* при *фенилкетонурии*, который приводит к «наводнению» мозга фенилаланином и другими токсичными метаболитами.

Другой пример - состояние хронической *аммиачной интоксикации*, обусловленное ферментативными нарушениями в цикле мочевины. Синдром Леша-Найхана обусловлен недостаточностью фермента *гипоксантин-гуанин-фосфорибозилтрансферазы*. Этот фермент необходим для использования *гипоксантина* в синтезе *гуанина*. При его недостатке большое количество гипоксантина превращается в мочевую кислоту. Больные страдают повышенной возбудимостью, приводящей к гиперрефлексии, для них характерны почти постоянно совершаемые движения, а также стремление к членовредительству. Несмотря на боль, они кусают свои пальцы и губы и калечат себя. Эта склонность к самокалечению не имеет никаких аналогий в нормальной или патологической психологии человека.

Давно описана, и неоднократно подтверждалась положительная корреляция между уровнем мочевой кислоты в крови и IQ. Многие исторические личности страдали подагрой. Предполагается, что мочевая

кислота немного увеличивает возбудимость нейронов, и эта неспецифическая стимуляция положительно влияет на интеллект.

Индивидуальная чувствительность к фармакологическим препаратам. В 1957 г. А. Мотульски показал связь между побочным действием лекарственных препаратов и особенностями генотипа.

Гены отвечают за синтез множества ферментов в печени человека. Некоторые из этих ферментов отвечают за то, насколько быстро лекарственный препарат будет удален из организма. Поэтому различия в активности ферментов будут определять неодинаковую реакцию людей на лекарства.

Мужчины и женщины часто по-разному реагируют на введение одной и той же дозы лекарства. Женщины более эффективно реагируют на *антидепрессанты*. Женщины иначе, чем мужчины, реагируют на некоторые *обезболивающие средства, стероидные гормоны* и средства, понижающие тревожность.

Одним из первых открытий на генетическом уровне были межпопуляционные различия в полиморфизме фермента N-ацетилтрансферазы, который участвует в метаболизме некоторых лекарств. Фермент *глутатион-S-трансфераза*, участвует в детоксикации вредных веществ. Люди, у которых данный фермент отсутствует, в большей степени подвержены различным формам рака. Среди черного населения США частота гена глутатион-S-трансферазы примерно равна 0,31. В разных европейских популяциях частота этого гена колеблется в пределах от 0,39 до 0,54. Данный феномен может служить объяснением различной межпопуляционной заболеваемости раком.

В зависимости от набора ферментов, одни люди могут быть медленными инактиваторами соединений или быстрыми. *Медленные инактиваторы* могут быть подвержены более длительному воздействию лекарства и значительно меньшему воздействию активных метаболитов. И наоборот, *быстрые инактиваторы* дольше испытывают действие метаболитов и гораздо меньше действие самого лекарственного вещества. 5-10% людей в популяциях африканцев и европейцев относятся к этим двум, а не к нормальным типам инактиваторов, в то время как в азиатских популяциях доля «нетипичных» (быстрых или медленных) инактиваторов меньше.

Некоторые гены у человека отвечают за то, будет ли человек после приема кодеина чувствовать облегчение боли, или будет ли человек, больной определенной формой рака, реагировать на определенное лекарственное вещество. Так, у онкобольных с генетически обусловленной недостаточностью *дигидропиримидиндегидрогеназы* наблюдаются нейротоксические эффекты при лечении широко используемым препаратом *5-фторурацилом*, и поэтому они нуждаются в подборе других лекарств.

Другим механизмом, определяющим активность лекарственных веществ, является присутствие или отсутствие специфических рецепторов данного лекарства. Поскольку лекарственные препараты присоединяются к

рецепторам, представляющим собой белковые молекулы, то эффект лекарства будет определяться числом этих белков, детерминируемых генетически.

Действие широко распространенного антипсихотического лекарственного препарата *галоперидола* зависит от его способности связываться с *рецепторами дофамина D₂*. Количество данных рецепторов определяется генетически. Так, в одном исследовании было обнаружено, что у 63% пациентов с большим количеством указанных рецепторов отмечался положительный эффект от лечения галоперидолом и только у 29% пациентов с малым количеством рецепторов.

Другие исследования указывают на то, что люди по-разному реагируют не только на лекарства, но и на пищевые вещества в силу генетических различий.

4.2. Особенности поведения, обусловленные гормонами

Гормоны действуют на многие процессы организма. Известно большое число мутаций, вызывающих количественные и качественные *дефекты* гормональных функций. Большинство из них затрагивает самочувствие человека и его поведение.

Наглядным примером является *недостаточность функции щитовидной железы*, которая приводит к *гипотиреозу* с типичным для него отсутствием жизненного тонуса.

Половые гормоны также обладают сильным действием на эмбриональное и постнатальное развитие, на поведение и психическое состояние взрослых людей. При поиске генетических механизмов, которые могли бы влиять на поведение человека, эндокринные железы являются основным кандидатом на проверку их генетической изменчивости.

Одним из возможных источников генетической изменчивости гормональной функции служат *различия в количестве производимых гормонов или в их молекулярной структуре*.

Второй источник такой изменчивости - *действие гормонов на органы-мишени*. Известно, что гормоны обычно действуют на специальные клетки, которые имеют рецепторы, связывающие гормоны. Некоторые генетически обусловленные дефекты, которые в настоящее время классифицируют как рецепторные заболевания затрагивают функции мозга.

У человека из «рецепторных расстройств»; наиболее известна тестикулярная феминизация. В этом случае нечувствительность рецепторов к андрогенам приводит к развитию женского фенотипа у индивидов, имеющих XY-кариотип и, следовательно, семенники. Рецепторы к гормонам присутствуют и на клетках ЦНС.

Выделяют, по крайней мере, три механизма гормонального влияния на развитие и функции мозга.

1. *Метаболические процессы, вызванные гормонами в других тканях, которые влияют на функции мозга непрямым способом*. Например, действие *тироксина* на психическую и нервную активность является непрямым, так

как тироксин увеличивает скорость метаболизма во всех тканях, кроме мозговой.

2. Аномальное снабжение мозга гормонами в количественном или качественном отношении. Половые гормоны прямо влияют на развитие мозга. Это влияние начинается уже в эмбриональном периоде, о чем свидетельствуют наблюдения над девочками, которые подверглись *маскулинизации* вследствие введения матерям искусственных *стероидных гормонов (прогестинов)* во время беременности. *Томбойизм (мальчишеские повадки) у девочек, подвергавшихся действию маскулинизирующих веществ в пренатальный период*, характеризуется следующим образом.

- Эти девочки любят играть с мальчиками в спортивные игры, особенно в игры с мячом, и предпочитают те же игрушки, что и мальчики.

- Их уверенность в себе и настойчивость в борьбе за лидерство достаточно высоки для того, чтобы успешно конкурировать с мальчиками. При этом они не агрессивны.

- Эти девочки обычно предпочитают носить брюки и шорты, хотя в особых случаях с удовольствием одеваются по-женски.

- Они, как правило, не играют в куклы, не любят нянчиться с детьми.

- Мальчики привлекают внимание такой девочки позже, чем большинство ее ровесниц. Любовь и замужество находятся на втором плане по сравнению с личными достижениями и карьерой. У них, однако, нет никакой склонности к лесбиянству.

Маскулинизирующее действие гормона прекращалось в момент рождения, и такие дети развивались и созревали как девочки. К другой группе девочек с признаками маскулинизации относятся больные с *адреногенитальным синдромом*, обусловленным *аутосомнорецессивным* дефектом одного из ферментов, необходимых для синтеза кортизола.

3. Индивидуальные различия в гормональных рецепторах. Синдром *тестикулярной феминизации* обусловлен нечувствительностью к андрогенам. Если в мозге тоже отсутствуют функциональные рецепторы к андрогенам, то можно ожидать от таких индивидов «типично женского» отношения к браку и материнству. Оно действительно было выявлено у большинства пациенток, которых удалось обследовать. Однако интерпретация результатов здесь не столь однозначная, как в случае девочек, подвергавшихся пренатальным маскулинизирующим воздействиям. Дело в том, что, пациенты с тестикулярной феминизацией почти ничем не отличаются по внешнему виду от девочек и также развиваются. Возможно, их идентификацию с женской ролью можно объяснить с чисто психологических позиций.

Гормоны являются главным, хотя, возможно и не единственным, звеном, осуществляющим взаимодействие между ЦНС и генетической системой. С одной стороны, от функционального состояния ЦНС (взаимодействия гипофиза и гипоталамуса) зависит уровень гормонов, которые производятся железами внутренней секреции (надпочечниками, щитовидной, половыми). С другой, гормоны влияют на функциональную активность генов. Экспериментально установлена возможность гормональной регуляции экспрессии и активности

генов. Гормоны выступают в качестве посредников в регуляции транскрипции генов. То есть, гормоны являются важным звеном между ЦНС и генной системой организма.

4.3. Уровни анализа генетической детерминации ЦНС: нейронный, морфофункциональный, системный

При изучении строения и работы ЦНС как относительно самостоятельные выделяются следующие уровни анализа:

- клеточный,
- морфофункциональный,
- системный.

При рассмотрении роли генотипа в формировании ЦНС должны рассматриваться все три уровня. Первый связан с генетической детерминацией функций клеточных элементов и нервной ткани, второй – морфологических и функциональных особенностей отдельных образований, из которых состоит головной мозг, третий – организацией функциональных систем, лежащих в основе поведения и психики.

Нейронный уровень. Главной особенностью нервных клеток (нейронов) является способность наружной мембраны генерировать нервные импульсы и через особое образование – *синапс* – передавать информацию от одного нейрона к другому. Импульс передается через синапс с помощью особых биохимических веществ-посредников (*медиаторов*). Синапсы и медиаторы могут быть как возбуждающие, так и тормозные. Предположительно мозг человека содержит 10^{11} нейронов, причем по своей организации и функциональному назначению нервные клетки обнаруживают чрезвычайное разнообразие. Нейроны химически, морфологически и функционально специализированы.

По современным представлениям, функциональная специализация нейронов складывается на молекулярно-генетическом уровне. Она проявляется:

1. В формировании особых молекулярных образований на поверхности нейрона (хеморецепторов), которые обладают избирательной чувствительностью к действующим на нейрон медиаторам и другим биологически активным веществам.
2. В особенностях секреторного аппарата нейрона, который обеспечивает синтез медиаторов и соответствующих ферментов. Биохимическая специализация возникает в результате взаимодействия генетической программы нейрона и той информации, которая поступает из его внешнего окружения.

По разным данным в клетках мозга экспрессируется 20-30% генов, а в соматических – 5-10%. Таким образом, именно в мозге происходит максимальная реализация генетической информации.

Более того, в нервных тканях разных отделов мозга, по-видимому, экспрессируется различное число генов. Есть основания полагать, что наибольший объем экспрессируемых генов характерен для филогенетически

молодых отделов мозга, в первую очередь для областей коры, связанных с обеспечением специфически человеческих функций. Так, установлено, что в клетках *ассоциативных зон коры больших полушарий* экспрессируется приблизительно 35,6% уникальных последовательностей ДНК, а в клетках проекционных зон – 30,8%. Не исключено, что именно различия в объеме экспрессируемой генетической информации лежат в основе функциональной специализации разных отделов мозга.

Одной из наиболее поразительных особенностей нервной системы является высокая *точность связей нервных клеток* друг с другом и с различными периферическими органами. Создается впечатление, что каждый нейрон «знает» предназначенное для него место. В процессе формирования нервной системы отростки нейронов растут по направлению к своему органу - «мишени», игнорируя одни клетки, выбирая другие и образуя контакты (синапсы) не в любом участке нейрона, а, как правило, в его определенной области.

Согласно современным представлениям, значительную роль в процессах развития нервной ткани играет *временной режим экспрессии генов*, тесно связанный в своих механизмах с процессами межтканевых и межклеточных взаимодействий. Считается, что именно точные сроки экспрессии специфических генов детерминируют формирование специфического соотношения определенных медиаторных или гормональных продуктов в конкретные периоды развития. Жесткая временная последовательность экспрессии генов лежит и в основе формирования морфологических особенностей структур мозга и связей между ними.

Важной особенностью ранних этапов развития ЦНС является генетически обусловленная *избыточность в образовании количества нейронов*, их отростков и межнейронных контактов. Говоря другими словами, нейронов в ходе эмбриогенеза мозга возникает значительно больше, чем это характерно для взрослого индивида. Более того, формирующиеся нейроны образуют заведомо большее, чем требуется, количество отростков и синапсов. По мере созревания ЦНС эта избыточность постепенно устраняется: нейроны, оказавшиеся ненужными, их отростки и межклеточные контакты элиминируются. Гибель (выборочная элиминация) лишних нейронов, так называемый *апоптоз* (генетически запрограммированная смерть клеток), служит устранению избыточных отростков и синапсов и выступает как один из способов формирования архитектуры мозга. Апоптоз – активный процесс, реализация которого требует активации специфических генов.

У человека интенсивный и избыточный *синаптогенез* (образование контактов между нейронами) происходит в течение первых двух лет жизни. Количество синапсов в раннем онтогенезе значительно больше, чем у взрослых. Постепенно уменьшаясь, их число доходит до типичного для взрослых уровня приблизительно к 7-10 годам. Сохраняются же (это существенно) именно те контакты, которые оказываются непосредственно включенными в обработку внешних воздействий, т.е. под влиянием опыта происходит процесс избирательной, или селективной, стабилизации синапсов. Изначально

избыточная синаптическая плотность свидетельствуют о высокой потенциальной способности к усвоению опыта детей раннего возраста.

С начала 90-х годов XX в. ведется работа по составлению каталога генов, активных в мозге человека.

Морфофункциональный уровень. Мозг современного человека высоко дифференцирован. Он состоит из множества относительно мелких и крупных структурных образований, объединенных в морфофункциональные блоки. В соответствии с данными экспериментальных и клинических исследований каждому из блоков приписываются разные функции.

Особенности строения человеческого мозга постоянно привлекают внимание ученых. Посмертные исследования демонстрируют поразительную варибельность морфологии мозга. Значительные межиндивидуальные различия наблюдаются в характере борозд и извилин, распределении белого и серого вещества, в строении подкорковых структур и цитоархитектонике мозга.

Отмечаемое своеобразие в строении мозга каждого индивида является результатом сложнейших взаимодействий наследственных и средовых факторов, а также многочисленных случайных событий, сопутствующих развитию нервной системы в онтогенезе.

Фенотипические различия в объеме мозга, по-видимому, в значительной степени связаны с **генотипической вариативностью**. Об этом свидетельствует исследование, выполненное недавно в Нидерландах. Исследовались близнецы и их сибсы: 54 пары МЗ, 58 пар ДЗ близнецов и 34 сибса. Был применен метод магнитно-резонансного сканирования мозга с высокой разрешающей способностью. Для количественной оценки вклада наследственных и средовых компонентов в вариативность таких показателей, как общий объем мозга, объем серого и белого вещества и некоторых других характеристик, в нидерландском исследовании были применены методы структурного моделирования. Результаты показали, что вклад *аддитивного генетического компонента* в вариативность характеристик *объема и размеров мозга* очень высок и составляет от 82 до 90%. Остальная вариативность возникает за счет индивидуальной среды. Роль общей среды оказалась незначимой. Единственным показателем, который описывался чисто средовой моделью, оказался объем латерального желудочка мозга (58% составил вклад общей среды и 42% - вклад индивидуальной среды). Авторы считают, что параметры объема мозга можно рассматривать как промежуточный фенотип между генами и поведением в психогенетических исследованиях.

Обобщенной морфологической характеристикой мозга служит его **вес**. Индивидуальные различия абсолютного веса мозга взрослых людей очень велики. При средних значениях 1400-1500 г диапазон крайних индивидуальных значений (из изученных) колеблется в пределах: от 2012 г (у И.С. Тургенева) до 1017 г. (у А. Франса). Коэффициент вариативности, по обобщенным данным, составляет приблизительно 8%. У мужчин вес мозга в среднем на 200 г больше, чем у женщин. Вес мозга почти не зависит от размеров тела, но положительно коррелирует с размерами черепа.

Различия по весу мозга, по-видимому, в определенной степени обусловлены генетическими факторами. Об этом свидетельствуют специально выведенные линии мышей – с «высоким» и «низким» весом мозга. У первых масса мозга приблизительно в 1,5 больше, чем у вторых. Попытки установить связь между весом мозга и успешностью обучения мышей однозначных результатов не дали.

Вариабельность борозд и извилин на поверхности мозга чрезвычайно велика. Как подчеркивают морфологи, не обнаружено двух одинаковых экземпляров мозга с полностью совпадающим рисунком поверхности. Одни борозды и извилины, в основном наиболее крупные, встречаются в каждом мозге, другие не столь постоянны. Вариабельность борозд и извилин проявляется в их длине, глубине, прерывистости и многих других особенностях.

Индивидуальные различия в строении мозга дают основания для попыток связать их с индивидуально-психологическими различиями. Большое внимание уделялось поиску морфологических и цитоархитектонических (клеточных) причин индивидуальных особенностей умственного развития. Было установлено, что вес мозга не связан с умственным развитием человека. Наряду с этим обнаружили, что индивидуальным особенностям психической деятельности соответствуют определенные соотношения в развитии проекционных и ассоциативных областей в коре головного мозга.

Например, посмертные исследования мозга людей, которые обладали выдающимися способностями, демонстрируют связь между спецификой их одаренности и морфологическими особенностями мозга, в первую очередь – с размерами нейронов в так называемом рецептивном слое коры. Анализ мозга выдающегося физика А. Эйнштейна показал, что именно в тех областях, где следовало ожидать максимальных изменений (передние ассоциативные зоны левого полушария, предположительно отвечающие за абстрактно-логическое мышление), рецептивный слой коры был в два раза толще обычного. Кроме того, там же было обнаружено значительно превосходящее статистическую норму число так называемых глиальных клеток, которые обслуживали метаболические нужды нейронов. В других отделах мозга Эйнштейна особых отличий не выявлено.

Предполагается, что неравномерное развитие мозга связано с перераспределением его ресурсов (медиаторов, нейропептидов и т.д.) в пользу наиболее интенсивно работающих отделов. Особую роль здесь играет перераспределение ресурсов медиатора *ацетилхолина*, который служит посредником проведения нервных импульсов и участвует в процессах обучения. Это указывает, что индивидуальные различия в умственной деятельности человека могут быть связаны с особенностями обмена веществ в мозге.

Структурные особенности мозга каждого человека складываются в онтогенезе постепенно. В формировании этих морфологических характеристик играют роль генетические факторы. Отмечается семейное сходство в рисунке борозд коры мозга. При сравнении мозга МЗ близнецов обнаружено довольно

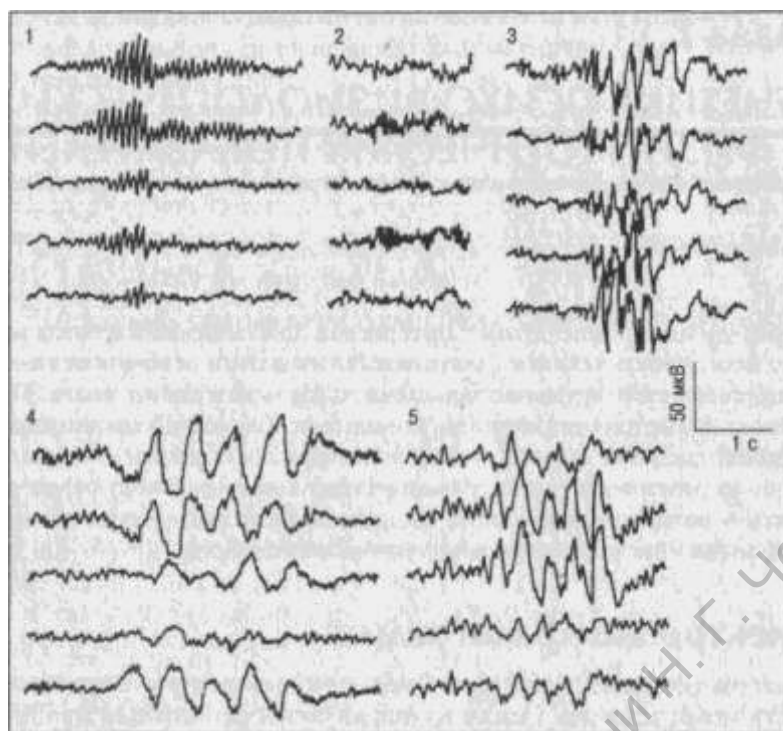
значительное сходство морфологических особенностей, причем в левом полушарии больше, чем в правом.

Системный уровень. Наиболее обобщающей характеристикой работы мозга является *электроэнцефалограмма (ЭЭГ)*. Она свидетельствует о биоэлектрической активности мозга, в первую очередь коры больших полушарий. Методы регистрации энцефалограммы и вызванных потенциалов позволяют зарегистрировать активность отдельных зон коры больших полушарий, оценить индивидуальную специфичность этой активности и применить к полученным результатам генетико-статистический анализ. По совокупности таких данных можно судить о роли генетических факторов в происхождении индивидуальных особенностей функциональной активности отдельных областей коры, как в состоянии покоя, так и в процессе деятельности. Результаты исследований изложены в разделе 4.4.

4.4. Генетика ЭЭГ

В настоящее время существует множество методов изучения активности мозга человека. Одним из них является регистрация электрических потенциалов, получившая название *электроэнцефалографии*. Суммарная *электроэнцефалограмма (ЭЭГ)* представляет собой запись потенциалов головного мозга и отражает активность огромного числа нервных клеток, а также характеристики функциональной активности мозга, связанные с глобальными процессами. Особый вклад в генерацию ритмов ЭЭГ вносят восходящие активирующие системы (среднего и переднего мозга), тормозящие системы на уровне продолговатого мозга, моста и промежуточного мозга. ЭЭГ довольно сильно изменяется при повышении или снижении функциональной активности структур мозга, колебаниях эмоционального состояния, уровня внимания, а также при различных патологиях.

Электроэнцефалограмма (ЭЭГ) есть результат регистрации разности электрических потенциалов между различными точками кожного покрова головы. Она представляет собой сумму ритмических колебаний различной частоты. В зависимости от частоты выделяют различные ритмические составляющие ЭЭГ: *дельта-волны* с частотой до 4 Гц, *тета-волны* с частотой 4-8 Гц, *альфа-волны* с частотой 8-13 Гц, *бета-волны* с частотой 15-50 Гц. В состоянии покоя в темноте с закрытыми глазами в ЭЭГ человека, как правило, преобладают альфа-волны, хотя встречаются индивиды, у которых альфа-ритм почти не регистрируется.



Примеры волн ЭЭГ: 1 – α -волн высокой амплитуды; 2 – β -волн высокой амплитуды; 3 – острых волн; 4 – δ -волн; 5 – θ -волн (по Фогелю, 1990)

Параметры ЭЭГ, характерные для индивида, формируются довольно медленно, этот процесс завершается только к 16-18 годам, а по некоторым свойствам ЭЭГ окончательно созревает к 19-20 годам. Индивидуально-специфический характер ЭЭГ сохраняется на протяжении долгого периода, почти не меняясь. Эта особенность ЭЭГ побудила исследователей уже на первых этапах развития электроэнцефалографии искать наследственные причины наблюдающихся индивидуальных различий. Существуют определенные изменения ЭЭГ, связанные со старением. После 50 лет отмечается снижение выраженности α -ритма, увеличивается индекс β -ритма, чаще появляются θ -волны. В структуре ЭЭГ имеются и половые отличия. Во всех возрастных группах у женщин чаще представлены ЭЭГ с более высокими частотами α -ритма и с большей выраженностью β -ритма. Это указывает на повышенный уровень активации по сравнению с мужчинами

Генетические исследования ЭЭГ проводят, используя два разных подхода.

Первый подход предполагает работу с целостным рисунком ЭЭГ. В этом случае ЭЭГ выступает как качественный признак. Сходство родственников при этом оценивается по принципу **конкордантности**.

Для выяснения роли наследственности в вариативности ЭЭГ авторы пользовались близнецовым, семейным и популяционным методами. При исследовании более 200 семей пробандов, обладающих разными вариантами ЭЭГ, оказалось, что почти все варианты ЭЭГ наследуются по аутосомно-доминантному типу (см. табл.). Три из них были впоследствии внесены в каталог "Наследственные признаки человека".

Наследуемые ЭЭГ-варианты по Ф. Фогелю

Варианты ЭЭГ	Количество сибсов	Частота встречаемости в популяции (%)	Типы наследования
Низковольтная (пограничный вариант)	117	4,2-4,6 2,1-2,3	Аутосомный-доминантный. В немногих случаях аутосомный-доминантный, для остальных, видимо, крайний вариант обычной а-ЭЭГ
Затылочные медленные β -волны (быстрый α -вариант, 16-19 кол/с)	94	0,4-0,6	В основном аутосомный-доминантный
Монотонные α -волны	87	3,8-4,3	В основном аутосомный-доминантный. Некоторые трудности в классификации у молодых женщин
Фронтально-прецентальные β -группы	65	0,4-1,5	Аутосомный-доминантный. Некоторые трудности в классификации у женщин
Диффузорные β -волны	103	3,3-4,0	Полигенный (с пороговым эффектом); у женщин более обычен, чем у мужчин; частота встречаемости увеличивается с возрастом

Было проведено сопоставление психологических типов пробандов, обладающих описанными вариантами ЭЭГ. Оно включало стандартные тесты, измеряющие интеллект, концентрацию внимания, особенности сенсорной и моторной сферы, а также стандартные личностные опросники. Было установлено:

Монотонные альфа-волны (аутосомно-доминантный тип наследования). Обладатели этого варианта ЭЭГ активны, эмоционально стабильны, хорошо контролируемы, устойчивы к стрессу, но не отличаются высокой скоростью работы.

Низковольтная ЭЭГ (аутосомно-доминантный тип наследования). Психологически пробанд отличается расслабленной и беззаботной позицией, экстраверт, ориентирован на группу, малоинициативен. Интеллект и особенно пространственные способности выше среднего. Относительно низкие показатели в тестах на концентрацию.

Позже были получены доказательства существования и биохимических различий. Изучалась активность фермента *допаминбетагидроксилазы* (ДБГ), причастного к синтезу одного из переносчиков нервного возбуждения в

нервной системе. Средняя активность ДБГ у обладателей монотонных альфа-волн была почти вдвое выше, чем у обладателей противоположного типа (низковольтной ЭЭГ). Таким образом, наследственные различия в ЭЭГ оказались связанными и с различиями более высокого уровня (психологическими), и с различиями в биохимических процессах, которые ближе всего отстоят от уровня действия генов. Исследования такого рода демонстрируют важность изучения наследуемости не только психологических характеристик, но и сопоставления их с психофизиологическими и биохимическими показателями, являющимися промежуточными характеристиками фенотипа на пути от гена к поведению

Между выделенными крайними вариантами ЭЭГ существует множество переходных, не поддающихся четкой классификации. Вероятно, существуют главные гены, определяющие какие-то крайние варианты признака, и тогда индивиды, у которых модифицирующие влияния других генов выражены слабее, будут демонстрировать наследование по Менделю, тогда как в остальных случаях мы будем иметь более сложное наследование. Ряд наследственных мультифакториальных заболеваний демонстрируют похожую картину. Например, для эпилепсии, которая в ранних работах была определена как доминантное заболевание, уже удалось обнаружить главные и другие гены.

Второй подход к изучению генетики ЭЭГ связан с представлением ЭЭГ в виде ряда количественных показателей. В зависимости от своих возможностей исследователи измеряют различные параметры - частоты и амплитуды отдельных ритмических составляющих, спектральные характеристики, латентные периоды реакций, параметры синхронности ритмов в отдельных областях регистрации и т.д. Набор таких количественных показателей характеризует каждую конкретную энцефалограмму. Соответственно, по каждому из параметров можно сравнивать родственников (близнецов, sibсов) и получать корреляции и оценки наследуемости.

В 2002 году исследователи из Нидерландов подвели итог результатам работ по генетике ЭЭГ, выполненных в разные годы в различных странах. В этих работах использовался количественный подход к анализу ЭЭГ (в основном спектральный анализ). Подавляющее большинство исследований, вошедших в обзор, были выполнены **методом близнецов**, хотя представлен и семейный метод. Методами статистического анализа авторы подсчитали, что в среднем показатель наследуемости *спектральной мощности альфа-ритма* составляет 79%. Это весьма высокий показатель. Наследуемость *частоты альфа-ритма* оказалась также чрезвычайно высокой - 81%

Исследования наследуемости электроэнцефалограммы представляют интерес как своеобразный промежуточный этап к познанию механизмов наследуемости психологических признаков и различных психических заболеваний.

В настоящее время уже удалось локализовать ген, ответственный за низкоамплитудный вариант ЭЭГ. Он оказался связан с маркером дистальной части длинного плеча хромосомы 20.

4.5. Функциональная асимметрия мозга и психологические особенности

У человека правое и левое полушария головного мозга функционально неравнозначны. Это явление получило название *межполушарная асимметрия*. Она проявляется в различиях восприятия и переработки информации и выявляется посредством снятия электроэнцефалограммы.

Левое полушарие отвечает преимущественно за абстрактную переработку информации. Правое полушарие «специализировано» на конкретной, пространственно-образной переработке информации. Электрофизиологические исследования показали, что биоэлектрическая активность правого полушария мозга находится в большей зависимости от генотипа, чем активность левого полушария.

С функциональной асимметрией мозга у человека связано преимущественное использование правой или левой руки. Некоторые исследователи приводят данные о *неодинаковых познавательных способностях правой и левой*, других различий в поведении право- и леворуких индивидов не обнаруживают.

У большинства людей доминирующей является правая рука, левши составляют примерно 5% населения. Однако колебания этого показателя довольно значительны (от 1 до 30%) в зависимости от популяции, пола, рода занятий и возраста. Среди народностей Севера левши встречаются намного чаще, чем в других популяциях. Среди коренных жителей Таймыра их около 35%. У младенцев предпочтение руки обычно не обнаруживается. С возрастом пропорция левшей в популяции имеет тенденцию снижаться. В некоторых популяциях отмечается довольно значительное уменьшение числа леворуких среди людей старческого возраста, что побудило проверить, не различаются ли правши и левши по продолжительности жизни. Выяснилось, что в среднем левши умирают раньше, чем правши. Предполагается, что левши и являются своеобразной группой риска в связи с возможностью скрытой нейропатологии. Вместе с тем на юге Швеции было обнаружено, что среди женщин, больных раком груди, левши встречаются достоверно реже, чем среди здоровых женщин. Одним из возможных объяснений может быть общее влияние гормональных факторов на становление ручной асимметрии и риск рака молочной железы. Есть указания на связь рукости с аутоиммунными заболеваниями. Как видим, асимметрия рук связана с определенными биологическими факторами. В то же время не исключено влияние социальных причин, поскольку в становлении моторики рук немаловажную роль играют процессы научения.

Для объяснения межпопуляционных различий в частоте право- и леворукости обратились к явлению функциональной асимметрии мозга, которая связана с этими признаками. Было показано, что в различных этнических группах функциональные способности левого и правого полушария для восприятия и переработки информации используются неодинаково.

В популяциях высоким развитием цивилизации преобладает левополушарный фенотип, и, наоборот, в популяциях, относящихся к традиционным, преобладает правополушарный фенотип. Делается допущение, что разные культуры основаны на разных способах обработки информации и естественный отбор благоприятствует фенотипам, адаптивным в специфических условиях среды.

Поиск генетических причин право- и леворукости проводится давно, однако четкого представления о наследственных механизмах двигательного доминирования до сих пор нет. О *наличии генетического компонента в формировании право- и леворукости* указывают генеалогические исследования. Вероятность появления леворукого ребенка у праворуких родителей составляет 2%. В семьях, где один из родителей леворукий, вероятность рождения леворукого ребенка составляет 17%. Если оба родителя леворукие, ребенок будет леворуким с вероятностью 47%. В отношении леворукости обнаружен материнский эффект: леворукость матери оказывает большее влияние на формирование леворукости у ребенка, чем леворукость отца.

Для объяснения асимметрии владения рукой предложено несколько *генетических гипотез*. Одна из моделей предполагает существование одного локуса с двумя аллелями и наследование праворукости, как признака с *неполной доминантностью*. Ген, отвечающий за праворукость был назван геном правого сдвига ($rs+$). Доминантные гомозиготы ($rs+ rs+$) являются *правшами и имеют доминантное левое полушарие*, что предполагает локализацию речевых функций в левом полушарии. Соответственно *рецессивные гомозиготы ($rs- rs-$) будут левшами с локализацией речи в правом полушарии*. Гетерозиготы ($rs+ rs-$) могут быть как правшами, так и левшами и иметь любую локализацию речи.

Согласно другой модели этот признак находится под контролем двух генов с 4 аллелями и асимметрия полушарий и асимметрия рук контролируются *разными локусами*.

В последние годы появились молекулярно-генетические исследованиярукости, в которых делаются попытки найти конкретные локусы, отвечающие за асимметрию рук. Франк с коллегами провели анализ сцепления для локусов количественного признака (QTL) на выборке из 105 пар взрослых братьев. Авторы пришли к заключению, что хотя вариативность правшества-левшества возникает за счет комплекса различных причин, все же можно считать, что имеется, по крайней мере, *один полиморфный локус, который оказывает генетическое влияние на этот признак и располагается, скорее всего, на хромосоме 2*.

Контрольные вопросы

1. Чем обусловлена вариабельность ферментов у разных людей?
2. Может ли изменчивость ферментных систем влиять на поведение человека?

3. Как гормоны влияют на поведение человека? Приведите примеры.
4. Чем определяется количество и качество синтезируемых в организме гормонов?
5. Каково влияние гормона щитовидной железы на поведение людей?
6. Каков механизм действия половых гормонов на клеточном уровне?
7. Каково влияние половых гормонов на поведение человека?
8. Какие сведения о наследуемости морфологических особенностей мозга вам известны?
9. Что такое электроэнцефалограмма (ЭЭГ) и как ее регистрируют?
10. Что представляет собой суммарная ЭЭГ?
11. Что вы можете сказать об индивидуальных особенностях ЭЭГ?
12. Какие методы сравнения родственников использовались в психогенетических исследованиях ЭЭГ?
13. Насколько сходны электроэнцефалограммы монозиготных близнецов?
14. Почему ЭЭГ можно использовать для диагностики зиготности близнецов?
15. Каков характер наследования различных вариантов ЭЭГ?
16. Какой из ритмов ЭЭГ обладает высокой наследуемостью?
17. Какие психологические свойства отмечаются у лиц с низкоамплитудной формой ЭЭГ?
18. Что такое асимметрия мозга?
19. Какие психологические особенности связаны с асимметрией мозга?

Список литературы

1. Александров А.А. Психогенетика. – СПб.: Питер, 2004.
2. Атраментова Л.А., Филиппова О.В. Введение в психогенетику. Учебное пособие. - М.: Флинта, Московский психолого-социальный институт, 2004. – 472 с.
3. Булаева К.Б. Генетические основы психофизиологии человека –М.: Наука. 1999.
4. Малых С. Б., Егорова, М.С., Мешкова Т.А. Основы психогенетики. М.: Эпидавр, 1998.
5. Малых С.Б. Исследование генетической детерминации ЭЭГ человека // Вопр. психол. – 1997. - № 6.
6. Мешкова Т.А. Психогенетика.- <http://www.ido.edu.ru/psychology/psychogenetic/index.htm>
7. Нейрогенетика и генетика поведения // Успехи современной генетики. Т. 17. М.: Наука, 1991.
8. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. М.: 1999.
9. Сологуб Е.Б., Таймазов В.А. Спортивная генетика: Учебное пособие. – М.: Терра-Спорт, 2000.

Тема 5. ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ СЕНСОРНОГО ВОСПРИЯТИЯ

Поведение человека в значительной мере определяется его способностью воспринимать действительность. Органы чувств дают первичную информацию об окружающем мире. От того, в каком виде эта информация поступает в мозг, зависит поведение индивида в той ли иной ситуации. Функционирование органов чувств определяется их структурными особенностями, а строение зрительного, слухового и других анализаторов находится под генетическим контролем. Таким образом, если мы говорим о влиянии наследственности на поведение, то имеем в виду не прямое действие генотипа на поведенческий акт, а последовательность событий, среди которых развитие и функционирование органов чувств.

Кроме этого, при развитии нервной системы имеются критические периоды, когда принципиально важную роль играют сенсорные воздействия из окружающего мира, без которых невозможно правильное формирование нервных механизмов восприятия. Генетические программы развития реализуются таким образом, что в них предусмотрен учет воздействий из окружающей среды. В данной теме будет рассмотрена роль генетических и средовых факторов в формировании мира ощущений человека.

5.1. Роль генетических факторов при нарушении зрения

Дефекты зрения могут быть связаны как с экзогенными, так и с эндогенными факторами. Ведущую роль играют генетические факторы: 75% случаев слепоты в детском возрасте считаются наследственно обусловленными. Наиболее частыми клиническими формами детской слепоты в настоящее время являются атрофия зрительного нерва, поражения хрусталика, врожденный микрофтальм (уменьшением размеров глазной щели и роговицы), глаукома, катаракта (помутнение хрусталика), аниридия (дефекты радужки).

Поражение органа зрения происходит во внутриутробном периоде развития и наиболее часто на 3-7-й неделе беременности, когда происходит его закладка, а также на 6-9-м месяцах, когда заканчивается его морфологическая дифференцировка.

Орган зрения формируется под контролем множества генов, мутация каждого из которых может вызвать те или иные нарушения в строении, а следовательно, и функционировании зрительного анализатора. Эти нарушения проявляются как аномалии зрения.

При нормальном зрении лучи света, попадающие в глаз, после преломления в роговице и хрусталике собираются в точку (фокусируются) на сетчатке, и человек четко воспринимает изображения предметов. Если лучи фокусируются не на сетчатке, изображение оказывается нечетким. Эти нарушения зрения обозначаются как *аномалии рефракции*. К ним относят близорукость, дальновзоркость и астигматизм. Близорукие люди плохо видят удаленные предметы, *дальновзоркие* – предметы, находящиеся вблизи.

Наиболее часто встречается близорукость. Близнецовые исследования доказали наследственную предрасположенность к развитию близорукости. При исследовании семей были получены данные, указывающие на аутосомно-рецессивный тип наследования, однако наиболее правдоподобной считается полигенная модель.

У некоторых людей кривизна хрусталика по вертикальному и горизонтальному диаметрам не одинакова. При таких условиях лучи света после преломления не собираются в одной точке, а рассеиваются по сетчатке. Это является причиной *астигматизма* – невозможности ясно видеть. Сходство родственников по наличию и по степени астигматизма указывает на его наследственную природу. Неодинаковая острота зрения может быть связана и с косоглазием, когда нарушается бинокулярное зрение. Семейные случаи также свидетельствуют о наследственной предрасположенности к этой аномалии.

Некоторые люди плохо видят в сумерках. Эта особенность может иметь наследственную и ненаследственную природу. Существуют мутации, вызывающие нарушения функционирования *палочек*, отвечающих за сумеречное зрение. Описана доминантная мутация, вызывающая врожденную *ночную слепоту* (пропадает способность видеть в сумерках). Однако это состояние может возникнуть и у генетически нормальных людей. Эта аномалия развивается при нехватке в рационе некоторых витаминов. Нормализация питания у больных с ненаследственной формой куриной слепоты улучшает способность видеть при слабом свете. Если у человека куриная слепота вызвана генетическим дефектом, излечить болезнь с помощью витаминотерапии не удастся. Предполагается, что необходимые для нормального зрения витамины не усваиваются организмом из-за того, что нарушен обмен веществ, вызванный генетическим дефектом. Лечение наследственной формы куриной слепоты возможно, если будет установлено, какой этап метаболизма нарушен.

При *катаракте* происходит «затуманивание» в норме прозрачного хрусталика глаза. Человек видит предметы будто бы через замерзшее стекло или запотевшие очки. Катаракта является одной из наиболее частых причин нарушения зрения. Причиной катаракты может быть травма глаза, сахарный диабет, чрезмерная подверженность глаз УФ-лучам и, конечно, гены. Молекулярно-генетические исследования выявили гены, ответственные за врожденную форму катаракты, в хромосомах 1, 13, 12 и 17. Примерно у 1 из 250 новорожденных наблюдается врожденная катаракта, у других катаракта развивается позже, часто с лежащей в основе генетической причиной.

Известно несколько генетически различных форм врожденной *слепоты*, вызванных мутациями разных генов. Большинство этих мутаций рецессивны.

Дефекты радужки (*аниридия*) обусловлены нарушением развития сосудистого тракта и сопровождаются фотофобией, глаукомой, нистагмом, снижением зрения до слепоты. Обследования семейных случаев аниридии показали аутосомно-доминантный тип наследования с неполной пенетрантностью.

К аномалиям развития сосудистого тракта, не приводящим к снижению зрения, относятся также *гетерохромия радужной оболочки*. Неоднородная окраска радужки обусловлена содержанием различного количества пигмента в эпителии. В одном глазу может быть сектор другого цвета или же глаза могут быть разного цвета. Как изолированный признак гетерохромия радужки может наследоваться по аутосомно-доминантному типу. Гетерохромия радужной оболочки глаза может быть одним из проявлений генетического синдрома, например, *синдрома Варденбурга*.

Наряду с мутациями, вызывающими очень тяжелые последствия, имеется ряд мутаций, приводящих к специфическим изменениям восприятия. Особенно интересны нарушения цветовосприятия или различные варианты цветовой слепоты (**дальтонизма**). В сетчатке имеются три категории колбочек, которые содержат различные зрительные пигменты. Максимальная чувствительность каждого пигмента приходится на различные части спектра, поэтому можно говорить о синечувствительных колбочках, зеленочувствительных и желточувствительных (участвующих в восприятии красного).

Гены, отвечающие за синтез пигмента для зелено- и желточувствительных колбочек, локализованы на X-хромосоме и демонстрируют все особенности наследования, сцепленного с полом.

Поскольку рецессивные мутации, находящиеся на X-хромосоме, у мужчин сразу проявляются в фенотипе, то цветовая слепота этого типа намного чаще встречается у мужчин, чем у женщин.

Наиболее часто встречаются мутации, связанные с функционированием зеленочувствительных колбочек. Отмечаются случаи как отсутствия пигмента (1,2% мужчин) так и наличие аномального пигмента (у 5,0% мужчин). При цветовой слепоте такого рода люди не могут отличить красный цвет от зеленого.

Ген, отвечающий за синтез пигмента для синечувствительных колбочек, расположен на аутосоме и люди при его мутации не могут отличить синий цвет от желтого. Так как он не сцеплен с X-хромосомой, то тип этот тип цветовой слепоты встречается крайне редко (у 0,001-0,002% мужчин).

Еще более редки случаи, когда колбочки полностью отсутствуют (0,00001% мужчин). Полное отсутствие колбочек получило название *полной цветовой слепоты* (люди видят мир бело-черных тонах) и связано с аутосомной мутацией. В целом, у 8,8% мужчин имеются те или иные генетически обусловленные нарушения цветовосприятия.

Аномалии цветового зрения неодинаково часто встречаются в различных популяциях. Это может свидетельствовать о существовании генетического полиморфизма, который поддерживается естественным отбором. Цветовая слепота очень редко встречается в племенах, основное занятие которых охота и собирательство, и довольно часто в индустриальных странах. Однако, изучение зрения у народов традиционных культур, выявило, что в некоторых

австралийских племенах, а также у индейцев Южной Америки частота дальтонизма необычно высока. Было сделано предположение, что охотники и воины дальтоники обладают обостренным чувством формы и способностью хорошо различать очертания предметов. Например, на заре развития авиации в летчики-разведчики отбирали дальтоников, так как они легче обнаруживали замаскированные военные объекты, чем разведчики с нормальным зрением.

Влияние среды на работу органов зрения, может быть различным. Наиболее показательное нарушение работы палочек в результате нехватки витамина А, необходимого для образования зрительного пигмента. Возникает болезнь, именуемая куриной, или ночной, слепотой, при которой больные утрачивают способность видеть в сумерках. Если недостаток витамина А продолжается длительное время, то это может привести к разрушению наружных сегментов фоторецепторов и к полной слепоте. На цветовое зрение влияют некоторые психические особенности человека, в частности, плохая психическая приспособляемость и плохая приспособляемость к особенностям питания. В этом случае возникают фенокопии цветовой слепоты. Фенокопиями называются модификации фенотипа, развивающиеся под действием среды, и имитирующие наследственные варианты. Как ни странно, среди учащихся художественных школ довольно часто встречаются люди с нарушением цветовосприятия. Часто такие художники работают в оригинальной цветовой гамме (Врубель).

В психогенетике исследовались также некоторые особенности зрительного восприятия, включая отдельные иллюзии, размер остаточного изображения, критическую частоту мельканий, время опознания изображения. Результаты демонстрируют наличие довольно существенного вклада наследственности в особенности зрительного восприятия. В качестве иллюстрации приведем таблицу внутрикласовых корреляций МЗ и ДЗ близнецов и значений наследуемости для некоторых тестов зрительного восприятия. По критической частоте мельканий были получены довольно высокие значения коэффициента наследуемости (0,63), что говорит о большей роли генетических факторов в определении индивидуальной изменчивости по данному признаку. Что касается зрительных иллюзий, то данные по известной иллюзии Мюллера-Лайера показали сравнительно небольшую конкордантность у монозиготных близнецов (0,53-0,57) и низкие величины коэффициента наследуемости, оцениваемые в некоторых работах лишь в 0,22-0,40. Это говорит о большой роли средовых воздействий в формировании этой черты зрительного восприятия. О том, что способность поддаваться иллюзии Мюллера-Лайера может зависеть от образа жизни и от определенной тренировки зрительной системы, свидетельствуют и данные, полученные в исследованиях бушменов Австралии. Оказалось, что они примерно в четыре раза меньше поддаются этой иллюзии, чем американцы.

Внутриклассовые корреляции и значения h^2 -статистик для некоторых тестов на особенности восприятия по данным о монозиготных и дизиготных близнецах (по Эрман Л., Парсонс П., 1984)

Тест		r_{MZ}	r_{DZ}	h^2
Размер остаточного изображения	(1)	0,71	0,08	0,68
	(2)	0,68	0,00	0,68
	(3)	0,98	0,22	0,97
	(4)	0,75	0,23	0,67
Внимательность	(1)	0,50	0,10	0,44
	(2)	0,66	0,15	0,60
	(3)	0,67	0,05	0,65
Критическая частота мельканий		0,71	0,21	0,63
Иллюзия Мюллера-Лайера	(1)	0,53	0,39	0,22
	(2)	0,55	0,05	0,52
	(3)	0,51	0,37	0,22
	(4)	0,57	0,28	0,40

Дефекты зрения серьезно ограничивают выбор профессии. Особенно строго идет отбор на качество зрения работников транспорта. Генетически обусловленные особенности восприятия окружающего мира могут определить успех в том или ином виде деятельности. К примеру, индивиды с аномалией цветового зрения, занимающиеся живописью, могут использовать необычное сочетание красок и создавать оригинальные, с точки зрения обычных людей, произведения искусства. Такой особенностью отличался художник Ван Гог, у которого была наследственная болезнь зрительного нерва, поэтому он видел краски не так, как большинство людей.

5.2. Роль генетических факторов в нарушении слуха

Слуховой анализатор играет важную роль при осуществлении связи организма с внешней средой. С его помощью реализуется языковое общение между людьми. Речь и слух тесно связаны.

Развитие и функционирование слухового анализатора определяются сотнями генов, взаимодействующих между собой. Мутационное изменение любого из генов может нарушить формирование и нормальное функционирование анализатора. В первом случае возникают пороки развития, характеризующиеся определенными морфологическими изменениями.

Известно большое количество мутаций, приводящих к полной или частичной глухоте.

Дефекты слуха представляют сборную группу болезней и состояний, объединенных ведущим симптомом – глухотой или тугоухостью. Причины,

способные вызвать эту патологию, многочисленны. К ним относятся различные факторы экзогенной природы – инфекции, травмы, гипоксические состояния, отогенные интоксикации и патологическая наследственность.

Несмотря на прогресс в науке и достижения медицинской практики, количество глухих и тугоухих на планете не уменьшается, а возрастает. В настоящее время более 6% населения земного шара страдает нарушениями слуха.

К настоящему времени в мировой литературе накопилось значительное количество исследований по генетике патологии слуха и клинике отдельных ее форм. По данным разных авторов, частота генетических нарушений слуха колеблется от 36 до 85% всех случаев. В настоящее время доказано, что генетические нарушения слуха по времени выявления наиболее часто бывают врожденными, а по характеру – нейросенсорными. Генетические дефекты слуха наиболее часто возникают во внутриутробном периоде развития.

Большая роль наследственности в происхождении значительного числа случаев глухоты и тугоухости у детей подтверждается исследованиями близнецов с нарушением слуха. Конкордантными (сходными) по нарушению слуха в нашем исследовании оказались 59% монозиготных и только 19% дизиготных пар.

Частота кровнородственных браков в большинстве популяций составляет не более 1-2%, а среди родителей глухих детей этот показатель оказался в 4-6 раз выше. В популяциях с высоким коэффициентом инбридинга (родства) частота кровнородственных браков между родителями детей с нарушениями слуха может достигать 35—50%.

От степени инбредности (близкородственных браков) популяции зависит распространенность в ней генетической патологии слуха. Так, в Японии, отличающейся высоким коэффициентом инбридинга, частота наследственной врожденной глухоты среди школьников с нарушениями слуха достигает 60%. По данным разных авторов, патологическая наследственность является причиной не менее 50% всех случаев нарушения слуха у детей.

Генетические дефекты слуха могут наследоваться по *аутосомно-рецессивному*, *аутосомно-доминантному* и *сцепленному с полом типу*. В зависимости от типа наследования и клинической картины принято выделять 16 форм моносимптоматических нарушений слуха и несколько сотен редких синдромов.

Аутосомно-доминантная глухота бывает двусторонней и делится на два типа:

- 1) детская, возникающая до 15 лет;
- 2) взрослая, развивающаяся в более позднем возрасте.

Аутосомно-рецессивная потеря слуха, которая чаще носит врожденный характер, не может прогрессировать. Степень нарушения обычно значительна.

Различают высокочастотную, низкочастотную и среднечастотную доминантную прогрессирующую тугоухость. Среди выраженных дефектов

слухового восприятия у детей чаще всего встречаются глухота и тугоухость с аутосомно-рецессивным типом наследования (80%). Дефект слуха с аутосомно-доминантным типом наследования встречается примерно в 4 раза реже.

На *рецессивный X-сцепленный* тип наследования приходится немногим более 1%.

На нормальное развитие слуховой системы может влиять и большое число рецессивных генов. Так, Мортон упоминает о 35 локусах мутаций, гомозиготность по любому из которых приводит к глухоте. По его же оценкам, около 10% нормальных индивидов в популяции являются носителями того или иного гена, связанного с глухонемой.

Выявившийся в *доречевом периоде развития* дефект слуха препятствует развитию речи ребенка или ведет к ее неправильному формированию. Нарушение слуховой функции отрицательно влияет на общее психическое развитие маленьких детей.

Исследованиями многих авторов показано, что у детей с врожденной или рано приобретенной глухотой и тугоухостью может наблюдаться специфическая задержка психического развития в сочетании со своеобразно нарушенным формированием речи в первые годы жизни ребенка. Известно, что речь развивается на основе сохранного слуха и врожденных звуковых рефлексов.

Выраженная недостаточность слуха в раннем возрасте приводит к значительным нарушениям развития речи. При отсутствии ранних реабилитационных мероприятий развивается глухонемой. Таким образом, речевое недоразвитие занимает ведущее место в структуре интеллектуальных нарушений при глухоте и тугоухости. Характерно недоразвитие фонетической стороны речи: нечеткость произношения, смешение звонких и глухих звуков; своеобразное татирование (замена многих звуков на звук «т», нечеткость произношения и опускание безударных окончаний и начала слов). Свообразием отличаются голос и интонации. Имеют место приглушенность, хриплость, неестественные модуляции. Характерны специфические особенности речевого поведения лиц с дефектами слуха в виде повышенного внимания к жестике и мимике говорящего собеседника. Обычно имеет место ограниченное понимание речи окружающих и читаемых текстов, недостаточность собственного словарного запаса, преобладающее использование житейских штампов.

Нарушения в письме и в чтении повторяют ошибки устной речи. Свообразие интеллектуальной недостаточности при глухоте и тугоухости проявляется в особенностях абстрактно-познавательной деятельности. В литературе описаны особенности «вторичной парциальной задержки интеллектуального развития у лиц с дефектами слуха, обусловленной недостаточностью словесно-логического мышления». В то же время дети с нарушениями слуха могут проявлять достаточную способность к выполнению различных конструктивных заданий. Таким образом, у детей с нарушениями слуха часто встречается диссоциированное развитие мышления со своеобразной недостаточностью словесно-логического мышления. Раннее обучение этих детей

чтению и счету, а также конструированию может иметь важное значение в предупреждении интеллектуальной недостаточности.

Что касается нормы, то здесь основное внимание было привлечено к наследованию **абсолютного музыкального слуха**. Абсолютный музыкальный слух определяется, как способность безошибочно определять высоту звука или нескольких звуков при прослушивании и точно называть ноту. Люди, обладающие абсолютным слухом, часто имеют и феноменальную музыкальную память. Помимо этого для них характерны высокие математические способности и хорошая память вообще. У обладателей абсолютного слуха иногда встречаются и другие виды сенсорной одаренности (например, в области вкусовых ощущений). Некоторые из них способны к цвето-музыкальным ассоциациям. Известно, что такой способностью обладали такие композиторы, как Скрябин, Сибелиус, Чюрленис.

Абсолютный слух чаще встречается у женщин. Имеются указания на то, что абсолютный слух коррелирует с нарушениями способности к обучению в школе. Абсолютный слух сопутствует также некоторым наследственным неврологическим заболеваниям (синдром Виллиса, аутизм). У музыкантов с абсолютным слухом (правшей) была выявлена более значительная межполушарная асимметрия в височной области коры головного мозга: размеры левой височной пластинки оказались значительно больше, чем правой. У обладателей абсолютного слуха имеются и другие особенности мозговой организации, отличающие их от остальной популяции.

В исследовании, включающем 600 профессиональных музыкантов, была сделана попытка проверить, не влияет ли ранний опыт на развитие абсолютного слуха. Оказалось, что раннее начало музыкальных занятий (в 4 года и раньше), способствует развитию абсолютного музыкального слуха. По-видимому, помимо наследственной предрасположенности, на развитие абсолютного слуха влияет и научение. Установлено, что высокие способности к восприятию высоты звука имеют тенденцию к накоплению в семьях. Как считают авторы, при достаточном количестве родственников, можно будет картировать локус, отвечающий за абсолютный слух.

5.3. Синдромальные формы нарушений слуха и сложные сенсорные дефекты

Наиболее частыми синдромами, сочетающимися с нарушениями слуха, являются синдромы Ваарденбурга, Ушера и др. В сумме больные с такими синдромами составляют до 30% среди всех детей с врожденными дефектами слуха.

Синдром Ваарденбурга встречается с частотой 1 : 4000. Он описан в 1951 г. и представляет собой большой интерес для педагогов-дефектологов. Нераспознанные случаи этого синдрома чаще всего относят к группе этиологически неясных или экзогенных нейросенсорных дефектов слуха. Неправильная диагностика ведет к позднему выявлению нарушений слуха,

позднему началу и меньшей эффективности их аудиолого-педагогической коррекции, а также дезориентации семьи в отношении риска повторного рождения в ней ребенка с дефектом слуха.

У части детей с этим синдромом может наблюдаться недоразвитие познавательной сферы. Таким образом, ребенок с синдромом Ваарденбурга может попасть под наблюдение как *сурдопедагога*, так и *олигофренопедагога*. Главный вопрос, который им предстоит решить, - это моносимптоматический дефект слуха с изолированным дефектом познавательной сферы или сложный дефект? Решение имеет принципиальное значение для педагогического прогноза и дальнейшей социальной адаптации ребенка.

Среди детей с врожденной глухотой больные с синдромом Ваарденбурга составляют около 3%. Это заболевание наследуется по *аутосомно-доминантному типу*, передается в семьях от одного из родителей детям, но может возникнуть также в связи с новой доминантной мутацией и выявляться спорадически. Согласно данным литературы большинство случаев синдрома Ваарденбурга обусловлено именно новыми мутациями, которые возникают в половых клетках одного из родителей.

Варьирующаяся экспрессивность гена – важная причина широкого клинического полиморфизма синдрома Ваарденбурга. У одних больных могут наблюдаться всего не более двух признаков, у других – много симптомов, но степень их выраженности может быть весьма различной.

Классическая клиническая картина синдрома включает:

- 1) смещение к наружи внутренних углов глаз и слезных желез, что ведет к укорочению глазной щели; высокое широкое переносье (75%), гипоплазия ноздрей и сросшиеся брови;
- 2) нарушение пигментации, проявляющееся в виде седой или пегой пряди волос на голове, обычно надо лбом;
- 3) гетерохромия радужной оболочки глаза (50%), депигментированные участки на коже и глазном дне;
- 4) врожденная двусторонняя (реже односторонняя) нейросенсорная глухота или тугоухость.

Отдельные исследователи, кроме перечисленных признаков, указывают на умственную отсталость у некоторых детей с синдромом Ваарденбурга.

Наиболее тяжелыми из всех проявлений синдрома Ваарденбурга являются нарушения слуха, встречающиеся в 20% случаев. Степень поражения может варьироваться от субклинической до глубокой полной глухоты.

Предполагается, что синдром Ваарденбурга генетически гетерогенен. По данным разных авторов он определяется 2-3 доминантными генами. Установлено, что одна из форм синдрома Ваарденбурга (тип I) определяется аутосомно-доминантным геном с неполной пенетрантностью и варьирующейся экспрессивностью. Ген локализован на *2q37* и, по-видимому, относится к семейству гомеобоксовых генов.

Синдром Ушера характеризуется врожденной нейросенсорной глухотой с вестибулярными нарушениями и медленно прогрессирующим пигментным

ретинитом, выявляющимся в первом или втором десятилетии. Из других глазных симптомов могут наблюдаться катаракта, иногда глаукома.

Кроме патологии зрения и слуха, примерно у 25% больных может наблюдаться слабоумие и шизофреноподобные психозы. Синдром Ушера генетически гетерогенен и наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Ген локализован на 14q. Среди детей с врожденной глухотой частота синдрома Ушера составляет 3—10%.

Ранний точный диагноз синдромальных форм нарушения слуха у детей необходим для своевременного правильного прогнозирования потомства таким семьям, своевременного назначения соответствующего лечения и правильного выбора педагогической тактики.

Сочетание дефектов зрения и слуха обуславливает сложный *бисенсорный дефект- слепоглухоту*. Частота слепоглухоты у глухих составляет примерно 1,2%. В этиологии слепоглухоты ведущую роль играют наследственные синдромы, в частности, синдром Ушера, характеризующийся пигментной дегенерацией сетчатки и нейросенсорной глухотой или тугоухостью.

Сложный дефект зрения и интеллекта включает слепоту или слабовидение и умственную отсталость. Слепота диагностируется у 5%, а слабовидение – у 7% всех детей с умственной отсталостью. В 70-80% случаев сложный дефект зрения и интеллекта обусловлен генетическими факторами.

Сложный дефект интеллекта и сенсорных систем отмечается при многих генных и хромосомных болезнях. Это объясняется общностью формирования головного мозга и глаза на ранних стадиях развития эмбриона. Нервная система и глаз формируются из общего зачатка эктодермы, ранние критические периоды их развития совпадают и приходятся на первый триместр беременности. Поражение органа зрения во внутриутробном периоде развития наиболее часто возникает на 3-7-й неделе беременности, когда происходит его закладка, а также на 6-9-м месяцах, когда заканчивается его морфологическая дифференцировка.

5.4. Полиморфизм восприятия вкуса

Вкус является главным фактором выбора пищи или пищевого поведения. Влияние вкуса пищи на вкусовые предпочтения наиболее существенно в младенчестве и детском возрасте. Дети любят сладкое и отвергают горькое. Такие врожденные вкусовые качества заметны сразу после рождения. Традиционным объяснением считалось то, что сладость указывает на энергетическую ценность пищи, в то время как горечь – предупреждение о пищевой опасности.

Генетические различия во вкусовом восприятии влияют на пищевые предпочтения и, таким образом, на потребление продуктов, а в конечном счете на состояние здоровья человека.

Возможно, что межпопуляционные различия в частоте генов, ответственных за формирование вкусовой чувствительности, - одна из причин, обусловивших специфику национальных кухонь. Специальные

исследования показали, что между способностью ощущать различные концентрации фенилтиокарбомида (ФТК) и предпочтением определенных пищевых продуктов имеется хорошо выраженная корреляция: индивиды с пониженной чувствительностью к ФТК предпочитают острые блюда, а люди, чувствующие это вещество в минимальных концентрациях, предпочитают более пресную пищу. Не исключено, что различия в остроте блюд у разных народов связаны с распределением в популяции признака высокой и низкой вкусовой чувствительности к различным химическим соединениям. Генетически детерминированная низкая вкусовая чувствительность понуждает людей готовить более острую пищу, в то время как люди с высокой вкусовой чувствительностью способны получить удовольствие и от пищи, не приправленной острыми специями.

Одним из наиболее известных видов наследственного полиморфизма у человека является разная чувствительность к вкусу **фенилтиомочевины (ФТМ)**. Фенилтиомочевина представляет собой бесцветное кристаллическое вещество. Некоторые люди ощущают горький вкус этого вещества даже при малых концентрациях. Другие люди считают его безвкусным. В данном случае эта способность связана с мутацией в одном локусе, которая приводит к тому, что нарушается работа вкусовых рецепторов, отвечающих за восприятие горького. У людей, гомозиготных по этому аллелю (рецессивному), страдает способность воспринимать вещества, содержащие группу атомов $N - C = S$, как горькие. Способность чувствовать горький вкус веществ с другой структурой молекул при этом сохраняется. В некоторых популяциях процент «нечувствительных» довольно высок. Например, в некоторых районах Дагестана он достигает до 33%. В то же время среди китайцев или африканцев такие люди встречаются сравнительно редко – в Китае, например, только 2% относятся к категории нечувствительных.

Оказалось, что этот признак наследуется по Менделю. Рecessивные **гомозиготы** (tt) не ощущают вкус ФТМ, тогда как **гетерозиготы** (Tt) и гомозиготы с доминантными **аллелями** (TT) считают ФТМ горьким веществом. Ген чувствительности к ФТМ удалось выявить в 1999 г. Он расположен в 5 **хромосоме**. Еще один возможный ген-кандидат может быть связан с 7-й хромосомой.

Исследовались также генетические аспекты других вкусовых ощущений. Было обнаружено *три вкусовых локуса* для разных веществ, причем в одном из них объединялись такие вещества, как хинин, сахароза и хлористый натрий. Оказалось также, что чем ниже был порог ощущения горьких веществ, тем более разборчивым оказывался данный индивид по отношению к различным видам пищи. Пороги вкусовой чувствительности в семьях значительно варьируют. Различия в восприятии вкусовых ощущений могут быть весьма велики. Креатин одним людям кажется горьким, другим – безвкусным. Бензонат натрия при определенных концентрациях одним людям кажется сладким, другим – соленым, а третьим – горьким! Это чисто качественные отличия восприятия, но если обратиться к количественным характеристикам, то и здесь также обнаруживается поразительное разнообразие. Так, например, отмечались 100-кратные различия в пороговых концентрациях таких простых веществ как NaCl,

КС1, НС1. Например, наблюдали детей, которым 20%-ный раствор сахара казался безвкусным. Существуют определенные закономерности в изменении вкусовой чувствительности и с возрастом. У детей пороги выше, затем они понижаются и в старости снова начинают увеличиваться. Таким образом, анализ индивидуальных различий вкусового восприятия показывает значительное разнообразие ощущений.

Влияние особенностей вкусового восприятия на поведение, прежде всего, проявляется в предпочтении выбора пищи. Было показано, что высокая чувствительность к горькому коррелирует с повышенной разборчивостью в отношении пищи. При этом речь идет не только о веществах типа фенилтиомочевина, но и о других категориях горьких веществ. Кроме этого, у людей, нечувствительных к фенилтиомочевине, чаще встречается отрицательное отношение к вкусу спиртных напитков. Отмечено также, что у них чаще наблюдаются некоторые заболевания щитовидной железы.

Врожденные дефекты вкуса могут иметь и более грубый характер, например, описана семейная *дизантономия* – синдром, характеризующийся целым рядом нарушений, в том числе полным отсутствием вкусовых сосочков и луковиц.

Вкусовые предпочтения *сахара и жира*, по-видимому, являются врожденным, генетически обусловленным, свойством человека, и они отмечаются среди всех рас, этносов и во всех возрастных группах. В целом предпочтение отдается более энергетически ценной пище.

Связь между генами и культурными особенностями хорошо показана в отношении разных народов к свежему молоку. В свежем молоке содержится молочный сахар *лактоза*. Переваривание этого углевода происходит при участии фермента – *лактазы*, который вырабатывается в клетках тонкого кишечника. Способность усваивать или не усваивать молочный сахар контролируется парой аллелей одного гена. Доминантный ген *L* активен в течение всей жизни человека, его рецессивный аллель *l* активен только в детстве и неактивен у взрослых. У людей с генотипами *LL* и *Ll* лактаза вырабатывается в течение всей жизни, у людей с генотипом *ll* – только в раннем детстве, примерно до четырехлетнего возраста. Затем ген утрачивает свою активность и продукция лактазы прекращается. В отсутствие фермента молочный сахар не расщепляется и вызывает кишечные расстройства. Система генетического контроля устроена так, что лактазная активность на определенном этапе онтогенеза подавляется. За «выключение» лактазного гена ответственны другие гены, гены-регуляторы. Мутации, нарушавшие процесс выключения лактазного гена, подхватилась отбором около 10 000 лет назад в скотоводческих популяциях Северной Европы. В странах Северной Европы от 80% до 100% взрослого населения обладают геном *L* и усваивают свежее молоко. Коренное взрослое население Америки, Австралии, Африки, Азии и Южной Европы в основном имеют генотип *ll* и способны употреблять в пищу только кисломолочные продукты, в которых молочный сахар расщеплен бактериями.

5.5. Обоняние

Способность различать запахи имеет приспособительное значение. У многих животных обоняние играет главную роль при поиске пищи, внутри- и межгрупповых контактах. Люди различаются по способности воспринимать запах различных веществ, их оттенки и отдельные составляющие.

Обоняние, как признак, имеющий адаптивное значение, находится под генетическим контролем. У мыши имеется около 1000 генов, ответственных за обоняние. Очевидно, что у человека подобных генов не меньше. У человека гены, ответственные за восприятие запаха, располагаются во многих хромосомах.

Известно, что за обоняние отвечает до 200 разновидностей рецепторов. Поэтому индивидуальные различия в отношении обоняния поразительно велики. Пороговые значения концентрации веществ разных людей могут различаться в 1000 раз, даже внутрисемейные отличия чувствительности могут достигать 5-кратных. Обоняние человека и млекопитающих может быть чрезвычайно развито. Это качество людей определяет выбор определенных профессий. Индивиды с особенно тонким обонянием работают экспертами в парфюмерной промышленности.

В отношении обоняния наблюдаются еще более выраженные различия в восприятии. Описан целый ряд мутаций, приводящих к полной **аносмии** – неспособности воспринимать запахи. Так, на Фарерских островах в нескольких поколениях наблюдалась семейная *аносмия*, передававшаяся по наследству как аутосомная доминантная мутация. В случае другой аутосомной доминантной мутации наблюдалась *аносмия*, которая развивалась в среднем возрасте.

Частичная anosmia, когда утрачена способность воспринимать тот или иной запах, встречается значительно чаще. Например, около 18% мужского населения и 4,5% женщин Австралии полностью нечувствительны к запаху синильной кислоты. Это предполагает тип наследования, сцепленного с полом.

Известно, что за обоняние отвечает до 200 разновидностей рецепторов. Поэтому индивидуальные различия в отношении обоняния поразительно велики. Пороговые значения концентрации веществ разных людей могут различаться в 1000 раз, даже внутрисемейные отличия чувствительности могут достигать 5-кратных. Обоняние человека и млекопитающих может быть чрезвычайно развито. Это качество люди используют как при выборе определенных профессий. Индивиды с особенно тонким обонянием работают экспертами в парфюмерной промышленности.

Гипоносмия – это общее понижение чувствительности к запахам. Она сопровождает некоторые заболевания, например поджелудочной железы, а также болезнь Паркинсона. В данном случае можно рассматривать этот фактор (болезнь) как средовое воздействие, влияющее на сенсорную систему. Снижение чувствительности к запахам наблюдается и при старении.

Роль обоняния в поведении млекопитающих и человека очень велика и имеет значение в распознавании «свой-чужой», половом поведении, ориентации на местности и др.

Эксперименты на инбредных линиях мышей (имеющих идентичный генотип) дали очень интересные результаты, характеризующие способность *обонятельного распознавания*. Оказалось, что животные одной инбредной линии способны отличать по запаху мышей другой инбредной линии, отличающейся только по одной паре генов.

С обонянием у млекопитающих (грызунов, хищников, морских котиков) связано и *половое поведение*, в частности выбор партнера. Дело в том, что гаплотип т. е. набор тесно сцепленных между собой генов, наследуется как единое целое. Гаплотип гистосовместимости (совместимости тканей) содержит гены системы *HLA*, с которыми связаны синтез антигенов и иммунные свойства организма. Чем разнообразнее этот набор, тем эффективнее действует иммунная система. Оказалось, что мыши предпочитают спариваться с партнером, который отличается по данному набору генов, чтобы потомство было более жизнеспособным. Распознавание партнера основывается на обонянии, поскольку при перерезании обонятельных нервов данный тип предпочтения исчезает.

На человеке напрямую повторить эти работы невозможно. Но наблюдения за изолированными популяциями людей показали, что при вступлении в брак люди избегали выбирать партнеров с таким же гаплотипом, как у них. Конечно, утверждать, что в данном случае выбор основывается на обонятельных раздражителях нельзя, но у других млекопитающих работают именно эти механизмы. Таким образом, можно полагать, что индивидуальные особенности обонятельного восприятия людей могут оказывать большое влияние даже на выбор брачного партнера.

Связь между генами *HLA*-гаплотипов, и отношением к различным запахам 49 незамужних женщин изучалась в другом исследовании. Они оценивали запахи в разных коробочках, куда помещались различные вещества и кусочки ткани, в том числе кусочки футболок, в которых мужчины спали на протяжении двух ночей. Мужчины, участвующие в исследовании, были представителями разных этнических групп. Полученные данные свидетельствуют:

1. Нет запахов, предпочитаемых всеми одинаково.
2. Женщины предпочитают запахи тех мужчин, чьи *HLA*-гаплотипы похожи на их собственные, но не идентичны им.
3. Выбор основывался на генах, полученных ими от отца. Гены, которые эти женщины получили от матери, не оказывали влияния на предпочтение мужских запахов.

По результатам этой работы ученые сделали заключение, что женщины могут ощущать генетические отличия по запаху, причем отличия могут заключаться в единичных генах.

5.6. Особенности поведения при сенсорных дефектах. Коррекция поведения

Люди по-разному воспринимают мир, и в основе этих различий лежат не только особенности среды, в которых происходит развитие. Определенные наследственные варианты сенсорной чувствительности и сенсорного восприятия, также формируют наблюдаемые индивидуальные различия в поведении. Каждый человек воспринимает одни и те же сигналы окружающей среды по-своему. Соответственно и реакции разных людей на одни и те же явления и события могут отличаться в силу различий, существующих на уровне элементарных ощущений и восприятий.

Генетически обусловленные первичные дефекты сенсорной сферы без соответствующей коррекции приводят к возникновению вторичных и третичных нарушений развития.

Огромное значение для возникновения вторичных и третичных нарушений развития имеет степень выраженности сенсорных дефектов.

При небольшом дефекте слуха (тугоухости) существует возможность самостоятельного овладения речью. Полное же «выпадение» слуха при отсутствии специального обучения приводит, как правило, к отсутствию речи, что нарушает интеллектуальное и эмоциональное развитие ребенка. При слабовидении зрительное восприятие ограничено, но, несмотря на замедленность, нечеткость и узость обзора, недостаточную яркость, нередко искаженность предметов, сохраняются потенциальные возможности нервно-психического развития. Для полной слепоты характерны сложные вторичные и третичные нарушения психических процессов и эмоциональной сферы.

У глухих детей из-за речевых нарушений, а у слепых из-за отсутствия зрительного контакта задерживается развитие навыков общения, обеспечивающих совместную деятельность с предметами. При обоих видах сенсорного дефекта нарушается формирование предметных представлений. Нарушение развития эмоциональной сферы у слепого ребенка связано с ограничением либо невозможностью восприятия взгляда, жеста, мимики, у глухих детей – с отсутствием воздействия речи взрослого человека, ее эмоционального тона. Очевидно, что оба вида нарушения требуют соответствующей коррекции.

Сравнение разных видов аномалий развития при патологии сенсорной сферы как друг с другом, так и с нормой позволило сформулировать ряд общих закономерностей. Во-первых, это недоразвитие способностей к приему, переработке и хранению информации. Естественно, что в наибольшей степени нарушается усвоение той информации, которая адресована пораженному анализатору. Во-вторых, это недостаточность словесного выражения. Вследствие этого наблюдается тенденция к определенному замедлению темпа развития мышления – процессов обобщения и отвлечения.

Наряду с вторичными отрицательными симптомами имеются и симптомы *компенсаторные*, возникающие в результате приспособления

больного ребенка к требованиям среды. В зависимости от характера сенсорного дефекта возникают различного рода функциональные перестройки, в основе которых *лежат мобилизация резервных возможностей* центральной нервной системы и высокая пластичность в формировании высших корковых функций, совершенствующиеся в процессе обучения.

Общим для недостаточности сенсорной сферы, а часто и других аномалий является определенная специфика аномального развития личности, наблюдаемого в неблагоприятных условиях воспитания и при неадекватной педагогической коррекции. Причинами патологического формирования личности дефицитарного типа (с дефектами сенсорной и моторной сфер) считаются как реакция личности на хроническую психотравмирующую ситуацию, обусловленную осознанием своей несостоятельности, так и ограничение контактов вследствие сенсорной, моторной либо соматической депривации.

Клинико-психологическая структура развития личности у детей с дефектами зрения и слуха включает ряд общих признаков. К ним относятся пониженный фон настроения, астенические черты (нередко с явлениями ипохондричности), тенденции к аутизации (следствие как объективных затруднений контактов, связанных с основным дефектом, так и гиперкомпенсаторного ухода во внутренний мир, нередко в мир фантазий). Стремление к аутизации, а также формирование невротических, иногда истериформных свойств личности нередко усугубляются неправильным воспитанием ребенка – гиперопекой, которая еще больше тормозит формирование социальных установок.

Среди коррекционных мероприятий большое место принадлежит *стимуляции развития остаточного слуха и зрения*. Принцип коррекции – опора на сохранные функции, наиболее отстающие из-за дефектов. Так, при поражении слуха для формирования восприятия речи используют зрительный, двигательный и тактильный анализаторы. Зрительный анализатор используется для чтения с губ. Для выработки представлений у слепых компенсация идет по пути сочетания слухового восприятия с контактными тактильным осязанием, опирающимся на вибрационную, кожную, температурную чувствительность.

При нарушениях зрения возможно действие на дефект «сверху вниз», т.е. путь интеллектуализации и вербализации сенсорного опыта. Процесс речевого общения со взрослым позволяет слепому ребенку быстрее овладеть предметным опытом. Применяя положение о необходимости наибольшей опоры на те сохранные функции, которые находятся в сенситивном периоде, в ранней коррекции слепых детей на первом этапе компенсации опираются на двигательный-тактильный анализатор, на втором – на речь, интенсивно развивающуюся в этот период.

Контрольные вопросы

1. К категории каких признаков (качественных или количественных) относится большинство видов сенсорной чувствительности?

2. Какие виды нарушения зрения вам известны?
3. Какова роль генетических факторов в нарушении зрения?
4. Какие факты свидетельствуют о том, что аномалии рефракции имеют наследственную природу?
5. Как наследуются дефекты цветового восприятия?
6. С какой частотой дальтонизм встречается у мужчин и женщин?
7. Как среда может влиять на работу органов зрения?
8. Какова роль генетических факторов в нарушении слуха?
9. Какие типы наследования дефектов слуха вам известны?
10. Что относят к сложным сенсорным дефектам?
11. Каково проявление синдрома Ваарденбурга?
12. В чем заключается коррекция поведения детей с дефектами слуха?
13. Наследуется ли музыкальный слух?
14. В чем заключается коррекция поведения слабовидящих и слепых детей?
15. Какова роль генетических факторов в полиморфизме вкуса?
16. Как наследуется различная чувствительность к вкусу фенилтиомочевины?
17. Какова роль генетических факторов в полиморфизме обоняния?
18. Что такое anosmia?
19. Какова связь обоняния у млекопитающих животных с особенностями полового поведения?
20. Каковы особенности поведения при сенсорных дефектах?

Список литературы

10. Александров А.А. Психогенетика. – СПб.: Питер, 2004.
11. Атраментова Л.А., Филиппова О.В. Введение в психогенетику. Учебное пособие. - М.: Флинта, Московский психолого-социальный институт, 2004. – 472 с.
12. Малых С. Б., Егорова, М.С., Мешкова Т.А. Основы психогенетики. М.: Эпидавр, 1998.
13. Мастюкова Е.М., Московкина Е.Г. Основы генетики: Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и социальной психологии: Учеб. Пособие. – М.: Гуманит. Изд. Центр ВЛАДОС, 2003.
14. Мешкова Т.А. Психогенетика.- <http://www.ido.edu.ru/psychology/psychogenetic/index.htm>
15. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. М.: 1999.
16. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Т. 3. М., 1990.

Тема 6. ПСИХОГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ ИНТЕЛЛЕКТА

6.1. Оценка наследуемости интеллекта

Люди отличаются своими умственными, или интеллектуальными, способностями. В конечном счете, это приводит к тому, что каждый человек по-своему приспосабливается к жизненным ситуациям. Умственные способности человека являются одной из наиболее социально значимых характеристик: именно с оценками интеллекта коррелирует школьная и профессиональная успешность, социальная мобильность и другие проявления социального благополучия или неблагополучия. Интеллектуальный потенциал общества – важнейший показатель его прогрессивного развития.

Подавляющее большинство исследований в психогенетике посвящено изучению интеллекта, измеряемого в зависимости от возраста испытуемых различными тестами. Около 80% публикаций в области психогенетики посвящено интеллекту.

Под *интеллектом* обычно понимают мыслительную способность. Генетическое исследование интеллекта усложняется отсутствием чёткого определения этого понятия. Критерии интеллекта меняются в разные годы и у разных исследователей. В переводе с латинского интеллект означает «*познание, понимание*». В энциклопедическом словаре от 1996 года говорится, что интеллект – это способность к познанию и решению проблем, определяющих успешность любой деятельности. Это система всех познавательных способностей индивида: ощущение, восприятие, памяти, мышления и т.д.

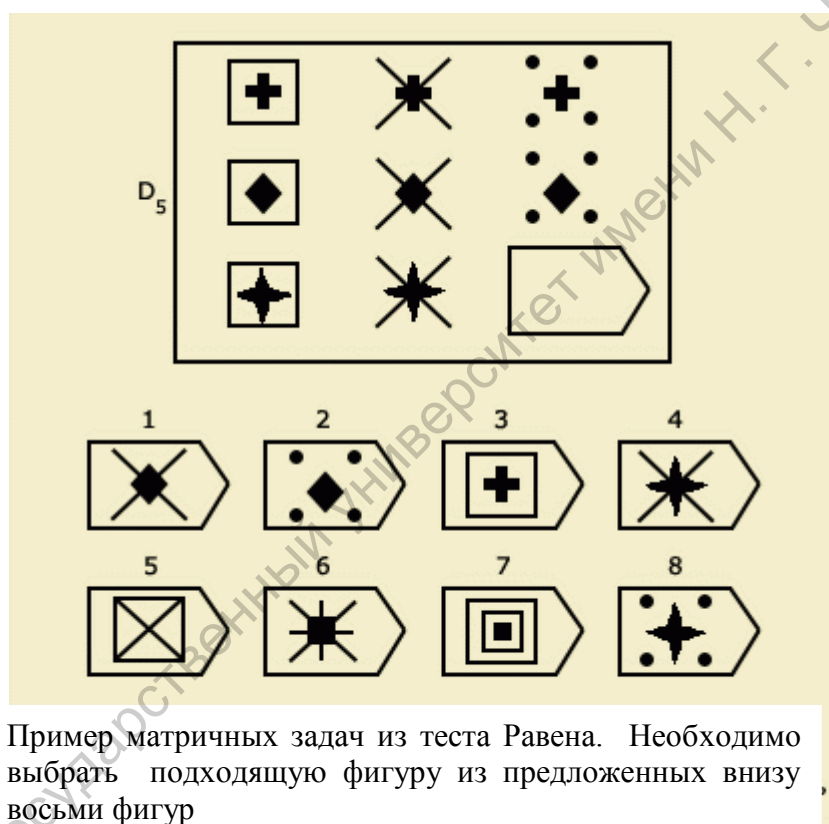
Научный подход к измерению величины интеллекта человека начался в Англии во второй половине XIX в. и был связан с именем Фрэнсиса Гальтона. Он первым выполнил систематические семейные и близнецовые исследования, изучил приемных детей, прослеживая поведенческие характеристики. Гальтон проанализировал множество семей выдающихся людей и обнаружил, что среди их родственников талантливых личностей больше, чем в популяции. В родословной семьи Баха имеется большое число крупных музыкантов, в семье Бернулли можно найти знаменитых математиков, род Дарвина включает выдающихся ученых. В то же время Бетховен, Гаусс и Франклин стоят одиноко на высоте своей славы среди других родственников.

Необходимость измерения психологических различий между людьми привела к созданию различных **психологических тестов**, в том числе и измеряющих умственные способности. Французский психолог Альфред Бине в 1904 г. разработал первый удачный тест на измерение интеллекта.

Этот тест **Бине - Симона** был разработан для школьников. По мнению разработчиков, с помощью тестов оцениваются врожденные умственные способности, которые, как считается, не зависят от прежнего обучения и жизненного опыта. Задания для тестов подбираются с учетом возраста тестируемых. Чтобы исключить влияние пола в тесты не вводят вопросы, на которые мальчики и девочки отвечают по-разному, а чтобы на результаты тестирования не влияли языковые различия, создаются невербальные тесты.

При тестировании ребенок набирает баллы, по которым устанавливают «умственный возраст». Этот «возраст» сравнивают с хронологическим возрастом ребенка и определяют степень его умственного развития – задержан он или продвинут. Эталонном для данного возраста считается среднее количество баллов, набираемых детьми соответствующей возрастной группы.

С тех пор появилось множество различных тестов для измерения индивидуальных различий между людьми по уровню интеллекта. Все они содержат ряд задач или вопросов, на которые должен ответить испытуемый. Некоторые из них, например «Прогрессивные матрицы Равена» (см. рис.), являются невербальными, свободными от культуры и не имеют временных ограничений.



Другие - включают в себя вопросы, требующие как вербальной, так и невербальной активности, и имеют ограничение во времени. Ответ на каждое задание теста оценивается в баллах. В результате выполнения всех субтестов по особым правилам подсчитывается суммарный балл и *интеллекта коэффициент* (*IQ* - Intelligence Quotient).

Для удобства сравнения было принято конвертировать оценки выполнения тестов в специальную шкалу со средним значением 100 баллов и стандартным отклонением - 15 (стандартное отклонение - это характеристика разброса значений вокруг среднего). Примерно 95% популяции имеют оценки в пределах 2 стандартных отклонений от среднего, т.е. в пределах от 70 до 130 баллов. Поэтому колебания IQ в этих пределах условно считаются популяционной нормой.

Если среднее значение IQ принять равным 100, то более низкие значения IQ будут лежать ниже, а более высокие - выше 100. У 50 процентов населения IQ равен приблизительно 100 (значения IQ могут колебаться в пределах 90-110). При IQ, равном 120, умственные способности оцениваются как вполне достаточные для получения высшего образования. У 84% населения IQ лежит в пределах 80-120. У остальных 16% IQ распределяется следующим образом: 50% из них имеют IQ выше 120, а другие 50% имеют IQ ниже 80. У 2% населения IQ составляет 130-135, что соответствует высокой степени одаренности, а у 0,4% IQ равен 140 и может быть еще выше. Нижней границей нормального уровня развития интеллекта принято значение в 70 баллов. Это примерно 2% населения.

При составлении всех тестов предполагалось, что интеллект, равно как и многие другие человеческие свойства и качества, подчиняется известному закону Гаусса, или *нормальному распределению*. Кривая распределения интеллекта, соответствующая закону Гаусса, имеет почти идеальный характер. Однако при массовом тестировании кривые могут иметь несколько иной характер распределения.

Критерий IQ не является точным и вызывает много критики. При тестировании нельзя оценить всевозможные стороны интеллекта. Хуже всего оценивается умное поведение в естественных условиях. Тесты обычно оценивают лишь уровень математических способностей и речевых навыков, а также уровень логического и пространственного мышления. Но иного способа оценить мыслительную способность испытуемого - без выполнения им контрольных заданий и без сравнительной оценки его мыслительной способности с мыслительной способностью других испытуемых - нет и на настоящий момент - это лучший критерий оценки интеллекта.

Как правило, не со всеми заданиями теста люди справляются одинаково успешно. Один легко отвечает на вербальные вопросы и затрудняется при решении пространственных задач, другой - наоборот. Несмотря на это, оценки по различным видам заданий имеют тенденцию положительно коррелировать друг с другом. Люди, имеющие высокие оценки по какому-либо конкретному виду способностей, как правило, по другим способностям также оказываются выше среднего.

Многочисленные работы указывают на значительную наследуемость интеллекта.

Коэффициенты внутрисемейной корреляции по интеллекту у родственников разной степени родства, имеющих разное количество общих генов, представлены в таблице.

Сходство интеллекта у разных пар родственников

Степень генетического сходства сравниваемых людей	Коэффициенты внутрисемейной корреляции	Количество пар
Генетически идентичные (100 % общих генов)		
МЗ близнецы, выросшие вместе	0,86	4672
Разлученные МЗ близнецы	0,72	65
Генетически связанные друг с другом (50% общих генов)		
<i>Живущие вместе</i>		
ДЗ близнецы	0,60	5546
Ребенок, выросший с родителями, и один из родителей	0,42	8433
Сибсы (братья и сестры)	0,47	26473
<i>Живущие врозь</i>		
Ребенок, выросший в приемной семье, и один из его биологических родителей	0,22	814
Родные сибсы, усыновленные в разные семьи	0,24	203
Генетически не связанные друг с другом (0% общих генов)		
<i>Живущие вместе</i>		
Приемный ребенок и один из родителей, его усыновивших	0,19	1397
Дети, выросшие вместе	0,32	714

Хорошо заметно, что корреляции тем выше, чем больше генов и среды связывают родственников. Например, МЗ близнецы, выросшие вместе, имеют более высокий коэффициент, чем выросшие врозь. Более высокое сходство близнецов, воспитанных вместе, объясняется общими средовыми условиями. Живущие вместе, но не имеющие общих генов, также демонстрируют положительную, хотя и невысокую корреляцию, очевидно за счет общей среды. Если по приведенным коэффициентам корреляции оценить показатель наследуемости интеллекта, то в среднем он окажется близким к 50%.

Оценки наследуемости в разных работах варьируют от 40 до 80%, однако обобщающие работы с использованием математических методов обработки демонстрируют значения наследуемости IQ около 50%. В настоящее время можно считать установленным, что **наследуемость общего интеллекта составляет примерно 50%**. Существует несколько теорий, объясняющих генетические механизмы наследования интеллекта. Большинство ученых склонны к **полигенному типу наследования**, согласно которому на уровень интеллекта влияет не один, а много разных генов, а варьирование признаков подчиняется нормальному распределению.

В настоящее время большой интерес представляет поиск конкретных **локусов**, связанных с вариативностью интеллекта, а также исследования, направленные на анализ средовых факторов, влияющих на интеллект.

Было установлено, что для общего интеллекта, по-видимому, имеет место аддитивный тип наследования и подверженность средовым влияниям. Это означает, что IQ - это сложный количественный признак, зависящий от действия множества генов с суммирующимся эффектом и множества влияний среды. В настоящее время, имеются данные о положительной связи между нормальной вариативностью общего интеллекта (или g) с *двумя генами-кандидатами*. Один из них - *катепсин D (CTSD)*, второй - *холинэргический мускариновый рецептор (CHRM2)*. Эффекты этих генов незначительны (3 и 1% вариативности соответственно), что обычно для количественных признаков.

Кроме указанных двух генов-кандидатов, к настоящему моменту **обнаружены еще несколько функциональных полиморфных локусов**, связанных с общим интеллектом. Работа в этом направлении продолжает вестись.

6.2. Воздействие среды и коэффициент умственного развития (IQ)

Помимо поиска конкретных генов, связанных с интеллектом, важным направлением исследований интеллекта является изучение влияний среды на интеллект. Прежде чем остановиться на этом направлении, следует еще раз напомнить, что *все процентные показатели наследуемости интеллекта, есть лишь характеристики вклада генотипа в популяционную изменчивость*. Интеллект является чрезвычайно сложной психологической характеристикой, складывающейся в процессе взаимодействия многих составляющих при участии генов и среды.

Среда, влияющая на интеллект, включает социальные и биологические факторы.

К *социальным факторам* можно отнести все, что относится к понятию культурной среды: как, где и с кем живут люди, чем они занимаются. Все это оказывает влияние на их умственные способности. Культура европейца значительно отличается от культуры представителя народов Севера или культуры коренного жителя Центральной Африки. Различия столь многообразны, что с трудом поддаются описанию. Если мы обнаруживаем межкультурные или межэтнические различия в оценках интеллекта, мы можем приписать это различиям культур или своеобразию их способностей.

Род занятий - один из социальных факторов. Род занятий (профессия) влияет на интеллект: чем сложнее работа, тем больше она требует гибкости ума, что способствует повышению интеллекта. Примерно поколение назад IQ у жителей городов в США был примерно на 6 единиц выше, чем у жителей сельской местности. В настоящее время этот разрыв сократился до 2 единиц. Скорее всего, это является отражением изменений в среде. Развитие транспорта и других систем коммуникаций, внедрение новых технологий и т.д. приблизило сельскую среду к городской. В то же время нельзя сбрасывать со счетов и

повышение возможностей миграции, что приводит к смешиванию генофондов сельского и городского населения.

Посещение школы является еще одним средовым фактором, влияющим на интеллект. В свою очередь, интеллект ребенка определяет те условия, в которых он будет учиться. Если ребенок имеет признаки умственной отсталости, его школа заведомо будет отличаться от школы одаренного ребенка. Вне зависимости от исходного уровня интеллекта, посещение школы способно повлиять на его уровень. Дети одного и того же паспортного возраста, посещающие и не посещающие школу, отличаются по уровню IQ. Дети, которые посещают школу регулярно, имеют более высокие оценки IQ, чем те, что часто пропускают занятия или совсем не ходят в школу. Нет сомнения, что школа дает возможность для развития основных интеллектуальных навыков, но степень развития одного и того же навыка различается у конкретных детей.

Применение *развивающих методов* также способно повлиять на уровень интеллекта. Точно так же, как умственные способности детей, растущих в обедненной среде, имеют тенденцию понижаться, интеллект детей, имеющих богатые возможности для развития, обычно повышается. В последние годы и у нас в стране, и за рубежом очень популярны различные развивающие программы, в которых принимают участие дети дошкольного возраста. Лонгитюдное наблюдение детей, участвующих в таких программах, показывает, что они реже попадают в разряд неуспевающих, реже остаются на второй год и чаще поступают в высшую школу, по сравнению с контрольными детьми. Наиболее успешным оказался проект, осуществленный в США в штате Каролина. В этом проекте дети помещались в обогащенную среду, начиная с младенческого возраста. Уже к двум годам их интеллект был выше, чем в контрольной группе. К 12 годам они опережали своих сверстников на 5 единиц. Они заметно превосходили детей из контрольной группы и по уровню академической успешности.

Одним из важных факторов развития интеллекта является *семейная среда*. Для развития нормального уровня интеллекта необходимо, по крайней мере, чтобы среда в семье соответствовала обычным нормам. *Депривация*, отсутствие заботы, плохое обращение негативно влияют на развитие ребенка.

Исследования показывают, что *благополучие семьи (ее возможности), речь родителей* коррелируют с оценками интеллекта детей. Однако такие корреляции могут возникать как за счет средовых, так и за счет генетических причин (вспомним о генотип-средовой ковариации). Исследования интеллекта в психогенетике подтверждают, что в детском возрасте *фактор общесемейной среды) вносит довольно существенный вклад в вариативность интеллекта (около 30%)*. Начиная с подросткового возраста, его роль значительно уменьшается.

К **биологическим** факторам среды, влияющим на интеллект, относятся:

- пренатальные (связанные, с внутриутробным развитием),
- перинатальные (связанные с периодом, начинающимся за несколько недель до родов и, заканчивающиеся спустя неделю после родов),
- постнатальные (послеродовые).

Сюда включаются особенности питания, подверженность токсическим агентам, инфекционным заболеваниям, различные пренатальные и перинатальные стрессоры (например, недоношенность, родовая травма, гипоксия).

Среди биологических факторов наиболее изученными являются влияния *неполноценного питания и интоксикаций* (соединения свинца, алкоголь, лекарственные препараты).

Показано, что *белковое голодание* в детстве приводит к значительному ухудшению показателей умственного развития детей. Программы помощи детям слаборазвитых стран демонстрируют, что введение нормальной диеты улучшает показатели развития детей даже из беднейших слоев населения этих стран. Показано также, что в странах с нормальным уровнем питания *различные пищевые добавки*, включающие витамины и микроэлементы, способны благотворно влиять на умственное развитие детей.

Негативное влияние на интеллект оказывают *соединения свинца*, которые содержатся в выхлопных газах автомобилей и в промышленных выбросах. У детей, живущих вблизи загрязняющих атмосферу предприятий, уровень свинца в крови выше. Более высокий уровень свинца отрицательно коррелирует с оценками интеллекта в течение всего периода детства. Отрицательное влияние на интеллект оказывает и *алкогольная интоксикация плода*, если мать употребляет алкоголь во время беременности. В более тяжелых случаях развивается алкогольный синдром плода, сопровождающийся умственной отсталостью и нарушениями физического развития, однако даже не очень большие дозы алкоголя, принимаемые матерью регулярно, влекут за собой снижение интеллекта ребенка на несколько единиц. К числу перинатальных факторов, влияющих на интеллект, относится *глубокая недоношенность (вес при рождении менее 1500 г)*.

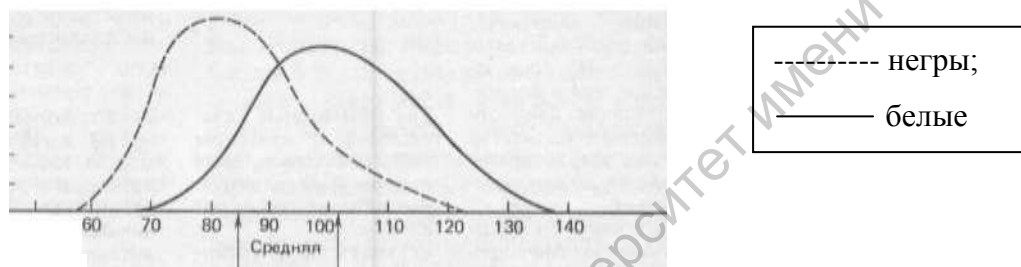
Таким образом, многочисленные исследования показывают, что интеллект человека является сложной системой различных способностей. В его формировании, несомненно, принимают участие наследственные механизмы, однако не нужно думать, что наследственность является решающим фактором в определении уровня интеллекта конкретного человека. Благоприятные условия среды, начиная с ранних этапов развития, безусловно, способны положительно влиять на интеллект. Психологи-практики, основной задачей которых является формирование адекватной среды для максимальной реализации всех возможностей человека, должны осознавать это в полной мере. Даже при неблагоприятном генотипе (например, наследственные заболевания) правильно подобранная среда развития может творить чудеса.

6.3. Различия в IQ между группами людей

Тестирование представителей разных этнических групп пролились в основном в США. Эти исследования выявили стабильные различия только в двух случаях: были отмечены более высокие средние значения IQ у *евреев ашкенази* по сравнению с нееврейским населением, среди которого они

живут, и более низкий средний IQ у *негритянского населения Америки* по сравнению с белым населением. Последний факт породил многочисленные дискуссии, которые вышли за рамки чисто научного обсуждения и захватили широкие слои общественности.

Оказалось, что средние значения показателя IQ сильно варьируют в зависимости от того, на каких группах белого и черного населения проводились исследования. При этом во всех случаях у черного населения средние показатели IQ оказывались примерно на 15 единиц ниже, чем у белых того же социального положения и образовательного уровня (см. рисунок). Особенность распределения баллов IQ состоит в том, что различия между отдельными индивидами внутри любых этнических групп выше, чем средние различия между группами. Эти результаты неоднократно проверялись и сомнения не вызывают, однако при их обсуждении участники дискуссии, в зависимости от того, в чем усматривались причины различий в IQ, разделились на два лагеря.



Распределение IQ в группах учащихся американских средних школ: белых и негров.

Одни считали, что различия в величине IQ между чернокожим и белым населением обусловлены генетически, другие видели причину в условиях жизни. Сторонники *генетических* причин различий считают, что:

- 1) эволюция белой и черной рас в течение тысяч лет происходила в состоянии *репродуктивной изоляции* что могло привести к флуктуациям частот генов, которые ответственны за развитие функциональных особенностей мозга, участвующих в формировании интеллекта;
- 2) различные условия среды, в которых жили группы людей в прошлом, могли направить *отбор на сохранение комбинаций генов, адаптивных в специфических условиях* и определяющих поведенческие признаки.

Интеллект рассматривают как наиболее эффективное условие *биологической адаптации*, выработанной в процессе эволюции. Если допустить, что различия в среднем интеллекте американских негров и белых обусловлены генетически, то имеет смысл охарактеризовать условия, к которым пришлось приспособляться американским неграм. Негры были завезены в Америку как рабы 300 лет назад и более десяти поколений жили

в неестественных для них природных и социальных условиях. Можно допустить, что за это время происходил *отбор*, отметававший наиболее развитых в умственном отношении индивидов. Очевидно, что свобододолюбивым и интеллектуально развитым индивидам труднее было смириться с условиями рабства. Возможно, они чаще погибали, поэтому имели меньше шансов дожить до зрелого возраста и оставить потомков.

Эти аргументы логичны, но их нельзя проверить, так как до сих пор неизвестно, какие и сколько генов формируют нормальный интеллект.

Сторонники средовых причин различий считают, что IQ американских негров ниже в силу того, что по причине *дискриминации* они не имели такого же доступа к образованию, как белые. Но в Америке дискриминации не в меньшей степени, чем негры, подвергались представители и других этнических групп. Однако столь существенных различий в величине IQ между ними и потомками белых европейцев не обнаружено.

Худшие результаты негров пытались объяснить также и *психологическими причинами*. Считалось, что испытания, проводимые белыми инструкторами, тревожат чернокожих детей, и это отрицательно сказывается на результатах тестирования. Для проверки этого предположения подбирали инструкторов такой же этнической группы. При этом различия в IQ между белыми и неграми хотя и уменьшались, но незначительно.

Бесспорно, уровень умственного развития человека зависит от условий жизни, а жизненный уровень белых американцев в среднем значительно выше, чем чернокожих. А в целом средняя величина IQ как негритянских, так и белых детей, проживающих в лучших условиях, выше, чем у детей из бедных семей.

Чтобы различия в условиях жизни белого и черного населения не оказывали влияния на результаты исследования, прибегли к *методу приемных детей*. Наблюдались чернокожие и белые дети, в раннем возрасте усыновленные белыми супругами. Контролем служили дети, воспитанные биологическими родителями. Исследование показало, что различия в IQ между белыми и черными детьми сохраняются и располагаются в таком порядке.

Различиям между неграми и белыми в баллах IQ в свое время придали слишком большое значение, считая, что эти баллы однозначно и адекватно отражают какую-то очень важную сторону человеческой сущности. Однако, наблюдения показали, что, несмотря на плохое выполнение тестов и неважные успехи в школе, негритянские дети обнаруживают прекрасный ум в повседневных житейских ситуациях. Психологи объясняют эти различия существованием *двух уровней умственной деятельности*. На первом уровне информация обрабатывается прямым способом, достаточным для большинства повседневных целей. Второй уровень – это обработка информации способом, необходимым для абстрактного мышления. Снижение показателей IQ у негров относится ко второму, а не к первому уровню. Поэтому, интерпретируя результаты тестирования, правильнее говорить не об интеллекте вообще, а баллах в определенных тестах.

Высокие средние значения IQ у *евреев* также поставили вопрос об их причинах. Их попытались найти в истории народа. В течение многих столетий евреи в европейских странах проживали в условиях тяжелой дискриминации. Им не позволялось владеть землей, запрещались многие профессии, разрешалось селиться только в строго определенных районах. На рубеже XIX-XX вв. дискриминация ослабилась, и права евреев увеличились. У них появилась возможность получать высшее образование, осваивать профессии, требующие высоких интеллектуальных способностей. Значительно вырос процент евреев среди врачей, адвокатов, университетских профессоров, в несколько превысив их средний процент в населении.

Каким образом у этого народа накопился интеллектуальный потенциал, который проявил себя, как только появились условия? Считается, что причина лежит в особенностях еврейской культуры. Вся жизнь евреев была регламентирована священным писанием. По всем житейским вопросам люди обращались к раввину, и все проблемы он должен был решать в соответствии с законами религии. В еврейской общине ценились обладатели большого ума, способные читать и толковать священные книги. Таким людям община всячески содействовала: оказывала финансовую помощь, устраивала выгодные браки. Прибегая к биологической терминологии, можно сказать, что в еврейской среде происходил отбор в пользу генов, обеспечивающих высокие умственные способности. Согласно статистике, в богатых семьях до репродуктивного возраста доживало в 3-4 раза больше детей, чем в бедных. Возможно, что более сообразительные молодые люди чаще избегали насильственной смерти и потому имели больше шансов передать свои гены потомкам, чем индивиды, менее развитые в умственном отношении. По-видимому, все эти условия обеспечили в еврейской популяции накопление генов, формирующих высокие умственные способности. Эти гены не могли проявиться в условиях дискриминации, но когда дискриминация ослабилась, генетический потенциал этого народа не замедлил проявиться.

Объяснение приведенных фактов не претендует на окончательную истинность. Правильно было бы считать, что еще нет окончательного ответа на вопрос о причинах межгрупповых различий.

Хотя многочисленные работы по генетике интеллекта и не дали ответа на главный вопрос – в чем причина межгрупповых различий, эти исследования позволили решить много других проблем. Было установлено, что при благоприятных условиях интеллект можно развить. Специальными приемами можно повысить успеваемость учащихся. Эти выводы оказались полезными для разработки образовательных программ. Ученые пришли к пониманию того, что методы обучения должны быть адекватны индивидуальным особенностям ребенка, независимо от того, детерминированы они генетически или нет. Методика обучения должна быть такой, чтобы максимально выявить благоприятные наследственные задатки. Если в образовании не учитывать особенностей группы или индивида, оно не будет эффективным.

В настоящее время дискуссии о причинах межгрупповых различий в IQ потеряли свою остроту. Ученые пришли к выводу, что знание того, чем обусловлены межгрупповые различия в уровне интеллекта, имеет чисто академический интерес и не должно влиять на цели образования. Какими бы ни были причины различий по уровню развития интеллекта между представителями разных групп – средовыми или генетическими, это никак не должно сказываться на отношениях, определяемых правами человека. Даже если допустить, что обнаруженная разница определяется генетическими факторами, для практических целей это не имеет никакого значения, точно так же, как если бы было доказано, что причиной всех различий в уровне интеллекта является среда.

6.4. Генетическое исследование одаренности

Одним из основоположников психогенетики считается английский ученый Ф. Гальтон. Его книга «Наследственный гений» в середине XIX века была посвящена проблеме влияния наследственных задатков на возникновение талантливых людей и гениев.

Само понятие «одаренность» уже включает в себя идею о некоем даре, полученном от рождения. Однако, талантливость или гениальность поддается определению еще труднее, чем интеллект. Психологические свойства, которые обычно упоминают в качестве необходимых условий гениальности, включают интеллект, творческое начало и мотивацию. Айзенк настаивает на существовании генетических факторов в развитии талантов, которые он считает необходимым, но не достаточным условием для возникновения гения.

По Оксфордскому словарю, гений – это «природная интеллектуальная сила необычайно высокого типа, исключительная способность к творчеству, требующему выражения, оригинального мышления, изобретения или открытия».

В третьем издании БСЭ (1971) гениальность определяется как «наивысшая степень проявления творческих сил человека». «Термин «гениальность» употребляется как для обозначения способности человека к творчеству, так и для оценки результатов его деятельности, предполагая врожденную способность к продуктивной деятельности в той или иной области. Гений, в отличие от таланта, представляет собой не просто высшую степень одаренности, а связан с созданием качественно новых творений. Деятельность гения реализуется в определенном историческом контексте жизни человеческого общества, из которого гений черпает материал для своего творчества».

Всегда остается спорным разграничение гениев и талантов и это понятно. Во всех определениях наиболее важной, как четко разграничивающей гения от таланта, является констатация того, что можно выразить формулой: «Гений делает то, что должен, талант – то, что может». Формула эта подразумевает подвластность гения той задаче, которую ставит перед ним

его внутренняя сущность. Формула эта подразумевает определенную обреченность гения, его подчиненность своему творчеству, неизбежность напряжения им всех своих сил для решения определенной задачи.

Гениальность, как высшее проявление интеллекта всегда интересовала специалистов (психологов, генетиков). При исследовании гениальности нельзя применить ни метод близнецов, ни метод приемных детей. Можно исходить только из данных генеалогического метода. Но выделить генетическую и средовую компоненты этим методом трудно, а если принять определение одаренности (Филипченко, статья «Интеллигенция и таланты») как редкого и уникального сочетания генов, которые накапливаясь у одного индивидуума усиливают эффект друг друга, то становится ясно, что в таких случаях даже использование генеалогического метода не всегда возможно.

Эфроимсон В.П. в работе «Генетика гениальности» считает, что *косвенными доказательствами* наследования гениальности могут быть 2 фактора.

1. *Крайне раннее проявление таланта* (Лермонтов, Сен-Санс, Грибоедов и др.). Очень многие сделали важнейшие открытия в возрасте до 21 года (Галилей, Джоуль, Пьер Кюри, Паскаль, Бизе, Россини ...).
2. *Продолжительность творческой жизни* (Тициан, Софокл, Фирдоуси, Микельанджело, Страдивари, Б. Шоу и многие другие).

В настоящее время предложена *гипотетическая модель нейронной организации и наследования творческих способностей* (Шевцова В.М., 2004). Эта модель предполагает полигенный контроль выдающихся способностей с аддитивным (суммирующим) действием генов. Модель содержит следующие исходные позиции:

- Творческие способности контролируются *тремя доминантными генами*, условно обозначенными: C_1 , C_2 , C_3 с *аддитивным действием*. Гены расположены в разных хромосомах и свободно распределяются в мейозе при образовании гамет.

- Каждый из этих доминантных генов контролирует образование сложных «*концептогенных нейронов и зон*» в ассоциативных зонах мозга, которые обеспечивают высокий уровень аналитических и интегративных процессов мышления. Количество генов творчества определяет количество «*концептогенных нейронов*» обеспечивающих уровень творческих способностей индивида.

- Генотип C-C-C-C-C-C (шесть доминантных генов творчества) обуславливает гениальность; генотип C-C-C-C-C-c – большой талант; генотип C-C-C-C-c-c – талант; генотип C-C-C-c-c-c – хорошие творческие способности; генотип C-C-c-c-c-c – средние творческие способности; генотип C-c-c-c-c-c – небольшие творческие способности; генотип c-c-c-c-c-c – отсутствие творческих способностей.

Эта модель наследования творчества объясняет процесс накопления генов творчества в отдельных семьях и позволяет рассчитать вероятность рождения

индивида с определенными способностями. Например, для рождения гения необходимо, чтобы каждый из родителей имел в генотипе не менее трех разных генов творчества. Это брак людей с хорошими творческими способностями: $C_1C_1c_2c_2C_3c_3 \times c_1c_1C_2C_2c_3c_3$. У такой пары с вероятностью 0, 0156 (1,56%) может родиться гений с шестью генами творчества.

Частота зарождения потенциальных гениев оценивается В.П. Эфроимсоном как 1:10000, и она примерно одинакова у всех народностей. Статистически это не такая уж и маленькая цифра. Из нее следует, что, как минимум, в каждой второй школе страны должен учиться потенциальный гений. Хуже дело обстоит со статистикой гениев, сумевших реализовать себя в истории. Частота таких случаев падает уже до 1:10⁸. Противопоставление этих цифр указывает на гигантский потенциал человеческих ресурсов, который остается нереализованным.

Попытки совершенно сознательно воспользоваться потенциалом человеческой гениальности в истории были. Так, например, Карл Великий специально рассылал гонимых во все концы своей обширной империи, включавшей в 800 г. Францию, Бельгию, Голландию, почти половину Германии, Австрию, север Италии и Испании, для того чтобы те выискивали одаренных от природы мальчиков и отправляли их для обучения в школы. Такая практика через некоторое время привела к так называемому *карлингскому возрождению*.

В США ежегодно в результате специальных тестов, ориентированных на выявление не объема знаний, а уровня мышления и сообразительности отбираются до 35 тыс. одаренных старшеклассников (всего около 3% от общего числа учащихся), которым в дальнейшем оказывается государственная поддержка для получения высшего образования. Более того, денежные субсидии получают и те колледжи, которые эти молодые люди избирают для дальнейшего обучения.

В США существует программа «откачки мозгов» (талантливых людей) из стран, отстающих в экономическом отношении от ведущих держав Запада.

Для повышения доли талантливых детей, по мнению В.П. Эфроимсона, нужно немного «достаточно предоставить детворе и юношеству хорошие, равные, соответствующие возрасту условия, и задача резкого повышения частоты развивающихся гениев, тем более талантов, решена». Необходимо также целенаправленно выявлять людей с синдромами Марфана и Морриса и предоставлять им условия для проявления своих способностей.

6.5. Генетические факторы, стимулирующие умственную активность

Проанализировав данные исследований автобиографий крупнейших деятелей истории, культуры и науки обнаружили 4 генетически обусловленных фактора, которые с повышенной частотой встречаются у выдающихся людей. Наиболее полный их анализ представлен в работе В.П. Эфроимсона «Гениальность и генетика».

Подчеркивается, что эти факторы *не являются причиной гениальности*, но они усиливают умственную активность, которая складывается из многих способностей: памяти, скорости мышления, внимания, реакции и др.

1. **Гиперурекимическая (подагрическая) стимуляция умственной активности.** Впервые на возможную связь подагры с повышенной умственной активностью указал английский исследователь Э. Орован. В статье «Происхождение человека», которая была опубликована в научном журнале Nature» в 1955 г., он указал на то, что структура мочевой кислоты чрезвычайно схожа со структурой кофеина и теобромона - веществ, содержащихся в кофе и чае и способных стимулировать умственную активность. Эти вещества являются «мозговыми стимуляторами», потому что ингибируют в клетках мозга фермент *фосфодиэстеразу*, которая, в свою очередь, уничтожает другое соединение – *циклический аденозинмонофосфат (ЦАМФ)*. Последнее вещество образуется в результате поступления в клетки всевозможных сигналов и служит универсальным активатором множества внутриклеточных процессов. Следовательно, если мочевая кислота хотя бы частично обладает действием кофеина и теобромона, то при концентрации этой кислоты, в 20-30 раз превышающей нормальную, она будет постоянно приводить к повышению концентрации ЦАМФ в клетках, а, следовательно, стимулировать мозговую и физическую активность подагриков.

Механизм наследования подагры в разных семьях различен. Существуют формы с *аутосомно-доминантным* типом наследования и формы с *полигенным* типом наследования. Среднепопуляционная частота подагриков среди пожилого населения богатых стран равняется 1,1%, а среди общепризнанных гениев она повышается до 12,5%.

Связь между проявлениями подагры и уровнем умственной активности была неоднократно подтверждена. Подагриками были многие талантливые художники, музыканты, скульпторы, писатели, ученые: Микеланжело, Бетховен, Рубенс, Ренуар, де Мопассан, Диккенс, Тургенев; Чарлз Дарвин, Галилео Галилей; Томас Мор, Мишель Монтень, Вольтер, Кант, Улугбек, Колумб, Наполеон, Петр I и многие другие.

Особенностями гениев-подагриков является: целеустремленность, энергия, упорство, работоспособность, мужество, настойчивость.

2. **Циклотимия или гипоманиакальность** - это небольшая, мягкая форма, предшествующая маниакально-депрессивному психозу. То есть, это пограничное состояние психики, которое характеризуется полным сохранением сознания, без грубых нарушений мышления. У циклотимиков наблюдаются периодические чередования настроения. В фазе подъема (гипоманиакальной) для них характерны подъем настроения, повышенная активность, неутомимость, возбудимость, радостное трудолюбие. Гипоманиакальную фазу сменяют периоды снижения активности и настроения с элементами депрессии. Подчеркнем, что речь идет о поведении, остающемся в пределах нормы. Предполагается аутосомно-доминантный тип наследования с неполной пенетрантностью и варьирующим проявлением.

Примеров такого рода личностей достаточно много среди выдающихся людей (Гете, Ван Гог, Хемингуэй, Джек Лондон, Гоголь, Пушкин, Диккенс, Лев Толстой). По некоторым оценкам, среди них циклотимики встречаются в десять раз чаще, чем в популяции.

3. **Синдром Марфана.** Тип наследования – *аутосомно-доминантный*. Ген локализован в 15 хромосоме. При полном проявлении этой доминантной мутации на свет появляются люди с очень длинными конечностями, худые, с пороком сердца, со смещением хрусталика. Частота синдрома Марфана в популяции 1:50000. Эта редкая полуплетальная мутация в редчайших случаях при определенном сочетании с другими генами показывает очень высокий интеллект и встречается среди одаренных людей в 10 раз чаще, чем в популяции. Это заболевание характеризуется повышенным содержанием *адреналина* в крови. Этот гормон вырабатывается надпочечниками и выбрасывается в кровь в момент опасности, что способствует мобилизации организма - увеличивается частота сердцебиений, повышается давление крови и т.п. Таким образом, при этом заболевании больные постоянно находятся в возбужденном состоянии: адреналин подстегивает их нервную систему и делает невероятными трудоспособными.

Синдромом Марфана страдали несколько всемирно известных личностей: Линкольн, Андерсен, де Голль, Чуковский, Паганини, Ландау.

4. **Синдром Морриса** или тестикулярная феминизация. Частота мутации 1:65000. Она является результатом дефекта гена, расположенного в X-хромосоме и кодирующего клеточный рецептор мужского полового гормона *андрогена*. Дефект рецепторов приводит к нечувствительности тканей к действию гормона. В результате эмбриональное и детское развитие организма, обладающего мужским набором хромосом XY, идет по женскому типу. Развивается псевдогермафродит – высокая, статная, физически сильная женщина без матки, сексуально ориентированная на мужчин. Ярко проявляется превосходство женщин с синдромом Морриса в интеллектуальной сфере. Они храбры, сообразительны, хорошие организаторы, волевые, стойкие, с высоким интеллектом. Предполагают, что высокий интеллектуальный уровень связан с гиперстимуляцией мозга андрогенами, поскольку они не фиксируются на других тканях.

Среди известных исторических личностей этот синдром диагностируют Жанне д'Арк, так как у нее полностью проявились характерные признаки (умная, сильная, отважная, с отсутствием менструаций). В настоящее время частота таких женщин повышена среди фотомоделей, манекенщиц, деловых женщин, спортсменов.

Попытки связать гениальность с различными заболеваниями делаются давно. И вероятно дело не только в поиске генетических маркеров. Феномен гениальности настолько необычен, а *гений настолько настолько «ненормален» с точки зрения обычного человека, что невольно выдвигаются версии о связи с какой-либо патологией.*

Следует помнить, что во всех рассмотренных выше случаях речь идет, прежде всего, о *корреляции*, причем многие гениальные и талантливые люди

не страдали этими заболеваниями и, наоборот, подавляющее большинство больных представляли собой обычных людей. Однако, не исключено, что при определенных генотипах эти состояния могли дать некий дополнительный толчок, повышая энергичность в достижении цели.

6.6. Взаимодействие генотипа и среды в формировании одаренности

Сложность проблемы значения среды в формировании одаренности хорошо иллюстрирует концепция **импрессинга** (Эфроимсон, 1991). Под импрессингом понимают некие события в детском либо подростковом возрасте, которые производят глубокое впечатление и на всю жизнь могут определить мотивы деятельности человека, его интересы и шкалу ценностей.

Здесь есть аналогия с известным типом обучения – импринтингом, хорошо изученным у животных. Для него характерно наличие критического периода, во время которого происходит «запечатлевание» некоего сложного сенсорного образа. Это событие в дальнейшем вызывает определенный тип поведения, на проявление которого уже практически невозможно повлиять.

При импрессинге тоже постулируется наличие некоего критического состояния, во время которого событие, связанное с воздействием внешней среды, запечатлевается и влияет в дальнейшем на поведение человека. В качестве такого события, произведшего впечатление, может выступить книга, встреча, знакомство и т. п. Такое же событие у других людей может не вызвать абсолютно никакого эффекта. Даже с тем же самым человеком, быть может, ничего бы не произошло, если бы это событие произошло в другое время и при других обстоятельствах. То есть одно и то же событие, воздействующее в разные периоды, может либо вызвать импрессинг, либо вообще никак не повлиять на человека. Это вносит большую неопределенность в понятие влияния среды.

В качестве примера *импрессинга* приводят биографию А. Эйнштейна. В возрасте 12 лет он прочитал небольшую книжку по евклидовой геометрии на плоскости, которая произвела на него колоссальное впечатление и сыграла определяющую роль в развитии его интересов. Эту книгу читали многие сотни подростков, и ни на кого она не произвела такого действия.

Другой пример это случаи из биографии Софьи Ковалевской. Как-то в подростковом возрасте она с семьей выехала летом на дачу, и ей досталась комната без обоев. Стены были оклеены страницами учебника математики. Ее настолько заинтересовали эти необычные стены, что она принялась с огромным интересом их изучать, что дало толчок к развитию страсти к математике.

Несмотря на всю сложность поиска воздействий среды, влияющих на проявления талантливости, некоторые факторы все-таки удается выявить. Некоторые из них достаточно неожиданны, как, например, родительская депривация, т. е. лишение родительского попечения в детском возрасте

вследствие утраты одного или обоих родителей. Вообще-то такого рода событие приводит к очень неблагоприятным последствиям. По статистике, всего около 8% людей переживают в детстве раннюю смерть одного из родителей. Однако, среди взрослых преступников или пациентов психиатрических лечебниц (особенно страдающих депрессиями), таких людей 32 и 27% соответственно.

По данным, полученным в Шотландии, у 40% девочек-сирот отмечается беременность в возрасте до 18 лет, в то время как для девочек, воспитывавшихся в полных семьях, аналогичный показатель составляет всего 6%.

Эти результаты вполне понятны, однако если подсчитать процент выдающихся личностей, потерявших в раннем детстве родителей, то получаются близкие значения – 28%.

Показано, что среди нобелевских лауреатов таких людей 22%, среди выдающихся ученых – 41%, среди британских премьер-министров – 45%, а среди американских президентов – 51% (Albert, 1980). По словам известного математика и философа Бертрانا Рассела (который осиротел в 3 года), большую часть времени он проводил в одиночестве, что способствовало тому, что он ушел в книги, в природу. Речь идет об одиночестве особого рода, способствующем размышлениям и раннему развитию. Такое одиночество – необходимое условие становления личности,

В связи с этим заслуживают внимания данные о психологических характеристиках интеллектуально одаренных школьников старших классов. Исследуя их эмоциональные качества, ученые обнаружили, что в отличие от учеников со средними способностями у них наблюдается большая внутренняя мотивация к чтению, мышлению и одиночеству.

Еще один фактор – это *порядок рождения*. Давно замечено, что в семьях существуют определенные отличия между детьми, связанные с порядком их рождения. Выдающиеся личности значительно чаще встречаются среди первенцев. Фрейд объяснял это тем, что человек, который был бесспорным любимцем своей матери, на всю жизнь сохраняет уверенность в успехе, которая часто влечет за собой действительный успех. С другой стороны, первый ребенок в самый критический период своего развития общается только со взрослыми, общение с другими детьми становится возможным только позднее. Вспомним о близнецовом эффекте, приводящем к снижению коэффициента интеллекта из-за того, что близнецы слишком замкнуты друг на друга.

Контрольные вопросы

1. Какой критерий при оценке интеллекта чаще используется в психогенетических работах?
2. О чем говорит коэффициент интеллекта, получаемый в результате тестирования?
3. Что понимается под наследуемостью интеллекта?
4. Что такое общий фактор интеллекта (g)?

5. Какова наследуемость интеллекта?
6. Какие факторы могут влиять на наследуемость интеллекта?
7. Каково влияние на изменчивость IQ индивидуальной и общей среды?
8. Какие воздействия среды могут повлиять на изменчивость интеллекта?
9. Какие методы психогенетики используются в исследованиях интеллекта?
10. Как изменяется наследуемость интеллекта в течение жизни?
11. Какова возрастная динамика степени внутриварного сходства МЗ и ДЗ близнецов по интеллекту?
12. Каковы результаты исследования интеллекта у разных народов?
13. Чем исследователи объясняют различия в значениях IQ у разных народов?
14. Каково определение гениальности?
15. Как оценивается исследователями вклад генетических факторов в развитие одаренности?
16. Что может послужить доказательствами влияния наследственных факторов на возникновение гениев и талантов?
17. Какие наследственные факторы, стимулирующие умственное развитие вам известны?
18. Какие факторы среды могут повлиять на развитие одаренности?
19. В чем заключается смысл явления импрессионга?
20. Назовите факторы среды, влияющие на развитие талантливости и одаренности?
- 21.

Список литературы

1. Айзенк Х., Эванс Д. Энциклопедия психологических тестов. Коэффициент интеллектуальности вашего ребенка. – М., 1997.
2. Александров А.А. Психогенетика. – СПб.: Питер, 2004.
3. Лолер Дж. Коэффициент интеллекта, наследственность и расизм. М.: "Прогресс", 1982.
4. Малых С.Б., Егорова, М.С., Мешкова Т.А. Основы психогенетики. М.: Эпидавр, 1998.
5. Мешкова Т.А. Психогенетика.-
<http://www.ido.edu.ru/psychology/psychogenetic/index.htm>
6. Равич-Щербо И. В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. М.: Аспект-Пресс, 1999.
7. Шевцова В.М. Гены и социальная революция. Краснодар, 2004.
8. Эфроимсон В.П. Гениальность и генетика. – М.: Рус. мир.1998.

Тема 7. ПСИХОГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ ТЕМПЕРАМЕНТА И ДВИГАТЕЛЬНЫХ ФУНКЦИЙ

7.1. Структура и возрастная динамика темперамента

Исследования темперамента и личности занимают заметное место в современной психогенетике, уступая лишь исследованиям интеллекта и психопатологии. Понятия «темперамент» и «характеристики личности» взаимосвязаны. В современной психогенетике речь чаще идет о характеристиках личности. Понятие темперамент, в настоящее время часто связывается с типом эмоциональных реакций (особенно их выражением), а также с характерными или привычными склонностями личности.

Особенности темперамента не влияют на содержание, мотивы или цели деятельности человека. Они определяют *динамическую сторону поведения*. Иными словами, от темперамента не зависит, что человек делает, но зависит то, как он это делает (темп и ритм деятельности, активность, энергичность и т.п.). Эти индивидуальные особенности психики достаточно консервативны, устойчивы и образуют у каждого человека своеобразную психологическую основу, на которой формируются свойства личности и характера. В отечественной психологии черты темперамента рассматривают как формально-динамические характеристики поведения. В зарубежной психологии понятие темперамента отождествляется с понятием стиля деятельности.

Черты темперамента традиционно связывают с биологическими особенностями человека, включая биохимические и физиологические процессы. Все теории темперамента, начиная с Гиппократа, включают биологические составляющие в число параметров, определяющих свойства темперамента. Широко известные четыре типа темперамента (сангвиник, флегматик, холерик и меланхолик) выделил римский врач Галлен (II в.н.э.), опираясь на представления Гиппократа об определении индивидуальных особенностей человека соотношением в организме 4-х жидкостей: крови, лимфы, желчи и черной желчи. В настоящее время утвердилось представление, что в основе разных типов темперамента лежат разные наследственно обусловленные *типы нервной системы*.

Тип нервной системы определяет склонность человека к той или иной реакции на воздействия жизни и воспитания. Поэтому свойства темперамента в определенных пределах могут изменяться в связи с условиями жизни и воспитания, вследствие перенесенных болезней, пережитых психологических конфликтов. В жизни чаще обнаруживаются промежуточные типы и переходные формы темперамента. Переходные формы темперамента отражают тот сдвиг в динамике поведения, который произошел под влиянием условий жизни, воспитания и деятельности.

Можно выделить следующие основные признаки темперамента:

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.

Как видим, одним из признаков темперамента является его *наследственная обусловленность*. Современная психогенетика располагает доказательствами в пользу связи темперамента с генотипом.

Одним из наиболее известных является Нью-Йоркское лонгитюдное исследование темперамента, начатое в 1957 г. Целью его было проследить динамику особенностей темперамента, начиная с младенческого возраста: оценить онтогенетическую стабильность, выявить особенности изменений темперамента с возрастом, влияние свойств темперамента на особенности адаптации.

Авторами было выделено 9 свойств темперамента:

- 1) активность - уровень двигательной активности;
- 2) ритмичность - регулярность времени появления поведенческих реакций (ритмы сна-бодрствования, потребности в кормлении и т.п.);
- 3) приближение или удаление - реакция на новые стимулы;
- 4) адаптивность - легкость привыкания к новой обстановке;
- 5) интенсивность реакций - уровень интенсивности различных проявлений (радости, гнева и т.п.);
- 6) порог реактивности - интенсивность воздействия, необходимая для возникновения реакции;
- 7) преобладающее настроение;
- 8) отвлекаемость - возможность изменения поведения под влиянием новых стимулов;
- 9) устойчивость внимания/настойчивость - склонность длительное время заниматься чем-либо и стремление продолжать деятельность при возникновении препятствий.

В этом исследовании были выделены *синдромы "легкого темперамента", "трудного темперамента" и "темперамента с длительным привыканием"*. Например, синдром трудного темперамента характеризуется низкой ритмичностью, интенсивными реакциями, преобладанием негативного настроения, затрудненной адаптацией.

7.2. Генетические и средовые детерминанты темперамента у детей

Исследователи подвергали анализу различные свойства темперамента. Возраст и типы обследованных родственников также варьировали, однако основную массу составляли близнецовые исследования, проводимые на детях и подростках, включая младенческий возраст.

Нью-Йоркское *лонгитюдное* исследование темперамента МЗ и ДЗ близнецов в течение 15 лет включало обследование близнецов в возрастах 2

мес., 9 мес., 6 лет и 15 лет. Во всех возрастах МЗ близнецы демонстрировали гораздо большее сходство, чем ДЗ близнецы. В таблице приведены соответствующие коэффициенты корреляции МЗ и ДЗ близнецов по ряду свойств темперамента.

Внутрипарное сходство в показателях темперамента, рассматриваемых в Нью-Йоркском лонгитюдном исследовании

Показатели темперамента	2 месяца		9 месяцев		6 лет		15 лет	
	ГМЗ	ГДЗ	ГМЗ	ГДЗ	ГМЗ	ГДЗ	ГМЗ	ГДЗ
Активность	0,75	0,47	0,85	0,71	0,93	0,14	0,95	0,16
Приближение-удаление	0,78	0,86	0,87	0,39	0,94	0,45	0,39	0,43
Адаптивность	0,81	0,83	0,95	0,53	0,81	0,68	0,92	0,35
Интенсивность	0,82	0,52	0,85	0,02	0,95	0,54	0,85	-0,19
Порог реактивности	0,91	0,72	0,89	0,20	0,85	0,23	0,94	-0,29
Настроение	0,84	0,16	0,86	0,32	0,37	0,06	0,95	0,41
Внимание/настойчивость	-	-	0,12	0,24	0,73	0,27	0,93	0,35

Следует обратить внимание на очень высокие корреляции МЗ, начиная с младенческого возраста и зачастую чрезвычайно низкие корреляции ДЗ. Следует также обратить внимание на увеличение наследуемости темперамента с возрастом, о чем свидетельствуют значительные различия коэффициентов корреляции МЗ и ДЗ близнецов по большинству свойств темперамента в старших возрастах.

Таким образом, для свойств темперамента, рассматриваемых в Нью-Йоркском лонгитюдном исследовании, выявляется значительный вклад наследственной составляющей, причем уже в младенческом возрасте. Это следует учитывать воспитателям и родителям, чтобы создавать для детей условия развития, соответствующие особенностям их темперамента.

В другом исследовании темперамента (А. Басом и Р. Пломином) было выделено три основных свойства темперамента:

- 1) активность - проявление энергетического уровня в двигательной деятельности (темп движений, интенсивность и выносливость);
- 2) эмоциональность - проявление негативных эмоций гнева и страха;
- 3) социальность (общительность) - стремление к контактам с людьми.

При сравнении МЗ и ДЗ близнецов по этим свойствам авторами также было отмечено высокое внутрипарное сходство МЗ близнецов и низкое - ДЗ близнецов (см. табл.).

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	
	r_{M3} n = 36	r_{D3} n = 31	r_{M3} n = 60	r_{D3} n = 81	r_{M3} n = 81	r_{D3} n = 57	r_{M3} n = 51	r_{D3} 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
Страх	-	-	0,70	0,38	-	-	0,66	0,05
Гнев	-	-	0,57	-0,12	-	-	-	-
Социабельность	0,48	-0,16	-	-	0,62	0,13	-	-

Значения корреляции ДЗ близнецов чрезвычайно низкие, и в ряде случаев даже отрицательные. Дальнейшие исследования тех же свойств темперамента в семьях с приемными детьми и в обычных семьях дали противоречивые результаты. Противоречия значительно больше в младших возрастных группах. Начиная с подросткового возраста, связь эмоциональности, социабельности и активности с генотипом становится более устойчивой. В целом, свойства темперамента, связанные с активностью, эмоциональностью и общительностью, проявляются в раннем детстве и являются относительно устойчивыми и, по всей видимости, в значительной мере зависят от влияния генотипа.

7.3. Исследование черт темперамента у взрослых

Проблема личности в психологии остается одной из самых сложных на сегодняшний день. В настоящее время выделяют пять факторов (черт темперамента), характеризующих личность, каждый из которых имеет положительный и отрицательный полюса:

1. *Экстраверсия*. Положительный полюс этого фактора - общительность, настойчивость, уверенность в себе, активность, энергичность, доминантность. Отрицательный - стремление к одиночеству, замкнутость.

2. *Альтруизм, склонность идти навстречу людям*. Положительный полюс - дружелюбность, готовность помочь, мягкость, способность прощать. Отрицательный - неуступчивость, недружелюбие, вздорность, неблагодарное отношение к другим людям.

3. *Сознательность, контроль импульсивности*. Положительный полюс – ответственность, организованность, умение планировать свои действия, практичность, зависимость. Отрицательный – безответственность, неорганизованность, забывчивость, необязательность, независимость.

4. *Невротицизм, негативные эмоции*. Положительный полюс – эмоциональная уравновешенность, спокойствие, преобладание хорошего

настроения. Отрицательный – тревожность, страхи, преобладание негативного настроения.

5. *Открытость новому опыту, восприимчивость, когнитивная сложность.* Положительный полюс – широкие интересы, склонность к получению новых знаний и опыта, артистичность, развитое воображение; отрицательный - бедность интересов, ограниченность.

Рассмотрим теперь результаты психогенетических исследований различных свойств личности. Одними из наиболее исследованных являются экстраверсия-невротизм. Эти свойства рассматриваются в категории свойств темперамента, в личности. В таблице приведены результаты крупных близнецовых исследований, проведенных в разных странах.

Внутрипарные корреляции МЗ и ДЗ близнецов по экстраверсии и невротизму, полученные в самых больших близнецовых исследованиях

Выборка	Экстраверсия-интроверсия				Невротизм			
	МЗ близнецы		ДЗ близнецы		МЗ близнецы		ДЗ близнецы	
	Жен.	Муж.	Жен.	Муж.	Жен.	Муж.	Жен.	Муж.
США	0,62	0,57	0,28	0,20	0,48	0,58	0,23	0,26
Швеция	0,54	0,47	0,21	0,20	0,54	0,46	0,25	0,21
Австралия	0,53	0,50	0,19	0,13	0,52	0,46	0,26	0,18
Финляндия	0,49	0,46	0,14	0,15	0,43	0,33	0,18	0,12
Суммарное количество пар 23000								

Средние коэффициенты корреляции, подсчитанные по результатам этих исследований, составили для МЗ близнецов по экстраверсии-интроверсии 0,51, по невротизму - 0,48, а для ДЗ близнецов – соответственно 0,18 и 0,20. Такие результаты дали основание судить о наследуемости параметров экстраверсии-интроверсии и значений близнецовой среды. Вклад общей среды, по-видимому, незначителен.

В целом оценки наследуемости **экстраверсии-интроверсии**, полученные в результате обобщения многих работ, составляют порядка **40%**, тогда как для **невротизма** они несколько ниже – **30%**.

7.4. Молекулярно-генетические основы темперамента

Поиск конкретных генов, участвующих в формировании психических характеристик проводится в совместных работах психологов и молекулярных генетиков. В настоящее время открыты гены, которые кодируют белки, участвующие в биохимических процессах мозга. Известны также гены, контролирующие синтез нейромедиаторов серотонина, дофамина, норадреналина, с помощью которых передается сигнал от одной нервной клетки к другой. Эти гены в настоящее время рассматриваются как *кандидатные гены* темперамента.

Считается, что темперамент, наследуемость которого у взрослых составляет 30-40%, зависит от действия многих генов, обладающих слабым эффектом. Эти гены можно установить, если известны биохимические процессы, которые влияют на функционирование нервной системы. Психофизиологические исследования показали, что склонность формировать теплые межличностные отношения, отзывчивость, сентиментальность зависят от норадреналиновой системы. Такие черты темперамента, как тревожность, застенчивость, утомляемость, страх перед неизвестностью связывают с серотониновой системой мозга.

Известно, что *серотонин* тормозит агрессивное поведение. Этот нейромедиатор выделяется в синаптическую щель, где воздействует на белки-рецепторы на поверхности другого нейрона, порождая нервный импульс. Затем белком-переносчиком серотонин переносится назад в клетку, из которой был выделен. В настоящее время известен ген, кодирующий структуру белка-переносчика серотонина. Этот ген расположен в 17-й хромосоме. Обнаружены две аллельные формы этого гена, различающиеся длиной нуклеотидных последовательностей. Расщепляется серотонин ферментом *моноаминоксидазой (МАО)*. Ген, кодирующий фермент МАО (он расположен в X-хромосоме), рассматривается как *кандидатный «ген агрессивности»*. Нервная клетка синтезирует серотонин из получаемой с пищей аминокислоты триптофана. В этом процессе важную роль играет фермент *триптофангидроксилаза*. Поэтому другим кандидатным геном агрессивного поведения стал ген триптофангидроксилазы, расположенный в хромосоме 11. Известны два аллельных варианта этого гена, более редкий вариант характеризуется точечной мутацией.

Импульсивность, раздражительность, склонность к нарушению правил связывают с *дофаминовой* системой. Имеются данные о том, что люди, у которых эти характеристики сильно выражены, имеют более длинный аллель *гена рецептора дофамина-4 (DRD4)*. Длина гена зависит от числа нуклеотидных повторов. Обычно этот ген содержит от 2 до 10 повторов. Наиболее часто встречаются индивиды, у которых 4 повтора. Отмечены и межпопуляционные различия в частоте этого гена. В частности, среди представителей монголоидной расы чаще встречаются индивиды с двумя повторами (спокойное, сдержанное поведение), а среди европейцев с 5-7 повторами (более импульсивное поведение). Окончательный вывод, очевидно, делать преждевременно, но попытки обнаружить гены, влияющие на свойства темперамента, продолжаются. Возможно, в дальнейшем будут найдены и другие полиморфизмы со значительными эффектами.

7.5. Наследуемость двигательных реакций

В сфере движений есть некоторые варианты фенотипов, которые демонстрируют альтернативный характер изменчивости. Есть движения, которыми одни люди владеют в совершенстве, а другие – овладеть ими не

могут. Например, некоторые могут шевелить ушами или сворачивать язык трубочкой, а у других такая способность отсутствует.

Способность *двигать ушами* обнаруживается почти у 20% мужчин и 9,5% женщин. В 1949 г. Л. Линдер, сравнивая тех индивидов, которые умеют двигать ушами, с их родителями и сибсами, предположил, что эта способность, по-видимому, является наследственным признаком, проявляющим тенденцию к доминированию.

Способностью *сворачивать язык трубочкой* обладают более 60% людей. В 1940 г. А. Стертевант описал два типа людей – "сворачивающие" и "несворачивающие" и сообщил, что способность к сворачиванию языка является доминантным признаком. Однако позже обнаружилось, что у МЗ близнецов наблюдается высокий процент дискордантности по этому признаку. В целом работ о способности манипулировать языком очень мало, а их результаты противоречивы.

Еще один признак, который может быть, на первый взгляд, отнесен к разряду альтернативных – это *право- леворукость*. Вопрос о происхождении *право- леворукости* постоянно вызывает интерес исследователей. Очевидно, в основе наблюдаемых различий могут лежать как наследственные, так и средовые причины, в том числе патология развития. Исследования близнецов показали, что рукость является не альтернативным, а мультифакториальным признаком. Однако, единого взгляда на наследование правшества-левшества до сих пор нет.

Психогенетические исследования других особенностей двигательной сферы человека, которые, несомненно, следует относить к количественным мультифакториальным признакам весьма разнообразны по применяемым подходам и часто противоречивы. Различные методические условия обследований, недостаточный учет популяционных, половых и возрастных различий, отсутствие единообразия в используемых тестах приводят к заметному разбросу данных у разных авторов. Например, вариации коэффициента наследуемости (H^2) многих скоростных характеристик двигательных реакций составляют: для тешпинг-теста – 0,00-0,87, времени простой двигательной реакции на зрительные стимулы – 0,22-0,86, времени реакции на звуковые стимулы - 0,00-0,53, частоты бега на месте - 0,03-0,24. Коэффициенты наследуемости показателей скоростно-силовых тестов также имеют заметные вариации: бег на 60 м – 0,45-0,91; прыжок в длину – 0,45-0,86; прыжок в высоту – 0,82-0,86. (см. Равич-Щербо И.В., 1988).

С.Б. Малых сделал попытку свести воедино имеющиеся результаты и выделил четыре группы работ в соответствии с изучаемыми фенотипами:

- 1) стандартизованные двигательные пробы,
- 2) сложные поведенческие навыки,
- 3) физиологические системы обеспечения мышечной деятельности,
- 4) нейрофизиологический уровень обеспечения движений.

Стандартизованные двигательные пробы представляют собой различные тесты, специально разработанные для измерения моторных навыков. Обычно такие тесты измеряют скорость, выносливость, силу, координацию,

ловкость. Существуют две группы тестов. Первые применяются в основном для измерения спортивных навыков, вторые чаще используются в психодиагностике.

В психодиагностике наиболее распространенными являются теппинг-тест (измерение скорости постукивания) и измерение времени сенсомоторной реакции (время между подачей сенсорного сигнала и двигательной реакцией испытуемого). Наиболее высокая наследуемость характерна для скоростных параметров, тогда как в тестах на координацию рук результаты сильно различаются, и большинство показателей наследуемости ниже 50%. Коэффициенты наследуемости времени реакции и теппинга, также весьма вариативны (от нулевых значений до чрезвычайно высоких - 70-90%). Учитывая разные методические подходы, следует заключить, что на характеристики двигательной деятельности, измеряемой с помощью специальных проб, действуют многочисленные факторы, которые не позволяют получить повторяющихся результатов. Единственное, что прослеживается в ряде работ, это большой вклад наследственности в вариативность двигательных характеристик, регистрируемых в условиях максимально возможной скорости работы (*предельный темп деятельности*). По-видимому, при высоких требованиях к скорости наследственные различия в двигательной деятельности проявляются более заметно

К *сложным поведенческим навыкам* относятся такие особенности, как походка и ходьба в целом, почерк, спортивные навыки, мимика и т.п. Сравнение особенности *мимики и пантомимики* у МЗ и ДЗ близнецов обнаружило, что высокое сходство мимических паттернов у МЗ близнецов гораздо выше, чем у ДЗ близнецов. В отношении *почерка* близнецов, нет единодушного мнения. Во всяком случае, почерки близнецов обычно не путают.

К сложным двигательным навыкам можно также отнести *различные виды спорта*. Известны семейные династии спортсменов. Среди известных спортсменов есть пары МЗ близнецов. Вообще МЗ близнецы характеризуются более высокой конкордантностью, чем ДЗ, по занятиям спортом. Показано, что в склонности к спортивным занятиям наследственность играет не последнюю роль.

Высокая генетическая обусловленность получена для качества *гибкости*. Коэффициент наследуемости гибкость позвоночного столба – 0,7-0,8, тазобедренных суставов – 0,70, плечевых суставов – 0,91.

В меньшей степени генетические влияния выражены для показателей *абсолютной мышечной силы*. Так, например, коэффициенты наследуемости для динамометрических показателей силы правой руки – 0,61, левой руки - 0,59. По данным разных авторов, показатели наследуемости для мышечной силы сгибателей кисти варьируют в пределах 0,24-0,71, сгибателей предплечья 0,42-0,80, разгибателей туловища – 0,11-0,74, разгибателей голени – 0,67-0,78.

В наименьшей степени наследуемость обнаруживается для показателей *выносливости к длительной циклической работе и качеству ловкости*

(координационных возможностей и способности формировать новые двигательные акты в необычных условиях).

Таким образом, наиболее тренируемыми физическими качествами являются ловкость и общая выносливость, а наименее тренируемыми – быстрота и гибкость. Среднее положение занимает качество силы.

В процессе онтогенеза различают критические и сенситивные периоды.

Критические периоды характеризуются повышенной активностью отдельных генов и их комплексов, контролирующих развитие каких-либо признаков организма. В эти периоды происходит значительная перестройка регуляторных процессов, качественный и количественный скачок в развитии отдельных органов и функциональных систем, результатом чего является возможность адаптации к новому уровню существования организма и его взаимодействия со средой.

Сенситивные периоды – это периоды снижения генетического контроля и повышенной чувствительности отдельных признаков организма к средовым влияниям, в том числе педагогическим и тренерским.

Таким образом, если критические периоды создают морфофункциональную основу существования организма в новых условиях жизнедеятельности (например, в переходный период у подростка), то сенситивные периоды реализуют эти возможности, обеспечивая адекватное функционирование систем организма соответственно новым требованиям окружающей среды. Моменты их включения и выключения в определенные периоды онтогенеза имеют большое сходство у однояйцевых близнецов, что демонстрирует генетическую основу регуляции этих процессов.

Для тренеров и педагогов, знание сенситивных периодов чрезвычайно важно, так как один и тот же объем физической нагрузки, количество тренировочных занятий, лишь в сенситивный период обеспечивают наибольший тренировочный эффект, который в другие возрастные периоды не может быть достигнут. Вместе с тем, чрезмерные физические нагрузки, не рассчитанные на возможности конкретного спортсмена, именно в сенситивный период могут значительно затормозить развитие его физических качеств и дальнейшее их совершенствование.

Сенситивные периоды для различных качеств проявляются гетерохронно. Хотя имеются индивидуальные варианты сроков их наступления, все же можно выделить общие закономерности. Так, сенситивный период проявления различных показателей качества быстроты приходится на возраст 11-14 лет и к 15-летнему возрасту достигается его максимальный уровень, когда возможны высокие спортивные достижения. На этом уровне быстрота может сохраняться до 35 лет, после чего скоростные свойства организма снижаются. Близкая к этому картина наблюдается в онтогенезе и для проявления качеств ловкости и гибкости.

7.6. Генетические особенности систем обеспечения движений

Изучение наследования двигательных способностей связано с особенностями работы различных систем организма, обеспечивающих моторные функции. На соотношение генетических и средовых факторов, обеспечивающих моторные функции, существенно влияют нейрофизиологические особенности, обеспечивающие ту или иную двигательную функцию.

Спинный моз в основном обеспечивает элементарные рефлексy, которые представляют собой в высшей степени врожденные механизмы. Если попытаться определить наследуемость параметров движений, совершаемых на этом уровне, то получаются очень высокие значения коэффициента наследуемости. Так, оценки латентного периода коленного рефлекса (разгибание ноги в колене при ударе по сухожилию) дают значение $h^2 = 0,98$.

Нервные центры обеспечивают довольно сложные последовательности двигательных актов, например дыхание или локомоцию. Хотя они во многом функционируют на безусловно-рефлекторной основе, эти системы уже демонстрируют высокую степень пластичности и доступны произвольному контролю. Они локализованы в спинном мозге или структурах головного мозга. Так структуры ствола мозга связаны с работой вестибулярного аппарата и позволяют осуществлять координацию движений на основе сенсорной информации от вестибулярного аппарата.

Зоны коры больших полушарий - это высшие центры, отвечающие за выбор цели, программирование движений, формирование сложных двигательных актов, т. е. за осуществление самых сложных произвольных движений. Для них характерна высокая степень пластичности, способность изменяться при тренировке и «отзывчивость» на воздействия среды. Стоит также упомянуть мозжечок и базальные ганглии, играющие очень большую роль в моторных функциях.

Таким образом, движения могут очень сильно отличаться по уровню нейрофизиологического обеспечения, из-за чего в различных двигательных тестах можно получить довольно большой разбой в результатах. Часто оценки наследуемости сложных поведенческих навыков получаются довольно низкими. Например, при оценке *почерка* монозиготных близнецов, как разлученных, так и воспитывавшихся вместе, обнаружено очень небольшое количество пар с совпадавшими характеристиками (5-15%). Коэффициент наследуемости для сложных двигательных функций резко падает по мере их развития (как в случае выработки почерка), поскольку индивидуальные различия здесь в неизмеримо большей степени связаны с особенностями индивидуальной тренировки, чем с изменчивостью генотипов.

Физиологическое обеспечение движений осуществляется системой органов дыхания, кровообращения, мышечным аппаратом, поэтому изучение вариативности показателей работы этих физиологических систем может быть также полезно при исследовании моторики в целом. Единственный показатель, по которому получены результаты на близнецах – это максимальное

потребление кислорода (МПК) в минуту при выполнении спортивных движений. Специальные методики позволяют определять этот показатель без учета массы жировой ткани. Аэробная работоспособность важна в тех видах спорта, где требуется выносливость (в частности, скоростная), это – бег на средние и длинные дистанции, лыжи, конькобежный спорт, велоспорт, спортивная ходьба.

У нетренированных людей среднепопуляционная величина составляет значения МПК около 40 мл/мин/кг. Этнических различий по МПК не обнаруживается, показатель почти не изменяется с возрастом и мало подвержен тренировке, однако у спортсменов международного класса его величина почти в два раза выше среднепопуляционной (превышает 80 мл/мин/кг). Коэффициента наследуемости МПК равен – 0,79, а у близнецов показатель наследуемости колеблется в пределах 66-93%. Высокая наследуемость этого показателя позволяет сразу оценить потенциальные возможности спортсмена, поскольку практически весь прирост МПК происходит в течение первых шести месяцев занятий и ни количество, ни качество последующих тренировок практически не влияет на дальнейшее увеличение МПК. Вероятно, индекс МПК может быть, использован как наследственный маркер для прогноза спортивной успешности.

Состав мышечных волокон определяется, в основном, генетическими факторами.

В составе скелетных мышц у взрослых людей различают три типа мышечных волокон:

- Медленные неустоляемые (окислительные I типа);
- Быстрые неустоляемые (окислительные или промежуточные Па-типа);
- Быстрые утомляемые (гликолитические Пб- типа).

Медленные волокна I типа, это выносливые (неустоляемые) и легковозбудимые волокна, с богатым кровоснабжением, большим количеством митохондрий (энергетических центров), запасов миоглобина и с использованием окислительных процессов энергообразования (аэробные). Их в среднем у человека 50,4%. Они легко включаются в работу при малейших напряжениях мышц, очень выносливы, но не обладают достаточной силой. Чаще всего они используются при поддержании ненагруженной статической работы, например, при сохранении позы.

Быстрые утомляемые волокна (гликолитические) используют анаэробные процессы энергообразования (гликолиз). Они менее возбудимы, включаются при больших нагрузках и обеспечивают быстрые и мощные сокращения мышц. Зато эти волокна быстро утомляются. Их примерно 31,1%.

Быстрые неустоляемые окислительные волокна - 18,5%.

Состав мышечных волокон в одной и той же мышце имеет огромные индивидуальные различия, зависящие от врожденных особенностей человека. При этом имеются субпопуляции со значительным преобладанием I или II типа волокон.

В процессе спортивной тренировки характерный для каждого организма состав мышечных волокон не изменяется. Возможно только нарастание толщины

(гипертрофия) отдельных волокон, а также изменение свойств промежуточных волокон.

В связи с характерной для индивидуума стабильностью состава (композиции) мышечных волокон и корреляцией этого показателя со многими генетическими признаками он может служить **надежным маркером для решения многих проблем спортивной генетики.**

Значимость типологии мышечных волокон как генетического маркера аэробных возможностей подтверждается данными о количестве медленных волокон I-типа у спортсменов различных видов спорта. У нетренированных людей – 51%, у высококвалифицированных гребцов – 66,5%, у бегунов на длинные дистанции – 73,7%.

Поскольку длительный тренировочный процесс не вносит изменений в состав мышечных волокон скелетных мышц, то **этот генетический маркер должен использоваться уже на начальных этапах отбора.** Среди спортсменов высшего уровня спортивного мастерства различий по этому показателю в каждом виде спорта практически не существует, что является результатом многолетнего отбора.

Теппинг-тест. Одним из самых простых тестов, оценивающих двигательные функции является так называемый теппинг-тест, который позволяет установить максимальная скорость постукиваний карандашом по бумаге (обычно за 10 с в окружности диаметром 8 см). Наряду с максимально возможным темпом постукиваний определяется и «естественный» темп, который кажется оптимальным для испытуемого. Близнецовые исследования указывают на значительный вклад генетического компонента в изменчивость по данному тесту. В некоторых работах коэффициент наследуемости достигает 0,83-0,87.

7.7. Генетические маркеры спортивных задатков

Маркером называют легко определяемый, устойчивый признак организма, жестко связанный с его генотипом, по которому можно судить о вероятности проявления другой, трудно определяемой характеристики организма.

Отдельные **признаки поведения человека**, стиля его деятельности, зависимые от общих конституциональных особенностей организма, могут выявляться с помощью связанных с ними маркеров. Связь маркера с другими признаками организма объясняют двумя возможными механизмами. Во-первых, такая связь может быть результатом **плейотропного эффекта**, то есть способности одного гена (маркера) влиять на активность многих других генов. Например, у человека белая прядь волос сочетается с нарушением зрения и бесцветностью кожи; определенная группа крови сочетается с риском возникновения сердечно-сосудистых заболеваний. Во-вторых, **ген-маркер может быть сцеплен с другими генами**, т. е. располагаться в непосредственной близости от них в одной и той же хромосоме и вместе переходить от родителей к потомкам.

Генетические маркеры имеют следующие основные свойства:

- они имеют жесткую генетическую детерминированность (коэффициент наследуемости, как правило, порядка 1.0);
- они полностью проявляются в последующих поколениях и хорошо выражены (т. е. имеют полную пенетрантность и высокую экспрессию);
- они наследуются согласно законам Менделя;
- они практически мало зависят от факторов внешней среды;
- они не меняются в течение жизни человека.

Генетические маркеры позволяют распознавать наследственные задатки человека, его врожденные возможности. Выявленные у детей, они сохраняются до конца жизни человека.

Различают маркеры абсолютные и условные.

Маркеры абсолютные отличаются наибольшей мерой наследственной обусловленности. К ним относят группы крови (системы АВО и др.), скорость возникновения некоторых вкусовых ощущений (восприятие горького вкуса **ФТК** – фенилтиокарбамида), показатели кожных узоров пальцев (дерматоглифика) и формы зубов (одонтоглифика), особенности хромосомных наборов, ЭЭГ и др. Эти маркеры не изменяются у человека на протяжении всей его жизни.

Маркеры условные – менее детерминированные генетически. К ним относят соматотип человека; тип темперамента; доминантность полушарий, тип моторной и сенсорной функциональной асимметрии; состав (композиция) мышечных волокон; гормональные особенности и др. На их проявление заметное влияние оказывают внешние воздействия в течение жизни человека, которые могут их значительно изменять.

Генетические маркеры в настоящее время достаточно широко используются в медицине и психогенетике, в том числе и для характеристики двигательных характеристик.

Использование **генетических маркеров в спорте** позволяют по-новому подойти к проблеме спортивного отбора и спортивной ориентации и позволяет искать те 2-3 % наиболее одаренных детей, которые составляют крайнюю правую долю общей популяционной кривой распределения людей с различными морфологическими и функциональными качествами.

В спорте специфическими маркерами являются:

- **Соматотип.** Это комплекс морфологических признаков - пропорции тела, степень жировоголожения, форма скелетных мышц и типологический состав их волокон. Элитная группа спортсменов представляет собой самостоятельную популяцию, сформированную в процессе многоступенчатого отбора и адаптированную к предельным физическим нагрузкам.

- **Гормональные маркеры.** Появление *маскулинных женщин*, связано с повышенным содержанием в организме мужских половых гормонов – *гиперандрогенией*. Такие спортсменки более высокие физические характеристики и не отстраняются от участия в женских видах спорта при проведении секс-контроля.

-**Группы крови.** Есть данные, что скорость и координация движений лучше выражены у лиц с **III (B)** группой крови, показатели силы и мощности движений выше при **IV (AB)**, а способности к спринту у лиц, имеющих **I (O)** и **III (B)** группы

-**Дерматоглифика.** Установлено, что особенности *узора на подушечках пальцев рук и ног коррелируют с определенными индивидуальными характеристиками человека.*

-**Состав мышечных волокон.** Он определяется, в основном, генетическими факторами. Выделяют *три типа мышечных волокон: медленные неустоляемые (I типа), быстрые неустоляемые (IIa-типа), быстрые утомляемые (IIb типа).* Состав мышечных волокон у спортсменов различных видов спорта различен. Например, у нетренированных людей медленных волокон I-типа – 51%, у высококвалифицированных гребцов – 66,5%, у бегунов на длинные дистанции – 73,7%.

В качестве генетических маркеров в спорте используют также показатели функциональной асимметрии, МПК (максимальное потребление кислорода) и другие.

Контрольные вопросы

1. Что такое темперамент?
2. Какие типы темперамента вы знаете?
3. Что лежит в основе формирования основных типов темперамента?
4. Какие критерии темперамента вы знаете?
5. Каковы цели лонгитюдных исследований темперамента?
6. Какие свойства темперамента выделены в Нью-Йоркском лонгитюдном исследовании?
7. Каковы результаты исследования темперамента МЗ и ДЗ близнецов полученные в лонгитюдном исследовании?
8. Каковы результаты исследования эмоциональности, **социальности** и активности у МЗ и ДЗ близнецов?
9. Назовите пять основных факторов (черт темперамента), характеризующих личность?
10. Что такое экстраверсия-интроверсия и невротизм? Каковы оценки наследуемости экстраверсии-интроверсии у взрослых?
11. Каковы оценки наследуемости невротизма?
12. Почему результаты психогенетических исследований личности противоречивы?
13. Каковы результаты исследований молекулярно-генетических основ темперамента?
14. Какова функция фермента *моноаминоксидазы (MAO)*?
15. Что вам известно о связи гена, кодирующего рецептор дофамина-4 и свойств темперамента?
16. Охарактеризуйте в целом состояние психогенетических работ в области моторики.
17. Какие типы двигательных действий исследовались в психогенетике?
18. Что такое стандартизованные двигательные пробы?

19. Как наследуется право- леворукость?
20. Как наследуются спортивные навыки, почерк, мимика?
21. Какие параметры измеряются с помощью теппинг-теста?
22. Какие признаки относятся к сложным поведенческим навыкам?
23. Чем характеризуются критические и сенситивные периоды в онтогенезе?
24. Какие системы организма осуществляют *физиологическое обеспечение движений*?
25. В каких исследованиях в психогенетике используются генетические маркеры?
26. Какие два возможных механизма обеспечивают связь маркера с другими признаками организма?
27. Какие требования предъявляются к генетическим маркерам?
28. Назовите основные генетические маркеры спортивных задатков?

Список литературы

1. Александров А.А. Психогенетика. – СПб.: Питер, 2004.
2. Алфимова М. В., Трубников В.И. Генные основы темперамента и личности // Вопр. психологии. – 2000. - №2. – С.128-139.
3. Малых С.Б., Егорова, М.С., Мешкова Т.А. Основы психогенетики. М.: Эпидавр, 1998.
4. Мешкова Т.А. Психогенетика.- <http://www.ido.edu.ru/psychology/psychogenetic/index.htm>
5. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. М.: 1999.
6. Роль среды и наследственности в формировании индивидуальности человека. // Под ред. И.В. Равич-Щербо. М., 1998.
7. Сологуб Е.Б., Таймазов В.А. Спортивная генетика: Учебное пособие. – М.: Терра-Спорт, 2000.
8. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Т. 3. М., 1990.

Тема 8. МУТАЦИИ И ПОВЕДЕНИЕ ЧЕЛОВЕКА

Раньше в психогенетике приоритет удерживали исследования интеллекта. Сейчас на ведущее место выходит проблема роли наследственности и среды в развитии различных психических заболеваний и отклонений в поведении, в том числе умственной отсталости, девиантного поведения, включая алкоголизм и преступность. В генетике поведения большое внимание уделяется не только поиску наследственных механизмов различных психических нарушений, но также изучению средовых факторов риска.

8.1. Оценка умственного развития. Умственная отсталость и патология поведения

Умственная отсталость – такое состояние организма, когда интеллект ребенка не достигает уровня развития, оптимально необходимого для данного возраста. При этом отмечается не какой-то отдельный дефицит познавательного процесса, а дезорганизация всей системы интеллектуального функционирования. Это приводит к нарушению развития личности ребенка, не позволяет без специальной помощи достигнуть оптимально возможного уровня, снижает социальную компетенцию и качество жизни.

Частота умственной отсталости в популяциях развитых стран составляет 1-3%. Отмечается преобладание мальчиков в 1,5-2 раза. В соответствии с международной классификацией выделяют 4 степени умственной отсталости. При легкой умственной отсталости (дебильности) IQ варьирует от 50 до 69 баллов, умеренной (легкой имбецильности) – от 35 до 49 и тяжелой (выраженной имбецильности) – от 20 до 34. При глубокой степени интеллектуального расстройства (идиотии) IQ составляет менее 20 баллов. В основном в популяциях встречаются легкие формы умственной отсталости.

В настоящее время считается, что около 75% всех случаев умственной отсталости имеет генетическое происхождение, а около 25% - экзогенное (инфекционное, травматическое, токсическое и др.). Если исходить из кривой нормального распределения коэффициента интеллекта, то около 2% популяции будет иметь IQ менее 70 и попадет в разряд умственно отсталых. В детском возрасте реально этот показатель несколько выше примерно 3%. Это означает, что дополнительные случаи (менее 1/3) возникают под воздействием средовых факторов. В последние годы наиболее интенсивно изучают наследственные формы умственной отсталости. Исследования генетики умственной отсталости сопряжены с многочисленными трудностями, поскольку умственная отсталость объединяет целую группу заболеваний с разной этиологией. Тяжелые формы умственной отсталости относятся к компетенции медицинской генетики. Легкие формы являются предметом изучения психогенетиков, поскольку, по-видимому, могут быть отнесены к крайним вариантам нормальной вариативности по интеллекту.

Примерно 7-10 детей школьного возраста из 1000 страдают умственной отсталостью. Несомненно, что дети с более тяжелыми формами умственной отсталости нуждаются в специальном обучении. Что касается обучения детей с легкими формами этого заболевания, они во многих странах имеют право обучаться как в массовых школах (общем потоке), так и в специальных. Однако определенный опыт показывает, что обучение в обычных школах не снимает ярлыка «умственно отсталый» и может отрицательно сказаться на развитии социальных навыков, так как такие дети отвергаются сверстниками, особенно в подростковом возрасте.

8.2. Легкие и тяжелые формы умственной отсталости

В отечественной литературе принято выделять две основные клинические формы умственной отсталости: *олигофрению и деменцию*.

К **олигофрении** относят те формы интеллектуальной недостаточности, которые возникли у ребенка в возрасте **до трех лет** и не имеют тенденции к прогрессированию. **Деменция** развивается в возрасте старше трех лет и характеризуется снижением (распадом) уже сформировавшегося интеллекта. В детском возрасте такое разделение во многом условно, особенно с позиций генетики, так как многие наследственные формы умственной отсталости характеризуются неравномерностью поражения и склонностью к прогрессированию. При возникновении деменции у детей старше трех лет ее отграничение от олигофрении становится более четким.

Для разграничения этих форм интеллектуальных нарушений важно иметь в виду, что при деменции, в отличие от олигофрении, имеет место период нормального интеллектуального развития.

Характерной особенностью деменции является неравномерность развития различных познавательных функций. При деменции может наблюдаться несоответствие между запасом знаний и крайне ограниченными возможностями их реализации. Характерными признаками деменции являются выраженные нарушения умственной работоспособности, ослабление памяти, внимания, регуляции поведения, мотивации. Кроме того, характерны личностные и эмоциональные расстройства: дети часто некритичны, расторможены.

В раннем возрасте деменция проявляется в виде утраты ранее приобретенных навыков. Например, если деменция возникает у трехлетнего ребенка, то, прежде всего, он теряет речь, у него пропадают начальные навыки самообслуживания и опрятности, затем могут утрачиваться и ранее приобретенные навыки – ходьба, чувство привязанности к близким и т.п.

Умственная отсталость выражается в различной степени, что наблюдается нередко в одной и той же родословной. Обычно умственная отсталость сочетается с эмоционально-поведенческими расстройствами в виде двигательной расторможенности. Нередко проявляются черты параутизма со стереотипными движениями, психомоторной расторможенностью.

Кроме того, у детей даже при нерезко выраженной интеллектуальной недостаточности с большим трудом и отставанием формируется право-левая

ориентация, значительно нарушено развитие пространственных представлений, конструктивной деятельности. В дальнейшем даже при относительно легкой интеллектуальной недостаточности они с большим трудом овладевают навыками счета и письма.

При психометрическом обследовании сибсов у 20% из них коэффициент интеллектуального развития (IQ) соответствует **легкой умственной отсталости**. Легкая умственная отсталость обычно не сопровождается заметными изменениями в физическом облике или в поведенческих реакциях. Однако для этих форм умственной отсталости наблюдается семейное накопление. Такой вариант умственной отсталости часто обнаруживают в семьях с умственно отсталыми родителями и иногда обозначается как «**семейный**».

Предполагается, что интеллектуальный дефицит и нарушение социального функционирования при легких формах умственной отсталости чаще обусловлен аддитивным полигенным механизмом. В процессе развития большую роль играют социальные и ситуативные факторы (бедность, недостаточное медицинское обслуживание, психосоциальная депривация). Низкий потенциал интеллектуального развития в сочетании с неблагоприятной ситуацией развития способствует передаче легкой умственной отсталости из поколения в поколение.

В генетическом отношении наиболее распространенная форма «**семейной**» умственной отсталости этиологически гетерогенна. Об этом свидетельствует, в частности, и перекрывание распределений IQ у сибсов пробандов с легкими и тяжелыми степенями интеллектуальной недостаточности, а также данные клинических наблюдений и исследований в области психогенетики.

При легкой степени расстройства дети в состоянии усваивать навыки общения и самообслуживания, у них минимально отставание в развитии сенсомоторики. Расстройства мышления могут ограничиваться слабостью абстрактного мышления. В дошкольном возрасте они мало отличаются от сверстников. У таких детей не выявляется органический мозговой дефект, а умственная отсталость связана с невысоким умственным потенциалом или микросоциальными условиями, не позволяющими этому потенциалу развиваться. К позднему подростковому возрасту они могут освоить программу 5-6-х классов массовой школы.

В дальнейшем они могут справиться с работой, не требующей инициативы, быстрой переключаемости, навыков абстрактного мышления. Они могут жить и вести хозяйство самостоятельно с минимальной помощью или руководством со стороны. Создание собственной семьи возможно, хотя низкая социальная адаптация ограничивает ролевой репертуар и выбор брачного партнера.

Исследования свидетельствуют (см. **табл.**), что риск умственной отсталости для родственников выше в случае легкой умственной отсталости. Оценки **интеллекта** родственников при легких формах умственной отсталости пробандов представляют собой нормальное распределение со смещением в

сторону меньших значений, что говорит о тенденции снижения интеллекта в этой группе.

Распространенность умственной отсталости среди родителей и сибсов умственно отсталых пробандов (Фогель Ф., Мотульски А., 1990)

Степень умственной отсталости пробанда	Встречаемость умственной отсталости (%)			
	У родителей		У сибсов	
	Легкая	Тяжелая	Легкая	Тяжелая
Легкая	27,6	0,24	19,52	2,50
Тяжелая	15,0	0,08	12,24	4,28

Тяжелая форма умственной отсталости часто встречается в семьях с нормальным уровнем интеллекта и является следствием экзогенных причин или редких мутаций и хромосомных нарушений.

Недоразвитие познавательной деятельности при тяжелой форме проявляется прежде всего в недостаточности логического мышления, нарушении подвижности психических процессов, инертности обобщения, сравнения предметов и явлений окружающей действительности по существенным признакам, в замедлении темпа мышления и инертность психических процессов.

Недоразвитие мышления сказывается на протекании всех психических процессов: восприятия, памяти, внимания. Интеллектуальный дефект отличается стойкостью и при тяжелых формах диагностируется уже на первом году жизни.

Тяжелые формы умственной отсталости равномерно представлены во всех социальных слоях и в школьных классах, что свидетельствует о незначительной роли психосоциальных факторов. С увеличением тяжести интеллектуального расстройства повышается вероятность осложняющих факторов: судорожного синдрома, проявлений детского церебрального паралича, нарушений в системе отдельных анализаторов и др., свидетельствующих об органическом повреждении мозга. Нередки нейродинамические расстройства в виде гипердинамического синдрома, расстройства поведения в виде психопатоподобного синдрома.

Продолжительность жизни у людей с глубокой умственной отсталостью резко снижена и обычно не превышает 20 лет. При умеренной умственной отсталости продолжительность жизни, как и при легкой форме, в среднем 50 лет. Продолжительность жизни при тяжелой умственной отсталости в среднем составляет 40 лет.

При тяжелых формах умственной отсталости причину интеллектуального дефекта удается установить в 60-80% случаев. Сюда относят хромосомные aberrации, генные мутации, сегрегацию рецессивных генов, полигенов с пороговым действием, иммунологическую несовместимость матери и плода по резус-фактору или антигенам групп крови системы АВО, инфекционные и

хронические болезни матери, облучение, интоксикации, алиментарный дефицит, злоупотребление алкоголем во время беременности, химические вещества и лекарственные препараты. Среди пери- и постнатальных факторов имеют значение недоношенность (срок менее 28 недель, масса при рождении менее 1500 г), родовая травма. Меньшее значение придается перинатальной асфиксии, которая чаще связана с минимальной мозговой дисфункцией либо временной задержкой развития, которая сглаживается к семилетнему возрасту. К умственной отсталости могут приводить постнатальные нейроинфекции и черепно-мозговые травмы. По данным на 1972 г. примерно 50% всех случаев тяжелой умственной отсталости ($1Q < 50$) связаны с генетическими факторами. При этом почти половина из них объясняется хромосомными болезнями, а 1/3 – генными болезнями.

8.3. Генетика олигофрений

К **олигофрении** относят те формы интеллектуальной недостаточности, которые возникли у ребенка в возрасте **до трех лет**. Интеллектуальный дефект отличается стойкостью и при тяжелых формах диагностируется уже на первом году жизни. Для олигофрении характерна недоразвитость психики больного, затрагивающая интеллект, речь, эмоционально-волевую сферу, моторику, личность в целом. Для общей оценки задержки развития используются значения коэффициента интеллекта. При олигофрении выделяют три степени умственного недоразвития: *дебильность*, *имбецильность* и *идиотию*. Большинство олигофренов имеют значение коэффициента интеллекта в границах 51-70 баллов (так называемые дебилы), более тяжелые нарушения у имбецилов (21-51), и, наконец, при значениях 0-20 баллов больные квалифицируются как идиоты.

Олигофрения включает несколько групп стойких интеллектуальных нарушений, обусловленных прежде всего **внутриутробным недоразвитием структур головного мозга** (прежде всего лобной коры головного мозга) или стойким нарушением его формирования в раннем постнатальном периоде (на первом году жизни).

Основными клиническими признаками олигофрении являются:

- преобладание тотальной интеллектуальной недостаточности и прежде всего абстрактных форм мышления;
- интеллектуальный дефект, который сочетается с нарушениями моторики, речи, восприятия, памяти, внимания, эмоциональной сферы, произвольных форм поведения;
- иерархия дефекта, т.е. более поздно формирующиеся структуры и функции остаются недостаточно сформированными.

Специальные исследования показали, что в случае **родственных браков** резко возрастает частота олигофрении. Это связано с тем, что большинство вредных мутаций являются рецессивными и проявляются в фенотипе если окажутся в гомозиготном состоянии. Близкородственное скрещивание способствует переводу рецессивных аллелей в гомозиготное состояние, Например, по данным, полученным в Израиле, в случаях глубокого слабоумия процент

родившихся от кузенных браков в 2-5 раз выше, чем для популяции в целом. Процент родственных браков велик в небольших изолированных популяциях.

8.3.1. Изменение числа аутосом

В настоящее время установлено, что одной из частых причин **глубокой умственной отсталости** являются *хромосомные аномалии*, которые составляют около 15% от всех случаев слабоумия. Хромосомные отклонения могут возникать при *изменении числа или структуры как аутосом, так и половых хромосом*.

При аномалиях аутосом умственная отсталость сильно выражена. Она часто сочетается с различными и множественными пороками развития, включающими аномалии в строении лица, черепа, общую диспластичность телосложения, нарушения со стороны внутренних органов, костной системы, органов слуха, зрения.

Одной из самых распространенных мутаций, связанных с нарушением набора аутосом, является трисомия по 21-й паре хромосом, вызывающая **болезнь Дауна**. Его частота составляет 1 : 700. Синдром Дауна является причиной примерно 10% всех случаев олигофрении (у 0,15% новорожденных для кавказской расы). Трисомия, т. е. наличие трех хромосом вместо пары гомологичных хромосом, возникает обычно при нарушении правильного расхождения гомологичных хромосом при образовании половых клеток (гамет). В результате при оплодотворении таких гамет могут возникать зиготы либо с тремя хромосомами, либо с одной хромосомой вместо пары гомологичных хромосом. Если речь идет об аутосомах, то наличие только одной хромосомы из пары (моносомия) несовместимо с нормальным развитием и такие зародыши погибают на ранних стадиях развития. В случае лишней хромосомы, относящейся к аутосомам, обычно наблюдается такой же исход, за исключением трисомии по 21-й паре хромосом.

Возможно рождение детей и с другими вариантами трисомии – по *13-й хромосоме (синдром Патау)* и *18-й (синдром Эдвардса)*. Эти трисомии встречаются гораздо реже и сопровождаются настолько серьезными нарушениями нормального развития, что продолжительность жизни таких детей после рождения обычно составляет лишь несколько месяцев.

Небольшая часть случаев болезни Дауна не связана с истинной трисомией. Встречаются больные, у которых имеется нормальная 21-я пара хромосом плюс определенный участок 21-й хромосомы, прикрепленный к другой аутосоме. Иногда фрагмент 21-й хромосомы (или даже целая 21-я хромосома) в результате так называемой транслокации перемещается на 13-ю, 14-ю, 15-ю, 21-ю или 22-ю хромосому. Таким образом, какая-то часть генов 21-й хромосомы все равно имеется в тройном количестве. Вероятность рождения еще одного ребенка с синдромом Дауна в случае истинной трисомии очень невелика. Но при транслокационной форме риск повторного заболевания в данной семье будет значительно повышен. Если хромосома с

транслокацией присутствует у матери, то тогда вероятность рождения ребенка с синдромом Дауна составляет 15-20%, если у отца – 1-5%.

При синдроме Дауна наблюдается множество отклонений в физическом и умственном развитии: аномалии строения лица, своеобразный разрез глаз (круглый или монголоидный), недоразвитие челюстей, деформации ушных раковин (формы, размеров, положения), аномалии строения пальцев, короткая шея. Пониженный мышечный тонус и слабость сухожилий приводит к сверхгибкости суставов. Отмечаются всевозможные пороки строения внутренних органов, ослаблена иммунная система. Из-за этого средняя продолжительность больных с синдромом Дауна до недавнего времени составляла всего 32-34 года, однако в последнее время эти показатели значительно возросли в связи с общим прогрессом медицины.

Коэффициент интеллекта колеблется от 20 до 60 баллов, средние значения равняются 40-50 баллам. Многих больных можно научить читать и писать, у них неплохо развита способность к подражанию. Скорость восприятия, психомоторная координация, пространственная ориентация, как правило, не нарушены. Интересно, что память (на людей, музыку, сложные ситуации) сильно превосходит прочие способности. Отсутствуют малейшие попытки к абстрагированию. Очень плохо развиты математические способности, многие больные неспособны научиться даже простому арифметическому счету

Среди факторов риска, связанных с синдромом Дауна, следует указать на роль возраста матери. Если возраст матери более 45 лет, то относительная частота рождения детей с синдромом Дауна превышает более чем в 100 раз. Возраст отца или влияет незначительно на частоту появления этой хромосомной аномалии.

Известно, что **10%** всех зачатий несут хромосомные перестройки. Однако только 1,5% всех новорожденных имеют хромосомные аберрации, так как остальные элиминируются в виде спонтанных аборт. К настоящему времени описано свыше 200 синдромов, связанных с умственной отсталостью, из них более 100 – хромосомные, а 95% всех случаев хромосомных синдромов приходится на долю синдрома Дауна.

8.3.2. Метаболические олигофрении

На уровень умственного развития могут влиять различные наследственные нарушения обмена веществ, которые вызываются моногенными мутациями. Причиной умственной отсталости в таких случаях является дефект фермента. Мутантный ген характеризуется, как правило, плеiotропным (множественным) эффектом, поскольку нарушения метаболизма приводят к системным нарушениям развития, затрагивающим, в том числе и мозг.

Считается, что 7-10% больных олигофренией имеют мутации одного гена. Эти заболевания называют также **метаболическими**, поскольку

мутации, нарушая синтез ферментов, изменяют обмен веществ (метаболизм).

Примерами аутосомно-рецессивных мутаций являются: мукополисахаридозы, галактоземия, идиотия Тея-Сакса, фенилкетонурия и многие другие. Примерами аутосомно-доминантных мутаций, нарушающих умственное развитие являются: синдром Аперта, Крузона, Марфана и другие. Это семейные формы олигофрений, наследуемость которых доходит до 90%.

Важное значение имеет ранняя диагностика умственной отсталости при наследственных нарушениях обмена веществ. В настоящее время описано более 600 видов наследственных нарушений обмена. При большинстве из них поражается центральная нервная система, что приводит к возникновению так называемого сложного дефекта, т.е. к различным сочетаниям интеллектуальной недостаточности с поражениями двигательной системы, недоразвитием речи, нарушениями зрения, слуха, с эмоционально-поведенческими расстройствами и/или судорожными припадками. Несмотря на то, что для всех этих заболеваний характерны клинические проявления, решающее значение для их диагностики имеют данные биохимических исследований. Особенностью наследственных нарушений обмена является их прогрессирующее течение, особенно при отсутствии ранней диагностики и своевременных лечебно-коррекционных мероприятий.

Наиболее распространенным видом этих заболеваний является **фенилкетонурия (ФКУ)**. Фенилкетонурия вызывается мутациями гена на 12-й хромосоме. Уже обнаружено около 100 мутаций этого гена, отличающихся по степени воздействия на умственное развитие. Мутации нарушают структуру фермента, участвующего в метаболизме аминокислоты фенилаланина (фенилаланингидроксилаза). Этот фермент необходим для превращения фенилаланина в тирозин. При этом заболевании в крови накапливаются фенилаланин и продукты его неправильного обмена (фенилуксусная кислота), что приводит к повреждению развивающейся нервной системы. В основном это разрушение миелина и дегенерация нервной системы губчатого типа. Возникают умственная отсталость, микроцефалия, психозы, тремор, судорожная активность. Данная мутация является рецессивной, т. е. может проявиться в фенотипе только в гомозиготном состоянии. Частота рождений больных в разных популяциях различается, например, в Ирландии она составляет 16,4 случаев на 100 тысяч новорожденных, а в США – 5 случаев.

Важное значение имеет ранняя диагностика врожденных нарушений обмена методом массовых скринирующих тестов.

Особенно большое значение в изучении моногенных форм умственной отсталости в настоящее время уделяется X-сцепленной умственной отсталости, и особенно **синдрому ломкой X-хромосомы**. Исследования, проводимые во многих странах, показали высокую частоту этого заболевания, сопоставимую лишь с частотой синдрома Дауна.

Клиническое проявление болезни и ломкость X-хромосомы в локусе Xq27.3 обусловлены многократным увеличением тринуклеотидного повтора CGG. У нормальных индивидов число этих повторов колеблется от 5 до 50.

При возрастании числа CGG-повторов от 50 до 200 отмечается состояние премутации, а увеличение этого числа свыше 200 приводит к клиническим проявлениям заболевания. Переход от состояния премутации к полной мутации возникает только при передаче гена от матери. Отмечается корреляция между числом CGG-повторов и тяжестью клинических проявлений заболевания.

Характерными признаками этого заболевания являются нормальные или превышающие средние показатели массы и роста ребенка при рождении, несколько увеличенная окружность головы. Обычно это блондины со светло-голубыми глазами. Человек с синдромом ломкой X-хромосомы имеет характерные торчащие уши и удлиненную нижнюю челюсть, генитальные аномалии.

У больных наблюдается умственная отсталость, их IQ лежит в пределах 35-50. Большинство пораженных индивидов социально адаптированы, контактны и доброжелательны могут выполнять несложную физическую работу. Тяжелая умственная отсталость обнаруживается примерно у 15% больных. Мальчики болеют в 2-3 раза чаще, чем девочки, и заболевание у них протекает в более тяжелой форме. В последующих поколениях заболевание протекает в более тяжелой форме.

8.4. Изменение числа половых хромосом

Изменения числа половых хромосом значительно меньше изменяют развитие ребенка, чем аутосомных. Умственная отсталость далеко не всегда сопровождает мутации, связанные с изменением числа половых хромосом. Как правило, нарушения интеллекта относятся к категории легкой умственной отсталости либо пограничной интеллектуальной недостаточности с выраженным психическим инфантилизмом. Среди умственно отсталых таких детей не более 1%, в то время как частота синдрома Дауна достигает 8-12%.

Нарушения в системе половых хромосом могут предрасполагать к повышенной чувствительности организма, к воздействиям различных неблагоприятных факторов. Например, женщины с лишней X-хромосомой в молодом возрасте часто оказываются пациентками психиатрических больниц.

Моносомия по X-хромосоме или синдром Шерешевского-Тернера. Среди аномалий набора половых хромосом встречается моносомия, т. е. наличие только одной X-хромосомы из пары. У больных кариотип обозначается **45/XO**. Таким образом, всего 45 хромосом вместо 46. Частота встречаемости синдрома Шерешевского-Тернера – 1 случай на 2500 рождений живых младенцев женского пола. Это женщины маленького роста с нарушениями развития гонад (менструации отсутствуют). Часто отмечаются другие нарушения в физическом развитии – пороки почек, сердца, укороченная шея.

При синдроме Шерешевского-Тернера нарушения умственного развития имеют *сравнительно умеренный характер*. Коэффициент интеллекта в границах 51-70 баллов отмечен у 26% больных, а пик распределения приходится на интервал 71-90 баллов (38%). Отметим, что в

единичных случаях встречаются значительные отклонения в обе стороны, как в сторону чрезвычайно низких значений коэффициента интеллекта – меньше 50, так и в сторону высоких значений – 111-130 баллов. Для поведения лиц с синдромом Шерешевского-Тернера характерна определенная инертность эмоциональной сферы. Они флегматичны, уступчивы, безынициативны, инфантильны и в социальных отношениях играют подчиненную роль. Речевые способности развиты хорошо и вербальный интеллект в норме. Однако у всех больных страдает восприятие пространственных отношений, нарушена ориентация в пространстве, различение правого и левого. Иногда даже ведется речь о своеобразной пространственной слепоте. Одновременно отмечается плохое понимание математики, больные плохо справляются со счетными тестами.

Дисомия по X-хромосоме у мужчин или синдром Клайнфельтера. В основе синдрома Клайнфельтера лежит кариотип $47/XXY$. Больные этим синдромом – мужчины ростом выше среднего. Отмечается недоразвитие половых органов. Больные бесплодны, и хотя способность к половому акту имеется, половая активность рано затухает (в возрасте до 40 лет). Больные мужчины имеют женоподобную фигуру и увеличенные молочные железы.

У многих мужчин с данным заболеванием пассивный характер и низкая самооценка. Наблюдаются и другие отклонения от нормального поведения – необщительность, инфантильность, угрюмость, иногда отмечаются вспышки агрессии. У больных понижена способность к нормальным социальным контактам.

Коэффициент интеллекта снижен, причем в отличие от синдрома Тернера здесь сильнее всего нарушен как раз вербальный интеллект, имеются большие трудности при обучении чтению и письму, у части больных наблюдается дислексия в тяжелой форме. Способности к пространственной ориентации, наоборот, не затронуты. У большинства больных коэффициент интеллекта лежит в границах 60-79 баллов.

У многих больных IQ находятся в пределах нормы. Небольшая часть мужчин с лишней X-хромосомой не имеет никаких клинических проявлений синдрома Клайнфельтера за исключением бесплодия. В среднем частота синдрома Клайнфельтера в популяции довольно высокая – 1 мальчик на 1000 новорожденных имеет данное заболевание.

Зарегистрированы больные с синдромом Клайнфельтера, имеющие наборы XXXY, XXXXY и XXXXXY. При большем числе X-хромосом у мужчин сильно страдают интеллектуальные способности и их IQ значительно ниже нормы.

Среди факторов риска возникновения синдрома Клайнфельтера также необходимо упомянуть возраст матери

Дисомия по Y-хромосоме или синдром Жакоб. Кариотип больных $47/XY$. Лишняя Y-хромосома у мужчин встречается с частотой примерно 1:1000. В 1965 г. Патрисия Жакоб опубликовала результаты исследования, проведенные среди пациентов закрытого учреждения для психических больных в Шотландии. Из 197 обследованных ею мужчин у 12 были

обнаружены аномалии кариотипа, из них 7 имели дополнительную Y-хромосому. Жакоб предположила, что наличие дополнительной Y-хромосомы могло быть причиной жестокости и агрессивности у этих мужчин и совершения ими противоправных действий. В начале 1970-х гг. в лечебных учреждениях Англии, Канады, Дании, а также Бостона (США) начался скрининг на кариотип ХУУ. Социальные служащие и психологи подробно инструктировали родителей как надо обращаться с детьми с таким хромосомным набором.

Поскольку на Y-хромосоме количество генов невелико, то нарушения в случае этого синдрома относительно незначительны. Рост у таких людей заметно выше среднего в популяции. Половое развитие нормальное, и лица с этим синдромом могут иметь детей. Среднее значение коэффициента интеллекта 80-88 баллов. Отмечается повышенная агрессивность и импульсивность при эмоциональных реакциях.

Трисомия по X-хромосоме. Кариотип больных женщин **47, XXX**. Триплоидия по X-хромосоме, или синдром трипло-X, встречается с частотой примерно 1 на 1000-2000 женщин. Внешне такие женщины почти не отличаются от женщин с нормальным хромосомным набором за исключением более высокого роста и нарушения месячного цикла. IQ женщин с триплоидией по X-хромосоме может находиться в пределах нормы или быть сниженным. С возрастом снижение интеллекта проявляется четче. Большинство женщин с синдромом трипло-X фертильны (могут иметь детей).

Имеется целый ряд других редких аномалий набора X-хромосом у женщин **XXXX, XXXXX**. Для всех этих случаев четко прослеживается закономерность: степень умственной отсталости пропорциональна количеству лишних хромосом. Чем сильнее нарушается генный баланс, тем значительнее нарушения развития.

8.5. Поздние формы слабоумия

Существует множество наследственных болезней, изменяющих психику и интеллект человека которые проявляются в позднем и редко в детском или молодом возрасте. Это связано с началом работы аномальных генов и приводит к разным формам старческого слабоумия.

Болезнь Альцгеймера впервые была описана немецким врачом Альцгеймером в 1907 г и является причиной 2/3 случаев старческого слабоумия. В США по статистике ею страдают 5% людей после 65 лет и 25% после 85 лет. Гораздо реже болезнь начинается относительно рано – на 40-х-50-х годах жизни.

В настоящее время выявлена наследственная природа болезни Альцгеймера в некоторых семьях.

Заболевание необратимо и в настоящее время не излечимо. Обычно она развивается начиная примерно с 60 лет. Чаще болеют женщины. Болезнь Альцгеймера начинается постепенно. После появления первых симптомов умственная функция ухудшается в течение 3-10 лет. Отмечается двигательное

возбуждение маниакального типа, суетливость, распад речи. Больные часто теряются и могут бесцельно бродить в различных местах. Постепенно исчезают двигательные навыки, нарастает расстройство памяти. Больные не могут вспомнить имен своих родственников, не знают свой возраст, не помнят профессии, не понимают смысл речи. У них ослабевают внимание, нарастает вялость и безразличие ко всему окружающему. Наблюдаются бредовые идеи ущерба, ограбления, преследования. На последних стадиях больные не могут говорить и принимать пищу и нуждаются в уходе. Смерть часто наступает в результате инфекций, что обычно наблюдается у людей, прикованных к постели.

При патологоанатомическом исследовании отмечается атрофия коры головного мозга. При гистологическом анализе наблюдается жировое перерождение и дегенерация нервных. Типичным признаком болезни Альцгеймера является отложение белка β -амилоида вокруг кровеносных сосудов мозга. Считается, что отложение амилоидного белка – главный момент в развитии этой болезни.

Болезнь Альцгеймера имеет семейный характер: вероятность заболевания выше для родственников первого колена и достигает 50% для старших возрастов. Особенно четко семейный характер заболевания прослеживается для редких вариантов (частота 1 : 10000) с ранним началом (до 55 лет). В США и странах Скандинавии на пожилых близнецах были получены данные, свидетельствующие о наличии наследственного компонента заболевания. **Конкордантность** МЗ близнецов была значительно выше, чем ДЗ, однако варьировала в широких пределах (от 21% до 83%).

Изучение семей с ранним началом заболевания позволило обнаружить гены, влияющие на развитие болезни. Идентифицировать три генные мутации, которые могут быть причиной заболевания. Одна из них затрагивает ген (пресенилин-1) на 14-й хромосоме. Небольшая часть случаев раннего заболевания связана с похожим геном (пресенилин-2) на 1-й хромосоме и с геном предшественника амилоидного белка на 21-й хромосоме. Внеклеточные скопления амилоидного белка в нервной ткани – весьма характерный признак этой болезни. Такое же явление наблюдается и в случае синдрома Дауна (патология, тоже связанная с 21-й хромосомой!), и у половины больных синдромом Дауна к 50 годам развивается болезнь Альцгеймера.

Большим достижением явилось обнаружение аллеля, связанного с обычной формой болезни Альцгеймера, начинающемся на седьмом-восьмом десятке лет. На 19-й хромосоме находится ген аполипротеина *E* (*ApoE*), у которого есть три варианта (аллели e-2, E-3 и e-4). Частота встречаемости аллеля e-4 в североевропейских популяциях – 15%, а у лиц с болезнью Альцгеймера – 40%, т. е. примерно вдвое выше. Таким образом, наличие аллеля *ApoE* e-4 не является ни необходимым, ни достаточным для возникновения заболевания, однако его присутствие в генотипе – это генетический фактор риска. Наличие двух копий e-4 удваивает риск заболевания по сравнению с лицами, в генотипе которых только один аллель e-4.

Воздействия внешней среды могут усиливать действие генетических факторов риска. Показано, в частности, что травмы головы (достаточные, чтобы вызвать кратковременную потерю сознания) увеличивают в 10 раз риск заболеваемости при условии наличия только одной копии аллеля *ApoE e-4*.

Самым значимым фактором, снижающим риск заболевания болезнью Альцгеймера, является высшее образование (снижает риск развития деменции в 2-3 раза). Профессии, связанные с когнитивной деятельностью, могут усилить этот защитный эффект. Регулярная умственная активность, такая как игра в шахматы, чтение книг, газет, прослушивание передач снижает риск развития болезни Альцгеймера. Существует гипотеза, объясняющая этот защитный эффект тем, что при умственной нагрузке увеличивается число синапсов, что замедляет развитие болезни. Эти предположения подтверждаются в экспериментах на животных, в ходе которых было показано, что их выращивание в условиях обогащенной среды и разнообразной деятельности приводит к значительному увеличению числа синапсов и дендритных ветвлений в коре больших полушарий.

Данные о заболеваемости монозиготных близнецов обнаруживают довольно высокий уровень дискордантности по этой болезни (от 40 до 60% близнецов). Это указывает, с одной стороны, на наличие определенных генетических факторов риска, а с другой – показывает, что важны какие-то факторы внешней среды, без воздействия которых заболевание может не проявиться.

Хорея Гентингтона – это дегенеративное заболевание, которое на начальных этапах характеризуется нарастанием повышенной двигательной активности конечностей, усиливающейся при эмоциональном напряжении. Болезнь проявляется начиная с 30 лет и старше. Начало заболевания может быть связано с интеллектуальными расстройствами, психозом и бредом. Отмечаются нарушения речи, эмоциональная притупленность, эндокринные нарушения. В мозгу умерших больных обнаруживают тяжелые изменения в лобных долях, сглаживание извилин, поражения подкорки.

Хорея Гентингтона наследуется по **аутосомно-доминантному типу**. Ген был картирован в .на **4 хромосоме**. У больных наблюдается увеличение на ДНК триплета нуклеотидов CAG. В результате потомок получает хромосому с более длинным участком ДНК, чем имел его родитель. Чем большее число раз повторен один и тот же участок ДНК, тем раньше начинается заболевание. В норме число повторов CAG в данном участке ДНК составляет 11-34, при их числе больше 42 развиваются симптомы заболевания.

Болезнь Гентингтона довольно распространена в популяции. Ее частота в зрелом возрасте составляет примерно 1:10 000 и в крупной психиатрической больнице обычно можно встретить 2-3 человек, пораженных данной болезнью.

Контрольные вопросы

1. Какие воздействия среды могут вызвать умственную отсталость?

2. Какие формы умственной отсталости Вам известны?
3. Какие показатели интеллекта характерны для тяжелой и умеренной форм умственной отсталости?
4. Какие факты свидетельствуют о наследственной обусловленности умеренной умственной отсталости?
5. Что такое олигофрения?
6. Какие хромосомные аномалии приводят к тяжелой умственной отсталости?
7. Какая хромосомная мутация вызывает синдром Дауна?
8. Какие факторы риска известны для заболевания синдромом Дауна?
9. Опишите особенности психики и поведения больных синдромом Дауна.
10. Какие моногенные заболевания сопровождаются тяжелой умственной отсталостью?
11. Приведите примеры генных мутаций, ведущих к олигофрении.
12. Каковы причины развития фенилкетонурии?
13. Каким образом можно предупредить развитие фенилкетонурии?
14. Что Вы знаете об изучении X-сцепленной умственной отсталости?
15. Назовите причины возникновения синдрома Шерешевского—Тернера.
16. Опишите особенности психики больных с синдромом Шерешевского—Тернера.
17. Какое нарушение хромосомного набора приводит к синдрому Клайнфельтера?
18. Опишите особенности психики и поведения лиц с синдромом Клайнфельтера.
19. К чему приводит увеличение X-хромосом у женщин?
20. Какие психические особенности характерны для лиц с увеличенным числом Y-хромосом?
21. Что такое болезнь Альцгеймера?
22. Что известно о наследовании болезни Альцгеймера?
23. Что является факторами риска для болезни Альцгеймера?
24. Что такое хорей Гентингтона?
25. Какова генетическая причина развития хореи Гентингтона?

Список литературы

1. Александров А.А. Психогенетика. – СПб.: Питер, 2004.
2. Атраментова Л.А., Филипцова О.В. Введение в психогенетику. Учебное пособие. - М.: Флинта, Московский психолого-социальный институт, 2004. – 472 с.
3. Бочков Н.П. Клиническая генетика: Учебник. – М.: Медицина, 1997.
4. Бочков Н.П., Захаров А.Ф., Иванов В.И. Медицинская генетика. М.: Медицина, 1984.
5. Малых С.Б., Егорова, М.С., Мешкова Т.А. Основы психогенетики. М.: Эпидавр, 1998.

6. Мастюкова Е.М., Московкина Е.Г. Основы генетики: Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и социальной психологии: Учеб. Пособие. – М.: Гуманит. Изд. Центр ВЛАДОС, 2003.
7. Мешкова Т.А. Психогенетика. - <http://www.ido.edu.ru/psychology/psychogenetic/index.htm>
8. Равич-Щербо И. В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. М.: Аспект-Пресс, 1999.
9. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. 1999. – <http://www.myword.ru>
10. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Т. 3. Генетика поведения. М., 1990.

Тема 9. ГЕНЕТИКА ПСИХИЧЕСКИХ РАСТРОЙСТВ

Свойства психики представляют собой сложнейшие явления, возникающие в результате работы мозга, которые очень трудно разложить на составляющие компоненты. В связи с этим много важных сведений можно получить при анализе нарушений психики, где признак относительно легче квалифицировать. Изучение наследственно обусловленных заболеваний позволяет определить факторы наследственности и среды, влияющие на появление тех или иных особенностей поведения. Если учесть, что для большого числа психических расстройств имеется постепенный переход от нормы к явной патологии, то исследование факторов, влияющих на выраженность тех или иных особенностей психики, в этих условиях может дать очень много.

Например, состояния тревожности или расстройства настроения и депрессии – это экстремальные проявления такого качества психики, как эмоциональность. В жизни любого нормального человека обязательно присутствуют моменты, когда он испытывает тревожность, беспокойство или состояние подавленного настроения. При психических заболеваниях (маниакально-депрессивных психозах) происходит расстройство соответствующих эмоциональных механизмов, наблюдается чрезмерная их активация и нарушение регуляции.

Биохимические, молекулярно-генетические методы и данные генеалогического анализа позволяют определить, какие гены формируют подверженность заболеванию, какие биохимические реакции протекают под их контролем, как биохимические продукты оказывают влияние на функции организма, как это проявляется в поведении. Эта методология построена на концепции «кандидатных генов». *Кандидатными* называют гены, которые контролируют ферменты, участвующие в формировании структур организма, нарушение которых приводит к заболеванию. Используется также подход, получивший название «*геномный поиск*». В этом случае сравнивают наличие вариантов ДНК в группе больных и группе здоровых людей.

9.1. Генетика шизофрении

К шизофрении относят группу тяжелых хронических нарушений психики, проявляющихся в расстройстве мышления, эмоций и поведения, которые часто начинаются без видимой причины. Шизофрения характеризуется *клиническим полиморфизмом*. Некоторые больные беспрестанно хихикают, другие большую часть времени неподвижно сидят, у третьих наблюдаются периоды агрессивного поведения. Состояние одних больных быстро улучшается, у других годами сохраняется помраченное сознание. Одни больные теряют способность к концентрации внимания и логическому сопоставлению фактов, у других в некоторых жизненных ситуациях отмечается хорошо выраженное логическое мышление, но при действии самых незначительных причин оно утрачивается. Некоторые

больные в течение длительного времени могут нормально жить и успешно работать и только временами впадать в тяжелое состояние дезориентации.

Заболеваемость **шизофренией** составляет около 1% (риск заболеть в течение жизни). Эти значения удивительно устойчивы для самых разных стран и народов, они варьируют в пределах 0,7-1,4%. Различия в заболеваемости между полами, по-видимому, отсутствуют, хотя в некоторых работах сообщалось о большем риске для мужчин.

Для детей, матери которых хронически болели шизофренией, риск заболевания составляет уже 16%. Семейный анализ обычно показывает, что 10-15% родственников больного шизофренией также страдают этим заболеванием. У приемных детей, заболевших шизофренией биологические родители заболевают в 10-15% случаев, а взявшие их на воспитание родители болеют шизофренией не чаще, чем в среднем по популяции.

Из **таблицы** видно, что риск заболевания повышается с увеличением степени родства: для родственников первого колена он составляет около 10%; если оба родителя больны, риск заболевания ребенка достигает 46%. Риск заболевания для МЗ близнецов еще выше и составляет 48-50%. Все это свидетельствует о роли наследственности в развитии шизофрении.

Риск заболевания шизофренией для родственников больного

Степень родства	Коэффициент родства	Типы родственников	Риск заболевания
Неродственники (популяция)	0		1%
Третья	1/8	Двоюродные сибсы (кузены)	2%
Вторая	1/4	Дяди/Тети	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%

Таким образом, генетико-эпидемиологические исследования показывают, что риск заболевания **шизофренией** для родственников больных выше, чем в популяции. Конкордантность МЗ близнецов значительно превышает конкордантность ДЗ, а дети больных шизофренией, усыновленные здоровыми родителями, чаще болеют шизофренией, чем усыновленные дети, не имеющие наследственной отягощенности. Все это говорит о существовании

наследственного компонента болезни. Однако до настоящего времени нет единой модели генетической передачи шизофрении. На сегодняшний день большинство исследователей считают, что в основе наследования шизофрении лежит *мультифакториальная полигенная пороговая модель с возможными эффектами эпистаза*. Наследование шизофрении скорее всего зависит от множества взаимодействующих генов. Неоднократно сообщалось о попытках обнаружить гены, связанные с повышенным риском заболевания шизофренией. Убедительных доказательств до сих пор не получено, но есть некоторые основания полагать, что такие локусы есть на 6-й и 8-й хромосомах, а также на 5, 10, 11, 13, 18 и 22.

Например, недавно обнаружили, что на 22-й хромосоме имеется ген, кодирующий *пролиндегидрогеназу*. Определенные вариации данного гена, чаще встречающиеся у больных шизофренией, хотя нельзя исключать и влияние других близлежащих генов. Отмечено, что делеции (утрата участка хромосомы) в этом участке 22-й хромосомы приводят к 30-кратному увеличению риска заболеваемости шизофренией.

Было высказано предположение, что в основе шизофрении могут лежать мутации генов (гена), которые контролирует развитие асимметрии больших полушарий. Известно, что как у шизофреников, так и у их здоровых родственников отмечается нарушение нормальной асимметрии полушарий.

Интересно, что на частоту заболеваемости шизофренией никак не сказывается инбридинг (близкородственные браки). Например, в странах с наиболее высокими уровнями близкородственных браков (Япония, Бразилия, Индия, Израиль) примерно такая же заболеваемость, как и в странах с самыми низкими (Дания, Франция, Италия, США). Резкое ограничение рождаемости у больных шизофренией никак не сказалось на уровне заболеваемости шизофренией. Учитывая характер заболевания, при котором нарушается сама возможность вступать в социальные отношения, у шизофреников плодовитость резко снижена и без специальных мер.

Эфроимсон полагал, что удивительную стабильность заболеваемости шизофренией можно объяснить постоянным появлением свежих мутаций. Поскольку частота, с которой возникают мутации, известна, можно оценить количество генов, изменение которых может привести к шизофрении. Получились значения порядка сотен генов.

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 Национальном институте психического здоровья США длительное время велось наблюдение за четверней 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, разная социальность девочек и, вероятно, разное состояние здоровья, которое наблюдалось у них уже на момент рождения.

Было предпринято множество попыток выявить факторы риска для заболевания шизофренией, которые можно было бы отнести к категории средовых воздействий. В качестве таких средовых причин называются вирусные инфекции, особенности питания, интоксикации, аллергены, перинатальные факторы, осложнения при родах, стиль воспитания, социальная нестабильность, жестокость, эмоционально негативный стиль отношений в семье и другое.

9.2. Депрессивное расстройство

Депрессия – это психическое состояние, характеризующееся подавленностью, нарушениями внимания, сна и аппетита. Депрессия может сопровождаться ощущением тревоги и возбуждения или, наоборот, приводить к апатии и безразличию к окружающему. Страдающие депрессивным расстройством испытывают отчаяние и беспомощность, часто у них возникают мысли о самоубийстве, поэтому клинически выраженная депрессия требует лечения.

Различают несколько форм депрессии, из которых наиболее известными и часто встречающимися являются большая (униполярная) депрессия и биполярное аффективное расстройство (маниакально-депрессивный психоз).

При **биполярном синдроме** наблюдаются маниакальные приступы или происходит чередование маниакальных и депрессивных состояний. Под маниакальным состоянием подразумевается приподнятое настроение, повышенная активность и самооценка, раздражительность, уменьшенная потребность во сне. Больные постоянно продуцируют идеи, часто отвлекаются. Депрессивные симптомы включают снижение настроения, уменьшение интереса к различным видам деятельности, бессонницу или сонливость, психомоторное возбуждение или торможение, усталость, чувство ненужности и вины, неспособность концентрироваться и действовать решительно, мысли о смерти или самоубийстве. Риск заболеть биполярной формой депрессии в течение жизни примерно одинаков для мужчин и женщин и составляет в различных странах 0,3-1,5%.

У родственников лиц с биполярным синдромом риск развития заболевания выше, чем в среднем в популяции, что может предполагать наследственную природу данного заболевания. Действительно, конкордантность по биполярному синдрому среди МЗ близнецов колеблется от 33% до 80%, среди ДЗ близнецов – от 0% до 8%. Исследования приемных детей также подтверждают генетическую основу заболевания.

Если у ребенка оба родителя болеют биполярной депрессией, то вероятность того, что у него появится аффективное расстройство (любой природы), составляет 75%. Причем наблюдается интересная закономерность: среди родственников больных биполярной депрессией чаще, чем в норме,

встречаются больные и биполярной и униполярной формами депрессии. В то же время среди родственников больных униполярной депрессией выше риск только униполярной формы. Из этого делается вывод, что униполярная депрессия может быть одним из альтернативных выражений «биполярного» генотипа.

Еще одно отличие, связанное с полом, заключается в том, что у страдающих биполярной формой депрессии число больных родственников женского пола в 1,5-2 раза выше, чем больных родственников мужского пола. Для униполярной депрессии такой закономерности не наблюдается.

Механизм наследования биполярного синдрома сложен и, скорее всего, включает много локусов, ответственных за предрасположенность к данному заболеванию. При исследовании биполярного синдрома предполагалось наличие многих маркеров на разных хромосомах (*18p*, *18g*, *21g*), однако в более поздних исследованиях результаты не всегда были воспроизведены.

Многие известные личности, особенно музыканты, страдали значительными перепадами настроения. Например, у Генделя, Берлиоза, Шумана и Малера описаны особенности поведения, которые в настоящее время характеризуются как симптомы биполярного синдрома. У Берлиоза и Шумана в музыкальных произведениях чередуются меланхолические и оживленные фрагменты. Следует заметить, что Шуман закончил свою жизнь в психиатрической лечебнице, где в возрасте 46 лет умер от сознательной голодовки. Возможно, заболевание как-то связано с творческой активностью этих людей.

Униполярный синдром встречается в популяции с частотой 3,5% и включает острые, хотя и ограниченные во времени приступы депрессии. Среди женщин униполярный синдром распространен чаще, чем среди мужчин.

От биполярной депрессии **униполярная** отличается отсутствием стадии мании, выражена только депрессивная фаза, которая периодически повторяется. Эпизод депрессии может длиться от нескольких недель до лет. Крайняя форма выражения депрессии – самоубийство, и риск суицида для больного депрессией в течение жизни составляет 15%. **Дистимия** – более легкая форма униполярной депрессии, которая также представляет собой хроническое состояние, но выраженность симптомов депрессии ослаблена.

У родственников больного униполярной депрессией значительно увеличен риск заболеваемости – 11-18% против 0,7-7% в контрольной группе. Если депрессия у больного проявляется в более тяжелой форме (множественные эпизоды депрессии, раннее начало заболевания), то заболеваемость у его родственников вдвое выше, чем у родственников больных с более поздними сроками начала заболевания. Из этого можно сделать вывод, что при раннем начале заболевания относительно большую роль играет наследственность.

В близнецовых исследованиях униполярной депрессии получены сравнительно небольшие значения конкордантности для монозиготных близнецов, эта величина колеблется в рамках 35-50%. Для дизиготных

близнецов конкордантность по униполярной депрессии составляет 17-29%. Это указывает на относительно большую роль средовых факторов при возникновении данного заболевания, хотя определенная наследственная предрасположенность, конечно, существует. Оценки наследуемости для униполярной депрессии очень сильно варьируют (от 21 до 79%) в связи с разными критериями заболевания. В этих условиях тщательное изучение воздействий среды приобретает большое значение. С одной стороны, выяснение основных факторов риска поможет предупредить развитие заболевания. С другой стороны, возможно, что удастся обнаружить способы коррекции уже возникшей патологии.

Одна из важнейших причин униполярной депрессии, которую можно отнести к средовым воздействиям – это события, вызвавшие сильную стрессорную реакцию (утрата близких, потеря работы, катастрофы, развод). В качестве факторов, вызвавших приступ депрессии, могут выступать и положительные перемены, но связанные с возросшей ответственностью: вступление в брак, рождение ребенка, продвижение на работе.

Очевидно, может играть роль как хронический стресс в виде постоянных неприятностей, так и острый стресс в виде однократных, сильных потрясений. Причем стресс играет большую роль в запуске первых 1-2 эпизодов депрессии и на последующее развитие заболевания уже практически не влияет. Болезнь начинает развиваться по своим законам – после первого эпизода депрессии имеется 50-60% шансов повторения эпизода. После второго приступа депрессии вероятность третьего – 70%, после третьего – в 90% случаев возникает четвертый эпизод депрессии.

В развитии униполярного синдрома прослежен эффект накопления, однако увеличения тринуклеотидных повторов выявлено не было. В одних исследованиях обнаружена связь депрессивного синдрома с геном переносчика серотонина на хромосоме 17 и с геном рецептора дофамина D₄, однако в других исследованиях подтверждения этому не найдено. В ряде исследований предполагается мультифакториальная природа депрессивного синдрома или же выдвигается модель главного гена.

9.3. Генетика аффективных расстройств. Аутизм

Для аутизма характерно отсутствие осознанности о существовании и чувствах окружающих людей. Люди с аутизмом полностью безразличны к комфорту. Они не могут подражать, не понимают свою социальную роль или имеют искаженное представление о ней, неспособны обзаводиться друзьями и знакомыми и отвечать социальной и эмоциональной взаимностью. У людей с данным заболеванием нарушено вербальное и невербальное общение, отсутствует воображение. Разговорный язык вообще не развивается или развивается с задержкой. Речь людей с аутизмом лишена смысла, часто идет повторение слов и предложений. Они малоразговорчивы, не могут начинать и поддерживать разговор, при разговоре могут наблюдаться эхолалии. Для аутизма характерен ограниченный набор видов деятельности, к которым

относятся, например, стереотипные движения тела, концентрация на каком-нибудь одном предмете или виде деятельности, постоянные занятия с частями каких-либо предметов, волнение при минимальных изменениях в окружающей обстановке, необъяснимая настойчивость в точной последовательности действий, значительно суженный круг интересов. Больные дети не отзываются на свое имя, не любят, когда их ласкают и обнимают, не выражают никаких эмоций на лице и не контактируют глазами, плохо спят, у них развивается чувство страха.

Симптомы аутизма проявляются очень рано: ребенок съеживается от прикосновений, не тянется к родителям, вернувшимся после периода отсутствия, в 2-3-месячном возрасте отсутствует улыбка в ответ на голос матери. В целом для аутизма характерна эмоциональная и социальная отстраненность от других людей. Избегание социальных взаимодействий, нарушение или отсутствие подражания другим людям приводят к серьезным нарушениям развития, прежде всего речи. Речь может отсутствовать полностью либо развиваться с большим отставанием и искажениями. У 66-75% больных аутизмом коэффициент интеллекта ниже 70 баллов, такие больные требуют специального ухода в течение всей жизни.

У очень небольшого числа больных аутизмом на фоне умственной отсталости иногда обнаруживаются некоторые экстраординарные способности. Это может быть способность к молниеносным арифметическим вычислениям, музыкальные способности, память, рисование. Так, описан случай, когда 8-летний больной аутизмом с одного взгляда мог воспроизвести все цифры таблицы или молниеносно умножить четырехзначные цифры. В другом примере ребенок 6 лет мог писать слова в обратном порядке с такой же скоростью, как и в прямом.

Заболеваемость аутизмом составляет 0,7-5,6 случаев на 10 тыс., причем преобладают мальчики (75% случаев аутизма). Большинство признаков становятся очевидными уже к концу третьего года жизни. В самое последнее время в ряде штатов США сообщалось об увеличении заболеваемости аутизмом. Долгое время считалось, что причиной аутизма является неправильное поведение родителей, их неспособность поощрить правильное поведение и установить тесную связь с ребенком. В настоящее время ясно, что в основе этого заболевания лежат биологические причины.

Анализ заболеваемости родственников показывает, что риск аутизма для братьев и сестер больного составляет 2,5-8,6%, что более чем в 100 раз превышает средние значения для популяции в целом. Если в семье два аутичных ребенка, то шанс заболеть для третьего составляет 35%.

При близнецовых исследованиях показана большая конкордантность по аутизму среди МЗ близнецов, которая в среднем составляет 73%. Для ДЗ близнецов в ряде исследований конкордантность была равна 0%, что указывает на значительный генетический компонент аутизма. Высказывались различные мнения по поводу механизма наследования аутизма (полигенный, аутосомно-рецессивный и X-сцепленный), однако в настоящее время ученые более склонны к тому, что аутизм вызывается **множеством генов** с

относительно небольшим эпистатическим взаимодействием. Анализ данных показывает, что, возможно, с аутизмом связано от 2 до 10 локусов.

Сообщалось о целом ряде отклонений в развитии мозга при аутизме, например на уровне нейрональной организации в миндалине (ядро, тесно связанное с эмоциональными реакциями) или в гиппокампе. У 25% аутичных детей во взрослом или подростковом возрасте развивается эпилепсия. Однако в целом, какой-либо постоянный патологический фактор, специфический для аутизма отсутствует.

В случае аутизма не найдено эффективных средств фармакологического лечения, однако получены определенные успехи в поведенческой терапии, когда удается достичь полезного результата с помощью методов коррекции поведения, основанных на обучении. Речь идет об интенсивном обучении тем особенностям поведения, в отношении которых наблюдается дефицит при аутизме. Прежде всего, это обучение обращению внимания, поддержанию контакта взглядов, тому, как смотреть и в то же время слушать.

9.4. Генетика эпилепсий

Эпилепсия представляет собой заболевание, которое проявляется сочетанием внезапных расстройств сознания и судорог. Различают генуинную, рефлекторную и симптоматическую эпилепсию. При *генуинной эпилепсии* припадки возникают без видимой причины. При *рефлекторной эпилепсии* припадок провоцируется звуком или мелькающим светом. *Симптоматическая* эпилепсия обусловлена поражениями мозга в результате травмы, инфекции, интоксикации или в связи с соматическими заболеваниями.

В настоящее время доказана роль генетических факторов в возникновении большинства форм *эпилепсии*. Кроме судорожных припадков, для эпилепсии характерны эмоционально-поведенческие пароксизмы, которые проявляются в виде страха и нарушений настроения. Ребенок становится капризным, раздражительным, иногда проявляются агрессивность и грубость. Кроме того, у детей старшего возраста могут наблюдаться эпилептические психозы в виде бреда со зрительными галлюцинациями.

По данным литературы, в 14-37% случаев эпилепсия сочетается с умственной отсталостью. Среди этиологических факторов эпилепсии преобладают генетические формы. Многие хромосомные синдромы сочетаются с судорожным синдромом, частота которого при различных хромосомных болезнях широко варьируется. Судорожные синдромы также часто сочетаются с наследственными болезнями обмена веществ. Так, судорожный синдром может иметь место при таких наследственных заболеваниях обмена веществ, как фенилкетонурия, болезнь Менкеса, болезнь Тея-Сакса и некоторых других.

Эпилепсия является одним из наиболее частых неврологических заболеваний. Заболеваемость эпилепсией (число вновь заболевших в течение года) составляет в среднем 30-50 случаев на 100 тысяч населения. При этом

наблюдается широкая межпопуляционная изменчивость – от 17 случаев на 100 тысяч населения в Японии до 1000 случаев на 100 тысяч населения в Австралии. Распространенность эпилепсии (фактическое число больных) варьирует от 2 до 9 больных на 1000 населения в индустриальных странах и от 7 до 21 в развивающихся. Вероятность появления эпилепсии в возрасте до 20 лет составляет примерно 1%, до 40 лет – 2%. Риск заболеть эпилепсией до конца жизни составляет около 3,5%. Риск для родственника первой степени родства больного пробанда в 5-10 раз выше, чем в среднем для популяции. Заболеваемость среди мужчин выше, чем среди женщин. Эту разницу объясняли повышенной подверженностью мужчин к травмам, однако в исследованиях на лабораторных животных (крысах) обнаружена более высокая судорожная готовность у самцов по сравнению с самками, что свидетельствует о генетической природе отличий.

О наследственной природе эпилепсии говорят результаты генеалогического и близнецового анализов. Частота эпилепсии среди близких родственников пробанда в несколько раз выше, чем в популяции. Конкордантность монозиготных пар по генуинной эпилепсии 89%, дизиготных 4%. Тяжелая травма головного мозга может инициировать развитие судорожных припадков, для порога возникновения таких припадков характерна индивидуальная изменчивость. Лица, у которых судорожные припадки возникают как следствие травмы головного мозга, действия высокой температуры и других стрессовых факторов, могут в генетическом отношении отличаться от тех, у кого припадки после таких воздействий не развиваются. При симптоматической эпилепсии конкордантность моно- и дизиготных близнецов 12% и 0%. Следовательно, симптоматическая эпилепсия развивается на благоприятной наследственной почве. Это подтверждается также и тем, что заболеваемость эпилепсией среди сиблингов больных симптоматической формой этой болезни выше, чем в популяции. Известно около сотни наследственных признаков, связанных с судорожными припадками. К ним относятся нарушения обмена аминокислот, заболевания, связанные с накоплением промежуточных продуктов обмена в клетках мозга, нарушения мозгового кровообращения, опухоли мозга.

Согласно одной из генетических гипотез эпилепсии, это заболевание обусловлено аутомсомным доминантным геном, который в гетерозиготе вызывает церебральную дизритмию, а гомозиготе эпилепсию. Эпилепсия считается *генетически гетерогенное заболевание*. В одних семьях она контролируется доминантным геном с вариабельной экспрессивностью и высокой пенетрантностью, в других – рецессивным геном, в третьих – находится под контролем полигенного комплекса. Молекулярно-генетические исследования эпилепсии показали наличие у больных нескольких генетических специфичностей на 6 и 8 хромосомах.

Посредством электроэнцефалографии были вскрыты церебральные механизмы эпилепсии. Главную роль в них играет судорожная готовность мозга, которая обусловлена функциональными перестройками нервной ткани. Главный признак – нарушение электрического ритма мозга, или *церебральная*

дизритмия. Дизритмия проявляется вспышками острых и медленных волн, наличием высокоамплитудных и островеершинных компонент. У больных отмечаются аномалии ритма не только во время судорог, но и в межсудорожный период. В обычных условиях дизритмия отмечается примерно у 10% населения, а среди родственников больного количество таких людей достигает 60%.

Генетический анализ дизритмии ЭЭГ показал, что она является именно тем наследуемым признаком, который указывает на предрасположенность к эпилепсии. Дизритмия обнаруживается примерно у 95% больных эпилепсией.

У некоторых людей судорожные припадки могут развиваться в ответ на частые световые вспышки определенного цвета и частоты. При этом возникают изменения в электроэнцефалограмме. У сибсов таких людей подобная реакция возникает чаще, чем в случайной популяции.

Церебральная дизритмия у практически здоровых людей рассматривается как «скрытая эпилепсия», которая может проявиться в специфических условиях. Мелькающим светом дизритмию можно вызвать более чем у 50% здоровых людей. Подобным эффектом обладают и компьютерные игры. Поэтому люди (в особенности дети) с повышенной судорожной готовностью мозга, наличием дизритмий, страдающие эпилепсией должны это учитывать, а производители игр обязаны делать соответствующее предупреждение в инструкции.

9.5. Синдром дефицита внимания и гиперактивности у детей

Синдром, характеризующийся недостатком внимания и гиперактивностью – СДВГ, является самым частым среди нейроповеденческих расстройств детей в младшем дошкольном возрасте. Оценки частоты встречаемости СДВГ варьируются в пределах от 2 до 15%. Мальчики страдают этим нарушением примерно в четыре раза чаще, чем девочки.

Больные СДВГ – довольно большая группа детей, отличающихся общим двигательным беспокойством, неусидчивостью, недостаточной регуляцией своего поведения, нарушениями целенаправленности и концентрации активного внимания. Для многих из этих детей характерна импульсивность поступков. У некоторых наблюдается также повышенная раздражительность, взрывчатость поведения, склонность к колебаниям настроения, агрессивность. Основной характеристикой поведения гиперактивного ребенка является постоянное стремление к движению. Двигательная расторможенность, психомоторное беспокойство, повышенная раздражительность мешают успешно учиться в школе. Нарушения поведения могут быть различны: в одних случаях это просто неусидчивый, очень подвижный ребенок; в других наблюдаются нарушения в поведении при общей расторможенности, агрессивности по отношению к сверстникам; зачастую у детей отсутствует инстинкт самосохранения, проявляется повышенный аппетит, их мучает постоянная жажда, нередко извращенные сексуальные влечения. Чрезмерное

стремление к получению примитивных удовольствий и новых впечатлений толкает больных детей к уходам из дому, бродяжничеству, воровству.

Гиперкинетические дети часто происходят из семей с какими-либо психическими нарушениями. Примерно у 40% из них один или оба родителя страдают психическим расстройством. Часто родители гиперактивных детей являются алкоголиками. Клинико-генеалогические исследования показали, что родственники пробандов с гиперактивным синдромом чаще имеют депрессии, тревожность, чаще употребляют наркотические вещества.

Причины нарушений поведения крайне разнообразны. Однако во всех случаях в их возникновении имеют большое значение биологические и социальные факторы: органическое поражение головного мозга различной степени тяжести; наследственная предрасположенность; неблагоприятные условия воспитания и окружения (педагогическая запущенность, эмоциональная депривация, отрицательные примеры поведения взрослых, психические травмы и т.п.).

Свидетельства того, что СДВГ представляет собой расстройство, которое может передаваться по наследству, были найдены в нескольких исследованиях. Близнецовые исследования показали, что конкордантность по гиперактивности ДЗ близнецов составляет 29%, а конкордантность МЗ близнецов в 2,5 раза выше. Наследуемость данного признака, по данным разных авторов, колеблется в пределах 0,64-0,88. Для изучения генетики данного заболевания также используются модельные животные – крысы линии Вистар-Киото со специальным геном, локализованным в хромосоме 8 и отвечающим за гиперактивность. У мышей подобный ген локализован в хромосоме 9. Некоторые исследователи предполагают не полностью пенетрантную аутосомно-доминантную модель наследования гиперкинетического синдрома у человека.

Изучение семей также свидетельствует в пользу гипотезы наследственной передачи СДВГ. В целом частота встречаемости гиперактивности оказалась значительно выше среди не только прямых родственников, но и по боковым линиям. Этот результат был воспроизведен в других исследованиях, в которых было показано, что СДВГ является семейным заболеванием и может передаваться из поколения в поколение (вертикальное наследование, характерное для аутосомно-доминантного типа наследования). Изучение приемных детей также согласуется с гипотезой о наличии генетического фактора в развитии этого состояния.

Хотя результаты этих исследований свидетельствуют в пользу гипотезы о влиянии генетических факторов на формирование СДВГ, тип наследования таких расстройств до сих пор неясен. Несмотря на то, что наблюдаются существенные различия по полу в частоте встречаемости этого нарушения, модель Х-сцепленного наследования является маловероятной, поскольку отмечается передача от отца к сыну, что наблюдается при Х-сцепленном наследовании. Высказывалось предположение, что СДВГ передается полигенным путем, однако оно проверялось на очень маленькой выборке гиперактивных детей.

Таким образом, проблема типа наследования СДВГ пока остается не решенной.

9.6. Пограничные состояния в интеллектуальном и психическом развитии

Близкие к нормальному состоянию нерезко выраженное психопатическое личностное развитие и невроты находятся на границе между нормой и патологией. Такие *пограничные состояния* между нормой и психическими заболеваниями характеризуются более благоприятным прогнозом.

Расстройства личности, близкие к шизофрении, - это так называемые **шизоидное и шизотипическое расстройства**.

Правда, существуют разные точки зрения на то, можно ли включать шизоидное расстройство личности в спектр шизофренических болезней. По данным Копенгагенского проекта, если учитывать широкий спектр таких расстройств, то вероятность их обнаружения в последующем у ребенка, мать которого страдала шизофренией, составляет 30%. Если шизофренией страдали оба родителя, то частота заболеваемости возрастает до 55%.

Для этого пограничного расстройства личности характерны отстраненность от социальных отношений, связей, контактов, ограниченный репертуар выражения эмоций. О шизоидном расстройстве личности говорят, если в поведении обнаруживаются четыре следующие особенности или более:

- не желает и не испытывает удовольствия от близких отношений, включая семейные;
- почти всегда выбирает одиночную деятельность;
- мало заинтересован в сексуальных контактах с другой персоной;
- получает удовольствие от очень немногих видов деятельности (если вообще получает);
- не имеет близких друзей или доверенных лиц, помимо близких родственников;
- выглядит равнодушным к похвалам или критике других;
- демонстрирует эмоциональную холодность, отстраненность.

Помимо этого наблюдаются и другие, менее специфические отклонения, например задержка в развитии речевых навыков. В одном из исследований, где была прослежена история развития 32 детей с диагнозом шизоидная личность, у 24 впоследствии развилось шизотипическое расстройство личности, а 2 заболели шизофренией.

При шизотипическом расстройстве личности отмечается дефицит в социальном и межличностном общении, сниженные возможности или дискомфорт при социальных взаимодействиях, определенные когнитивные нарушения и искажения восприятия, эксцентричное поведение.

Анализ факторов риска для личностных расстройств (шизоидного и шизотипического) показал, что шизотипическое встречается примерно с равной частотой в случае заболевания одного из родителей любым психическим расстройством, будь то шизофрения или аффективное

расстройство. В случае шизоидного расстройства личности обнаружено, что оно бывает только у лиц, родители которых больны шизофренией.

К пограничным расстройствам настроения относят сходное с биполярным синдромом состояние *циклотомии*, которая характеризуется менее выраженными перепадами между состояниями эйфории и дисфории. В данном случае легкую эйфорию называют термином *гипомания*. Циклотомия обычно начинается в возрасте около 20 лет. Как правило, люди вначале не замечают признаков болезни и лишь спустя некоторое время отмечают значительные и неизбежные перепады настроения, циклическую смену периодов приподнятого настроения и возросшей активности (гипомания) и более умеренных форм депрессии.

9.8. Роль генетических факторов в происхождении речевых и интеллектуальных нарушений у детей. Возможность коррекции

Особую группу **когнитивных** нарушений составляет специфическая неспособность к обучению (СНО). Часто их отождествляют с понятием задержки психического развития (ЗПР). Встречаются также и такие обозначения, как "трудности школьного обучения" или "школьные трудности". Понятно, что неуспех в школе может объясняться различными причинами - низкой мотивацией, педагогической запущенностью, истинной умственной отсталостью, заболеваниями, не связанными с психической сферой и т.д. Не следует смешивать школьную неуспеваемость с СНО.

Специфическая неспособность к обучению объединяет ряд когнитивных расстройств, мешающих школьному обучению, несмотря на *сохранный интеллект*. Чаще всего при этом наблюдаются трудности в освоении основных школьных навыков (чтения, письма, счета).

Количество детей, испытывающих серьезные трудности в обучении по оценкам многих специалистов, составляет порядка 20-30%. Из них до 20% приходится на долю специфических нарушений чтения, счета, письма. Это означает, что в каждом классе примерно четверть детей с трудом осваивают стандартную образовательную программу, причем основной причиной этого являются специфические нарушения развития, а не плохое прилежание. К сожалению, непонимание этого со стороны учителей и родителей ведет к снижению самооценки у таких детей и часто является причиной школьной дезадаптации и отклоняющегося поведения. Если учесть, что количество детей с СНО во всем мире имеет тенденцию увеличиваться, становится понятным, что проблема ранней диагностики и коррекции СНО стоит чрезвычайно остро.

Основным механизмом мышления является речь, и вне речи невозможно формирование сознания. Способность *членораздельно говорить, писать и читать* – важнейшие условия коммуникации.

При нормальном развитии человека становление речи и формирование коммуникативного поведения тесно взаимосвязаны. Развитие речи происходит при овладении разными способами общения на основе усвоения грамматических основ родного языка.

Известно, что начальные этапы становления речи в значительной степени определяются *генотипом*. Изучение влияния на развитие речи *наследственных факторов* с помощью близнецового метода показало, что временные характеристики речи у монозиготных близнецов совпадают. Это подтверждает роль наследственных факторов в речевом онтогенезе. У монозиготных близнецов обнаруживается сходство и в сроках развития речи, и в особенностях функционирования речевого аппарата. Таким образом, основные параметры становления речи у детей во многом зависят от наследственных факторов.

В основе голосообразования и различных сторон речи лежат морфологические и функциональные особенности нервной системы, дыхательного аппарата, гортани, губ, языка, нёба и других органов. Их специфическое развитие находится под контролем многих генов, образующих полигенную систему, а также факторов среды. Генетически обусловленные анатомические особенности в строении периферического речевого аппарата замедляют и искажают развитие звукопроизношения

Более сложная речевая деятельность также генетически обусловлена, однако формирование развернутой речи больше зависит от влияния средовых условий, чем формирование морфологических структур, что справедливо и в отношении других сложных психических функций. Многокомпонентность (мультифакториальность) речевых систем обуславливает и мультифакториальность их расстройств.

Дислалия - это *расстройства звукопроизношения*. Она встречается примерно у 10% детей в возрасте младше 8 лет и у 5% в возрасте старше 8 лет. Мальчики с данной патологией речи встречаются в 2-3 раза чаще, чем девочки.

Нарушения артикуляции проявляются в неверном воспроизведении, пропуске или замене либо вставлении лишних фонем, создающих общее впечатление «детской речи». При этом первые слова и фразы могут появляться в срок, а словарный запас и синтаксическое построение речи не отклоняться от нормы. Для тяжелых случаев расстройства свойственны пропуски (опущения) фонем. Для легких – неправильное воспроизведение фонем. Для умеренных по тяжести случаев характерны замены.

Искаженное воспроизведение может быть случайным и непостоянным, усиливаясь при быстрой речи и в синтаксически сложных предложениях. При слабой степени расстройства постоянное искажение может затрагивать только одну фонему. Искажаются преимущественно фонемы, осваиваемые на более поздних этапах речевого развития, в норме к четырем годам (з, л, р, ф, ч, ш). В тяжелых случаях могут неправильно произноситься звуки, осваиваемые в норме к трем годам (б, д, к, м, н, п, т). Гласные всегда выговариваются правильно. Улучшению состояния речи способствует пребывание в детском саду и обучение в школе. К третьему классу обучения в школе нарушения артикуляции обычно постепенно исчезают. В тяжелых случаях требуется помощь специалистов.

Специфическое нарушение звукопроизношения следует отличать от обычных возрастных нарушений звукопроизношения, а также нарушений

артикуляции при структурно-анатомических дефектах периферического речевого аппарата, неврологических отклонениях, нарушениях слуха, умственной отсталости.

Наряду с социальными факторами, например, недостаточным вниманием к речевым навыкам ребенка со стороны взрослых, определенную роль при подобных нарушениях речи играют биологические: предполагается, что нарушение фонематического слуха и некоторый когнитивный дефицит могут быть связаны с задержкой развития соответствующих нервных механизмов. Отмечается повышенная частота аналогичных расстройств у родственников, что указывает на роль генетических факторов.

Дислексия. Среди различных когнитивных нарушений, приводящих к трудностям школьного обучения, наиболее изученной является дислексия. *Дислексия* – это специфическое и значительное ухудшение способности к чтению. *Дислексия* встречается у 3-10% детей школьного возраста, при этом у мальчиков в 3-4 раза чаще, чем у девочек. Дислексия характеризуется трудностями в обучении чтению, несмотря на нормальный интеллект, адекватный способ преподавания и нормальные социальные условия обучения и развития. Дети испытывают трудности в узнавании слов и понимании написанной речи. Затруднен также перевод буквенных символов в фонематически обоснованные звучащие слова. Отмечаются опущения, добавления и замены букв, искажение слов при чтении, которое может начинаться с любого места. У детей недостаточный визуальный контроль и нечеткая установка на чтение в одном направлении. Они плохо различают буквы, имеющие сходство в написании, плохо запоминают названия букв и соответствующие им звуки, недостаточно улавливается структура предложения. Ребенок не может кратко изложить прочитанное или каким-то другим образом оперировать с материалом.

Дислексия является одной из наиболее частых аномалий, диагностируемых в детстве, и представляет огромную образовательную и социальную проблему. Несмотря на то, что дислексия считается аномалией, дислексии часто имеют повышенные показатели умственного развития. Среди детей, страдающих дислексией, мальчики составляют около 80%.

У 60% людей, страдающих дислексией, среди родственников обнаруживается задержка развития речи. В одном из исследований показано, что среди детей с дислексией 88% имели одного-двух родственников, которые также были не способны обучиться чтению. В исследованиях на близнецах отмечается более высокая конкордантность монозиготных пар по сравнению с дизиготными. В одном из исследований на 36 парах монозиготных близнецов отмечена стопроцентная конкордантность по дислексии, по другим данным – 68%, в то время как конкордантность у ДЗ близнецов составила 32%. Эти данные говорят о наличии генетической компоненты в формировании дислексии, а неполная конкордантность монозиготных близнецов указывает на определенную роль среды.

Несмотря на отсутствие общепринятых критериев дислексии, на настоящий момент совершенно очевидно, что для генетических исследований

дислексия должна рассматриваться как сложный мультифакториальный признак с пороговым эффектом.

С помощью анализа сцепления удалось показать, что возможной зоной локализации дислексии является центромерный участок 15 хромосомы. В связи с развитием новых технологий поиски локусов, ответственных за этот дефект, в последнее время ведутся довольно интенсивно. Показана связь дислексии с 6 и 2 хромосомами. Недавно на основании исследований большого числа семей из Великобритании и США была прослежена связь дислексии с хромосомой 18 и указан специфический маркер.

Главной целью поиска ключевых генов является попытка проникнуть в молекулярные механизмы патологии дислексии. Параллельно можно будет больше узнать о том, как осуществляется чтение и другие речевые процессы в норме. Идентификация конкретных генов не является самоцелью. Но их выявление приведет к лучшему пониманию природы **дислексии** и даст возможность для развития методов ранней диагностики и коррекции нарушения.

Контрольные вопросы

1. Какие состояния личности относят к психическим расстройствам?
2. Чем характеризуется шизофрения?
3. Какова частота встречаемости шизофрении в популяциях?
4. Каков риск заболевания у родственников больных шизофренией?
5. Какие факты свидетельствуют об участии генотипа в возникновении шизофрении и некоторых других психических заболеваний?
6. Что вы знаете о поиске конкретных генов шизофрении?
7. Является ли заболевание шизофренией неизбежностью при отягощенной наследственности?
8. Как факторы среды влияют на заболеваемость психическими болезнями?
9. Какие основные формы депрессии известны?
10. Какое поведение характерно для биполярного депрессивного синдрома?
11. Что известно о механизме наследования биполярного депрессивного синдрома?
12. Чем отличается униполярная депрессия от униполярной?
13. Какие исследования свидетельствуют о существовании наследственной предрасположенности к униполярной депрессии?
14. Что такое аутизм? Каковы симптомы аутизма?
15. Какие данные свидетельствуют о наследственной предрасположенности к аутизму?
16. Что характерно для эпилепсии и какие основные формы эпилепсии выделяют?
17. Какова роль генетических факторов в возникновении эпилепсии?
18. Какое поведение характерно при синдроме дефицита внимания и гиперактивности у детей?

19. Может ли синдром дефицита внимания и гиперактивности передаваться по наследству?
20. Какие состояния психики относят к пограничным?
21. Какое состояние психики является пограничным для шизофрении?
22. Какое пограничное расстройство настроения имеет сходство с биполярным синдромом?
23. Что такое специфическая неспособность к обучению?
24. Какова частота детей, испытывающих серьезные трудности в обучении?
25. Что такое дислалия?
26. Что такое дислексия?

Список литературы

1. Александров А.А. Психогенетика. – СПб.: Питер, 2004.
2. Атраментова Л.А., Филипцова О.В. Введение в психогенетику. Учебное пособие. - М.: Флинта, Московский психолого-социальный институт, 2004. – 472 с.
3. Генетика психических болезней / Под ред В.П. Эфроимсона . – М., 1970.
4. Малых С.Б., Егорова, М.С., Мешкова Т.А. Основы психогенетики. М.: Эпидавр, 1998.
5. Мастюкова Е.М., Московкина Е.Г. Основы генетики: Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и социальной психологии: Учеб. Пособие. – М.: Гуманит. Изд. Центр ВЛАДОС, 2003.
6. Мешкова Т.А. Психогенетика. - <http://www.ido.edu.ru/psychology/psychogenetic/index.htm>
7. Равич-Щербо И. В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. М.: Аспект-Пресс, 1999.
8. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. 1999. – <http://www.myword.ru>
9. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Т. 3. Генетика поведения. М., 1990.
10. Эфроимсон В.П., Блюмина М.Г. Генетика олигофрений, психозов, эпилепсии. – М., 1978.

Тема 10. АНОМАЛЬНОЕ И ДЕВИАНТНОЕ ПОВЕДЕНИЕ

10.1. Преступность

История развития психогенетики свидетельствует о постоянном интересе к этой проблеме. Словом "преступное" (криминальное) поведение объединяется очень широкий спектр вариантов отклоняющегося поведения. Это термин, пришедший из криминалистики. Для анализа его в психогенетике нет четких критериев. Как мы видели из предыдущего изложения, сложные признаки, каковыми являются многие психические заболевания и нарушения развития, для своего исследования требуют тщательной проработки исходных понятий и применения адекватных методических подходов. Сложный фенотип требует тщательного описания и выделения отдельных составляющих, с учетом 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. Так как наследственность играет не последнюю роль в вариативности интеллекта, темперамента и многих черт личности, то возможно, сходство близнецов по преступности объясняется наследственной природой именно этих черт или большим сходством сред у МЗ близнецов, поскольку существует явление генотип-средовой ковариации. Все 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 приемных 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 счет 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 надежности результатов. Число пар во многих исследованиях невелико, часто размеры групп МЗ и ДЗ близнецов диспропорциональны, что приводит к искажению результатов. 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.). Все это приводит к завышению сходства МЗ близнецов, проистекающему за счет общих средовых влияний. Можно предположить, что сильная привязанность близнецов друг к другу

может способствовать их общему участию в криминальных действиях. Таким образом, надежных выводов о наследовании агрессивности и преступности на основании близнецового метода сделать нельзя.

Исследования приемных детей показывают, что существует заметный эффект генотип-средового взаимодействия. В тех приемных семьях, где родители сами совершают преступления, гораздо более подверженными криминальному поведению оказываются приемные дети с наследственной отягощенностью по сравнению с приемными детьми, чьи биологические родители не имеют преступных наклонностей.

Таким образом, обсуждая вопрос о том, наследуется ли преступность, следует помнить, что все исследования, проведенные в этом направлении, еще очень далеки от совершенства. В современных исследованиях стремятся изучать не преступность как таковую, а типы поведения, характеристики личности, сопутствующие преступности, биологические корреляты склонности к агрессивному поведению и т.д. Все это лишь первые шаги на пути к познанию истинных причин преступности. *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 темперамента и личности, которые могут приводить к развитию девиантного поведения. И напротив, неблагоприятная среда может усугубить последствия даже небольших нарушений развития, каковыми, например, являются неспецифические нарушения обучения, и привести к тяжелой социальной дезадаптации и отклонениям в поведении.

В качестве примера исследований наследования преступности можно привести один исторический пример. **Синдром ХУУ** привлек всеобщее внимание, когда в 1965 г. 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. Мужчины с лишней **Y-хромосомой** (кариотип 47/ХУУ) в популяции встречаются примерно с частотой 1:1000.

Вскоре результаты были подтверждены другими исследованиями мужчин со сниженным интеллектом и агрессивным поведением. Был сделан вывод, что антисоциальное поведение обусловлено наличием лишней Y-хромосомы.

Однако, большинство носителей данного кариотипа не являются преступниками. Кроме того, когда был проанализирован состав преступлений, за которые отбывали наказание мужчины с таким кариотипом, то среди них преобладали преступления против собственности (поджоги, мелкое воровство). Более того, отбывающие наказание носители ХУУ оказались в массе своей более дружелюбными, чем преступники с нормальным кариотипом. Психиатрические и психологические обследования этих людей привели к заключению, что облик преступника с кариотипом ХУУ никак не соответствует образу маньяка-убийцы. Однако все же число обладателей кариотипа ХУУ в тюрьмах, чем в среднем в популяции, возможно объясняется особенностями психики (эмоциональны, вспыльчивы, неуживчивы) и

сниженным интеллектом. Может быть, вследствие этого они чаще вовлекаются в преступления и чаще оказываются на скамье подсудимых.

10.2. Алкоголизм и наследственность

Алкоголизм является одним из наиболее социально значимых заболеваний. Это болезнь, которая проявляется в нарушении контроля над приемом спиртных напитков. Распространенность его чрезвычайно велика. Чрезмерное пристрастие к алкоголю (алкогольная зависимость) наблюдается у 3-4% лиц в популяции, причем мужчины болеют в десять раз чаще женщин.

Алкоголизм обнаруживает семейное накопление. Причины семейного накопления могут быть наследственность и культурные особенности.

Многочисленные исследования четко указывают на то, что алкоголиками чаще бывают люди, имеющими мать, отца или более отдаленных родственников, страдающих алкоголизмом. Так, если у человека страдает алкоголизмом родственник первой степени родства, то риск развития у него самого алкоголизма увеличен в 4 раза, если родственник второй степени родства - в 2 раза по сравнению со среднепопуляционными данными.

У МЗ близнецов конкордантность по алкоголизму намного выше, чем у ДЗ близнецов, причем как у мужчин, так и у женщин. Также выявлено, что на каждой стадии алкоголизма МЗ близнецы более сходны между собой, чем ДЗ близнецы. Исследования приемных детей, проведенные в Дании и Швеции, показали, что алкоголизм имеет генетическую основу. Несмотря на то, что генетическая компонента в развитии алкоголизма очевидна, до сих пор не ясен механизм наследования данного заболевания.

Физиологи различают эндогенный и экзогенный алкоголь. *Эндогенный алкоголь* – это продукт естественного обмена веществ, *экзогенный алкоголь* – это напиток. Уровень эндогенного алкоголя у человека определяется особенностями обмена веществ и находится под контролем генотипа. Отмечено, что индивиды с естественно низкой концентрацией эндогенного алкоголя реагируют на прием спиртных напитков положительной эмоциональной реакцией. У людей, в крови которых концентрация эндогенного алкоголя повышена, прием спиртных напитков вызывает неприятные ощущения.

Метаболизм алкоголя является одной из биологических причин, которые влияют на склонность к алкоголизму. Первая реакция (превращение алкоголя в альдегид) контролируется ферментом *алкогольдегидрогеназой (ADH)*, вторая (превращение альдегида в уксусную кислоту) – ферментом *ацетальдегиддегидрогеназой (ALDH)*. Известны различные мутации генов, контролирующих синтез этих ферментов. Это сказывается на активности обоих ферментов.

Среди генов наиболее известным является рецессивный аллель ацетальдегид дегидрогеназы. Гомозиготные индивиды, обладающие двумя копиями этого аллеля, после приема алкоголя испытывают неприятные симптомы (прилив крови, тошноту) и поэтому гораздо реже заболевают

алкоголизмом. Причиной является накопление в организме альдегида. Его накопление приводит к интоксикации организма, которое сопровождается неприятными ощущениями. Считается, что низкая склонность к потреблению алкоголя связана с накоплением альдегида вследствие высокой активности ферментов ADH и малой активности фермента ALDH. В Восточной Азии процент гомозиготных носителей гораздо выше, чем в европейских популяциях. Это является основной причиной меньшей распространенности алкоголизма в странах Востока. В Японии обладатели двух копий аллеля употребляют алкоголя в 10 раз меньше по сравнению с теми, кто вообще его не имеет. В европейской популяции этот аллель встречается гораздо реже. Соответственно и распространенность алкоголизма здесь выше.

Давно отмечено, что представители разных рас реагируют на алкоголь неодинаковым образом. Жители Европы, особенно славяне, в отличие от представителей монголоидной расы, нередко употребляют алкоголь в очень больших количествах, но при этом не всегда становятся алкоголиками. Чувствительность к интоксикации алкоголем, которая оценивается по ряду поведенческих и физиологических показателей (покраснение кожи, частота пульса, кровяное давление, сонливость, изменение походки) у представителей монголоидной расы встречается чаще, чем у европеоидов. Эти различия выявляются даже у новорожденных, что свидетельствует о существовании генетического контроля в реакции на алкоголь.

Неблагоприятную физиологическую реакцию монголоидов на прием даже небольшого количества алкоголя объясняют особенностями ферментных систем у этих народов. Популяционные исследования показали, что примерно 40-50% жителей Южного Китая и Японии отличаются резкой недостаточностью фермента ALDH, участвующего в метаболизме алкоголя. Среди представителей других народов монголоидной расы населения недостаточность этого фактора колеблется в пределах 5-57%. 40% представителей племен южноамериканских индейцев характеризуется дефицитом ALDH, тогда как в племенах сиу и навахо, обитающих в Северной Америке, частота ALDH-недостаточности составляет только 5%. Среди топуляций европейцев и африканцев дефицит ALDH практически не наблюдается.

Считается, что быстрое накопление и медленное расщепление весьма токсичного альдегида, который является продуктом окисления алкоголя, сопровождается неприятными субъективными ощущениями, и это препятствуют повторному употреблению спиртных напитков, защищая человека от алкоголизма. Реакция людей на алкоголь в значительной мере зависит от предыдущей истории популяций. Малые северные народы, оказались на грани вымирания, после того как столкнулись с питейными традициями русской культуры. Охотники и рыболовы никогда не занимались изготовлением спиртных напитков, так как в их суровом климате не было соответствующих условий. Поэтому предыдущая эволюция не выработала у этих людей ферментные системы для детоксикации алкоголя. Когда

представители малых народов получили практически неограниченный доступ к спиртным напиткам, то обнаружилось, что многие из них в течение нескольких месяцев погибали от злокачественного алкоголизма происхождения.

Вторая группа генов связана с развитием не только алкоголизма, но и наркомании и поведенческих зависимостей. Это гены, связанные с обменом дофамина – вещества, участвующего в передаче нервного импульса различных отделах мозга. Дофамин вызывает чувство удовольствия и удовлетворения. Но такое же освобождение дофамина и ощущение удовольствия может быть вызвано неестественным путем при употреблении алкоголя, наркотиков, никотина, или при азартных играх. Специалисты выяснили, что особую роль в этих процессах играет ген белка-рецептора DRD2, воспринимающего сигналы дофамина. Показано, что один из вариантов гена - аллель DRD2 A1 приводит к снижению числа дофаминовых рецепторов и менее эффективной работе системы положительного подкрепления правильного поведения. Ощущение недостатка удовлетворения ведет к поиску путей увеличения уровня дофамина в мозгу. Носители двух аллелей A1 больше подвержены риску развития алкоголизма, наркомании, курения, ожирения, зависимости от азартных игр и прочих излишеств.

Фермент *моноаминоксидаза (MAO)*, который катализирует окисление моноаминовых нейромедиаторов, таких, как серотонин и дофамин, также влияет на формирование зависимости. У алкоголиков обнаружена низкая активность фермента MAO в тромбоцитах, что может быть фактором подверженности к алкоголизму.

Недавно обнаружен ген предрасположенности к антисоциальному алкоголизму, который снижает уровень серотонина и увеличивает риск импульсивной агрессии. Мутантный ген был обнаружен в результате генетического анализа финских преступников-алкоголиков и одного юго-западного племени американских индейцев, среди которых высокая частота алкоголизма.

Есть надежда, что исследования генетических факторов алкогольной другой химической зависимости позволят выявлять индивидов с повышенным риском развития заболевания и проводить раннюю профилактическую коррекцию их поведения. Эти меры носят к компетенции психологов и социальных работников.

10.3. Наркомания

Из-за широкой доступности наркотических средств в настоящее время наркомания стала серьезной социальной проблемой.

Близнецовые исследования показали, что наследуемость наркомании составляет 30%.

Пристрастие к разным наркотикам имеет неодинаковую генетическую компоненту. Наследуемость подверженности героиновой наркомании составляет 50%, к психоделическим средствам 26%. Большое влияние (53%) на

прием *психоделических средств* оказывает внесемейное окружение. Показано, что одним из важных факторов предрасположенности к наркомании является такая психологическая черта человека, как поиск новизны.

Обнаружено практически одну и ту же корреляцию между обоими партнерами МЗ и ДЗ пар близнецов по употреблению марихуаны и *кокаина*, в результате чего был сделан вывод о том, что при пробовании наркотиков основную роль играет социальная среда. Однако МЗ близнец партнера-наркомана с большей вероятностью может стать наркоманом, чем ДЗ близнец партнера-наркомана, что свидетельствует в пользу значительного генетического компонента в развитии наркомании. Таким образом, среда подталкивает человека попробовать наркотики, а гены «подсаживают» его на определенный наркотик.

Кофеин является наиболее доступным из *легальных* наркотических веществ. Он относится к легким стимуляторам. В большом количестве кофеин может поступать в организм в виде кофе или в виде кока-колы и аналогичных напитков. Стандартной дозой для стимулирующего эффекта является 200 мг кофеина или две чашки крепкого кофе. Смертельные случаи от употребления кофеина могут наблюдаться после принятия около 10 г кофеина, что составляет около 100 чашек крепкого кофе. Высокие дозы кофеина, действующие *внутриутробно*, влияют на размер тела новорожденного.

Если женщина во время беременности употребляет много кофе или кока-колы, риск гибели плода вдвое выше, чем у женщин, употребляющих мало кофеина. Дело в том, что кофеин стимулирует дыхательные центры, и при его отсутствии дыхание плода может быть угнетено, особенно если в данное время у плода наблюдается какая-либо инфекционная интоксикация. Малый вес новорожденных у матерей, злоупотребляющих кофе, объясняется тем, что, как и другие вредные вещества, проходящие через плаценту (в частности, алкоголь и никотин), кофеин затрудняет попадание к плоду кислорода и питательных веществ, что приводит к недостаточному питанию плода и замедленному его росту.

Марихуана является наиболее употребляемым из *нелегальных* наркотиков. Активным ингредиентом марихуаны является тетрагидроканнабинол. Эффект от курения марихуаны проявляется практически сразу и длится от одного до четырех часов. Под действием марихуаны человек расслабляется и становится более разговорчивым. Марихуана является также депрессантом и поэтому людям с депрессивным синдромом от ее употребления становится хуже. У наркоманов после курения марихуаны цвета и звуки становятся более интенсивными, улучшается отношение к другим людям и к жизни вообще. Они становятся более терпеливыми, и у некоторых на какое-то время появляется способность к творчеству. В то же время марихуана в короткое время снижает способность человека концентрироваться и уменьшает время реакции, поэтому является фактором риска при дорожно-транспортных нарушениях.

Развитие пристрастия к наркотикам, так же как и алкоголизм, имеет два компонента: генетическую обусловленность и влияние социальной среды.

Исследования показали, что некоторые генетически контролируемые особенности поведения людей могут создавать предпосылки для развития наркомании. Так, установлено, что недостаток нейромедиаторов дофамина и серотонина, обусловленный нарушениями в синтезе или метаболизме (превращениях) этих нейромедиаторов, а также нарушения взаимодействия этих нейромедиаторов с рецепторами, может обуславливать развитие пристрастия к наркотикам. Склонность к употреблению наркотиков и алкоголя могут обуславливать некоторые наследственные болезни, например СДВ (синдром дефицита внимания). Наркотики влияют на поведение людей таким образом, что они стремятся нормализовать свои психические состояния за счет их употреблению.

Вместе с тем описанные генетические предпосылки не являются фатальными, как и в случае предрасположенности к алкоголизму. Развитие пристрастия к наркотикам в значительной мере обуславливается влиянием социальной среды: возможностью приобретения наркотиков и слабьм, контролем со стороны общества за распространением и использованием наркотиков. Жесткий контроль за распространением и употреблением наркотиков, как это имеет место, например, в Китае, в Иране, может искоренить это разрушительное для генофонда народа явление

10.4. Биологические причины формирования зависимости от никотина

От последствий курения погибает больше людей, чем от СПИДа, алкоголя, других наркотических веществ, автокатастроф, убийств и самоубийств вместе взятых. Активным веществом сигарет является никотин. По степени пристрастия *никотин* сходен с героином, а его негативные последствия для здоровья популяции в целом гораздо серьезней.

Никотин является стимулятором и седативным средством, снижая тревожность. Никотин проникает из легких в мозг всего за несколько секунд, а его эффекты для организма длятся около получаса. Повторный прием приводит к депрессии и усталости, поэтому курильщикам требуется все больше сигарет.

Сигаретный дым содержит различные газы, а больше всего монооксида углерода. Кроме никотина в сигаретах содержится смола. Смола вызывает рак, эмфизему и другие болезни легких, монооксид углерода – сердечно-сосудистые болезни. У курящих матерей риск рождения недоношенных и мертворожденных детей выше.

При изучении семей предположили, что генетические факторы влияют на склонность к курению, поскольку растет доля курильщиков среди родственников людей, которые также курят. Вероятность для человека стать курильщиком повышается в 2-3 раза, если курит его брат.

Результаты изучения приемных детей свидетельствуют о наличии генетической предрасположенности к этой привычке.

На моно- и дизиготных близнецах мужчинах показано, что начало и длительность курения находятся под генетическим контролем. На близнецовых выборках популяций Швеции, Дании, Финляндии, Австралии и США было показано, что наследуемость курения находится в пределах 37-84% для женщин и 28-84% для мужчин.

Кроме того, у МЗ близнецов конкордантность по прекращению курения также была выше, чем у ДЗ близнецов, что свидетельствует о генетическом компоненте склонности бросить курить.

Контрольные вопросы

1. Каковы результаты исследований наследственной предрасположенности к преступлениям?
2. О чем свидетельствуют данные близнецовых исследований при изучении склонности к совершению преступлений?
3. Какова роль социальной среды в развитии преступного поведения?
4. Чем обусловлена повышенная частота лиц с кариотипом ХУУ среди осужденных за преступление.
5. Что известно о генетической предрасположенности к алкоголизму?
6. Как можно объяснить сходство между родственниками по алкоголизму?
7. Какие факторы наследственности и среды предрасполагают к алкоголизму?
8. Какие исследования указывают на влияние наследственных факторов в развитии наркомании?
9. Каково влияние социальной среды на развитие наркомании?
10. Каковы последствия курения ?
11. Влияют ли генетические факторы на склонность к курению?

Список литературы

1. Александров А.А. Психогенетика. – СПб.: Питер, 2004.
2. Атраментова Л.А., Филиппова О.В. Введение в психогенетику. Учебное пособие. - М.: Флинта, Московский психолого-социальный институт, 2004. – 472 с.
3. Малых С.Б., Егорова, М.С., Мешкова Т.А. Основы психогенетики. М.: Эпидавр, 1998.
4. Мешкова Т.А. Психогенетика.- <http://www.ido.edu.ru/psychology/psychogenetic/index.htm>
5. Равич-Щербо И. В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. М.: Аспект-Пресс, 1999.
6. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. 1999. – <http://www.myword.ru>
7. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Т. 3. Генетика поведения. М., 1990.

Тема 11. МОРАЛЬНО-ЭТИЧЕСКИЕ ПРОБЛЕМЫ ПСИХОГЕНЕТИКИ

Генетика поведения человека по влиянию на общественное сознание занимает одно из лидирующих мест. Оно проявилось в следующем.

1. *Евгенические положения* о возможности улучшения физических и психических качеств человека были подхвачены во всем мире.
2. Первые успешные исследования по психогенетике в СССР в конце 20-х – начале 30-х гг., были насильственно прекращены, поскольку идеология государства требовала воспитания унифицированных членов социалистического общества. Генетика заставляла задумываться о *генетической индивидуальности каждого* человека.
3. Зарубежная генетика поведения человека, особенно в США, постоянно оказывается включенной в события вокруг *расовой политики*. Временами полемика по расовым вопросам обострялась, и это часто совпадало с публикациями в области психогенетики. Подобное, например, случилось в 70-х гг. XX столетия после публикации известным психологом Артуром Дженсенем статьи "Насколько мы можем повысить коэффициент интеллекта и школьную успеваемость?". Возникла ситуация, когда научные факты, подтверждающие существование генетического разнообразия в популяциях людей (а оно, действительно, существует), были истолкованы таким образом, чтобы оправдать политику *социального неравенства*.
4. Данные психогенетики о коэффициенте наследуемости интеллекта, проинтерпретированные некорректно, были использованы для оправдания *политики дискриминации*. Получалось, что общество вряд ли может помочь развитию способностей людей, если они не заложены генетически. Если встать на такую точку зрения, то отпадает необходимость в высоком уровне образования для всех. Можно учить только избранных. При этом государство потратит гораздо меньше средств. Заниматься образованием умственно неполноценных людей, может быть, вообще не имеет смысла. По результатам тестирования осуществлялся отбор детей для обучения по различным программам. Таким образом, политика в области образования все более зависела от *развития психодиагностики*.
5. В настоящее время вновь явно намечается *обострение полемики евгенической направленности*, которое связано с бурным развитием генетики человека и прежде всего таких направлений как *геномика, генная инженерия, клонирование*.

11.1. Евгеника. История учения

Первые попытки практического использования знаний о наследственности человека нашли свое выражение в евгенических концепциях, и первая четверть XX века ознаменовалась бурным развитием евгеники. Основная идея евгеники была сформулирована Ф. Гальтоном в 1869 г. в книге "Наследственный гений". Он писал: "...Было бы делом вполне осуществимым произвести

высокодаровитую расу людей посредством соответственных браков в течение нескольких поколений. Мне предстоит показать, что весьма обыкновенные общественные факторы, влияние которых почти не замечается, ведут в настоящее время к вырождению человеческой природы, тогда как другие, наоборот, заставляют ее совершенствоваться".

Наибольший отклик пропаганда Гальтона нашла на его родине, в Англии, и в Соединенных Штатах Америки. К концу жизни Ф. Гальтона евгеническое движение проникло в другие страны Европы, Россию и даже Японию.

Евгеника как направление науки сходна по своим задачам с медицинской генетикой, которая занимается изучением, лечением и профилактикой наследственных заболеваний. Однако во времена Ф. Гальтона генетики еще не существовало, знания о наследственности человека были весьма скудны, поэтому евгеника того времени была скорее похожа на общественное движение, призванное улучшить род человеческий.

В истории человечества попытки применения евгенических мер для улучшения породы людей предпринимались неоднократно. Например, в древней Спарте существовали законы, препятствовавшие увеличению численности ущербных индивидов. Хорошо известны евгенические взгляды Платона, который считал, что не следует растить детей с дефектами и потомство от больных родителей, а хроническим больным и инвалидам не должна предоставляться медицинская помощь. У многих народов практиковалось детоубийство в отношении родившихся с пороками развития.

Евгенические идеи, зародившиеся в умах ученых и врачей, были подхвачены обществом и во многих странах начала активно проводиться социальная политика евгенической направленности.

В евгеническом движении выделяют два направления.

1. **Позитивная евгеника.** Ее задачами было создание условий для поощрения браков людей с желательными качествами, а также изучение наследственности человека, пропаганда медицинских знаний, т.е. фактически то, чем занимается сейчас медицинская генетика и генетические консультации.
2. **Негативная евгеника.** В задачи второго направления евгеники входило принятие мер, ограничивающих появление населения с нежелательными свойствами.

Реакционные программы *негативной евгеники* развивались в двух направлениях: либо на снятие «препятствий», ограничивающих действие естественного отбора в популяциях людей (с вытекающими отсюда призывами покончить с «благотворительностью» по отношению к низшим слоям общества и ликвидировать социальные законодательства, имеющие целью улучшение условий жизни); либо на проведение таких мероприятий, которые позволяли бы «компенсировать» сокращение интенсивности отбора (речь шла о стерилизации, ограничении свободы браков, права иметь детей и т. п.). К сожалению, во многих странах именно негативное направление евгеники получило поддержку со стороны государства.

В ряде стран, прежде всего, в США и Германии, самые реакционные представители правящих кругов сумели добиться принятия ряда законов, якобы основанных на «научных евгенических положениях». Утверждалось, будто бы наукой доказано, что среди рас, образующих человечество, существуют очень значительные различия не только во внешнем облике, но и во врожденных умственных и нравственных качествах. Совершенно бездоказательно пропагандировать, что есть от природы высокоодаренные расы, из которых наиболее ценна по своим наследственным свойствам североевропейская («арийская») раса, представленная преимущественно германцами и англосаксами. Ряд других рас в этом отношении значительно хуже, а некоторые низшие расы генетически ущербны – это негры, негроиды, цыгане, евреи и славяне. Сторонники таких взглядов считали, что европейская и американская культуры могут просто исчезнуть с лица Земли, если не будут сопротивляться процессу быстрого размножения этой группы. Так, по мнению немецких расистов, цыгане и евреи должны подлежать полному уничтожению, представители других «низших» рас могут быть сохранены как неквалифицированная рабочая сила, бесправная, подчиняющаяся господствующим «высшим» расам.

Таким образом, евгенические мероприятия стали носить все более экстремистский характер. Уже к концу 20-х гг. большинству ученых стало ясно, что это направление окончательно дискредитировало себя, и евгеника как наука практически перестала существовать.

В ряде стран Западной Европы и Соединенных штатах Америки были приняты законы, ограничивающие возможность появления потомства у людей с некоторыми психическими и соматическими заболеваниями, а также у людей с асоциальным поведением. В 32 штатах США практиковалась насильственная стерилизация. Большинство штатов включало в список показаний для принудительной стерилизации олигофрению, психозы, криминальные наклонности, хронический алкоголизм, эпилепсию, проституцию др. В 1924 г. конгрессом США был принят иммиграционный ограничительный акт, согласно которому поощрялась иммиграция нордической или англосаксонской расы и ограничивалась иммиграция выходцев из восточной и южной Европы, и особенно иммиграция евреев.

Аналогичные законы обсуждались и в европейских странах, но встретили сильное сопротивление. В Европе подобный закон был принят только гитлеровской Германии. Это расистское движение с приходом Гитлера к власти в 1933 г. превратилось во всемерно поддерживаемую и развиваемую государством программу. Массовое уничтожение представителей «низших рас» (евреев, цыган, славян и др.) считалось научно обоснованным. К сожалению, научное направление в евгенике, в странах Европы и Америки все более отступало на задний план. В Германии в 1933 г. было стерилизовано более 56 000 психически больных. В США к середине 30-х гг. стерилизации подверглись около 20 000 человек.

Политические события 30-40-х гг. в Германии значительно всколыхнули мировую общественность. После провозглашения немецкими национал-

социалистами программы, предусматривавшей сначала стерилизацию и эвтаназию, а затем массовые убийства, научное и общественное мнение других странах осудило евгенические исследования, отношение к ним стало предвзятым. Таким образом, евгеника была скомпрометирована экстремизмом отдельных ее последователей.

Следует отметить, что в России негативная евгеника никогда не пропагандировалась. Специфической чертой российской евгеники была ее подлинно научная направленность, тесная взаимосвязь с генетикой. Это и понятно, ведь евгеника и генетика в нашей стране были созданы в один и тот же период, и основные евгенические исследования выполнялись теми же учеными, что и генетические. Евгенических центров в России было два: Русское евгеническое общество при Институте экспериментальной биологии (Москва) и Бюро по евгенике (Петроград).

В задачу Бюро (руководитель Ю.А.Филипченко) входило проведение исследований в области генетики человека, пропаганда знаний о наследственности среди широких кругов населения, публикация рекомендаций для вступающих в брак и т.п. Сотрудниками Бюро проводились исследования родословных выдающихся людей России. В статье Ю.А. Филипченко "Интеллигенция и таланты" высказывается убежденность в том, что в происхождении таланта наследственность важнее среды, но в силу нормального распределения умственных способностей в популяции, "поставщиками" наследственных задатков одаренности могут быть все слои общества. Ю.А. Филипченко подчеркивает, что одаренность возникает в силу благоприятного сочетания задатков, и талантливые люди представляют интерес, главным образом, в силу своих незаурядных способностей, а не как "производители", поскольку вероятность благоприятного сочетания задатков у их потомства невелика. В целом, евгенические работы русских ученых того времени фактически заложили основы отечественной генетики человека.

Оценивая евгеническое движение в нашей стране в целом, Н. П. Бочков писал, что «подходы наших ученых отличались прогрессивной направленностью, более строгим научным характером и демократической интерпретацией результатов. Например, Н. К. Кольцов и Ю. А. Филипченко в целом правильно поставил вопрос о значении социальной среды в реализации индивидуальных способностей. Они указывали на наличие в народе огромного фонда наследственных дарований, не проявлявшихся из-за отсутствия соответствующих условий. Они полностью отвергали насильственный путь улучшения природы человека». И тем не менее к концу 1930-х гг. евгеническое движение в СССР перестало существовать.

Оценивая развитие психогенетики, ни в коем случае не стоит забывать о страшном опыте, когда ее знания были поставлены на идеологическую службу. Несмотря на то, что отношение к евгенике и поныне неоднозначно, даже среди специалистов существуют значительные разногласия, все же представляется, что в действительности задачи евгеники были совсем иными. Например, российский генетик М. Е. Лобашев справедливо считал, что евгеника была направлена на поиск путей ограждения человека от отягощения на-

следственными болезнями, поиск методов оптимальной реализации генотипа в выборе профессии, повышение биологического образования самого человека и решение других проблем, связанных с оздоровлением человеческого общества.

11.2. Анализ расистских теорий с позиции генетики

С позиций современных достижений генетики ясно, что евгенические идеи того времени и те социальные меры, которые предпринимались якобы для оздоровления человеческих популяций, абсолютно несостоятельны. На несостоятельность евгенических мероприятий указывают следующие факты.

Концепция генетического неравенства народов совершенно антинаучна, и это было известно уже в начале XX века. Изучение *генома человека* дало возможность лишней раз убедиться, что среди групп людей наблюдается большое генетическое разнообразие, но все признаки укладываются в общий диапазон признаков человека и не доказывают врожденного превосходства той или иной группы. История и объективные современные исследования показывают, что во всех расах появляются выдающиеся по своим способностям личности, и число таких личностей возрастает по мере улучшения условий жизни данной расы. Как писал в 1930 г. Н. К. Кольцов, для выявления врожденных талантов «требуется, чтобы каждый ребенок был поставлен в такие условия воспитания и образования, при которых его специфические наследственные особенности нашли бы наиболее цельное и наиболее ценное выражение в его фенотипе... Величайшей и наиболее ценной особенностью любой человеческой расы является именно огромное разнообразие ее генотипов, обеспечивающее прогрессивную эволюцию человека». Богатый генофонд популяции – это разнообразный генофонд, в котором присутствует множество мутантных аллелей одного гена. Чистая раса – это бедная, истощенная раса.

1. Вторая псевдонаучная концепция, безо всякого основания включаемая в евгенику как якобы научно доказанная, сводилась к следующему: уровень умственного развития, образ жизни и мышления, привычки и нормы поведения непосредственно передаются по наследству от родителей потомкам. Эта концепция была заимствована из выдвинутого в начале XIX в. французским зоологом Ж. Б. Ламарком принципа «наследования приобретенных признаков», который он использовал применительно к животным и растениям. К концу 20-х - началу 30-х гг. XX в. идея «наследования приобретенных признаков» была убедительно опровергнута точными опытами, проведенными генетиками разных стран. Было доказано, что изменения в организмах под влиянием внешних воздействий или в результате упражнения органов (такие изменения называются теперь модификациями) не затрагивают генетический аппарат организма и поэтому не передаются по наследству. Это было подтверждено множеством экспериментов и наблюдений.

2. В работах ученых большое внимание уделялось разоблачению взглядов о генетическом неравенстве «высших» и «низших» слоев общества. Например,

американский генетик Г. Мёллер указывал, что «нет никаких научных оснований утверждать, будто социально низшие классы или в техническом отношении отсталые расы действительно обладают генетически низшими интеллектуальными данными, поскольку различия между их средними данными, как мы знаем, должны быть полностью отнесены за счет определенных влияний окружающей среды». Подобные идеи высказывались и советскими генетиками. Ученые подчеркивали неправомерность отождествления реально существующей социальной структуры общества с генетической структурой его населения.

3. Прогрессивные ученые подвергали серьезной критике упрощенные представления о «неполноценной» и «полноценной» наследственности. Так говорили о наследственно отягощенных лицах, оказавшихся неспособными к участию в социальной жизни. Например, Г. Мёллер справедливо подчеркивал, что «полная генетическая пригодность индивидуума есть сложная производная многих варьирующих признаков, каждому из которых должно быть определено по мере возможности соответствующее место в связи с потенциальными значениями для общества генов, их определяющих».

4. Опираясь на данные по генетике популяций, некоторые исследователи утверждают, что практические рекомендации, направленные на получение новой «породы человека», в научном плане являются необоснованными. Дело в том, что большинство генных мутаций на протяжении десятков тысяч лет передаются из поколения в поколение, сохраняясь в популяции. Так, например, в случае заболевания фенилкетонурии частота появления больных составляет 1:15 000 рождений, а частота носительства болезнетворного гена – 1:62. Именно поэтому генетический груз в популяции не уменьшается при таких евгенических мерах, как уничтожение больных (как это происходило в античной Спарте) или их стерилизации (как в США). Яркой иллюстрацией бесполезности, неэффективности отбраковки «вредных» генов могут служить эксперименты нацистов. В свое время в фашистской Германии были практически уничтожены психические больные, и сначала действительно рождалось меньше детей с отклонениями. Но прошло полвека, и процент психических больных в Германии стал таким же, какой был ранее. Даже по самым оптимистичным подсчетам ученых, за 200-300 лет можно было бы увеличить число «полезных» генов в человеческой популяции всего лишь на сотые доли процента.

5. Данные генетики свидетельствуют, что вместо утраченных дефектных генов в популяции возникают новые мутации. В случае с доминантными болезнями отбор был бы более эффективен, но и в этом случае пришлось бы иметь дело с естественными мутациями и вариативностью генов.

6. Евгеника пытается контролировать сложные поведенческие признаки людей, интеллект и одаренность, которые определяются большим числом генов. Характер их наследования, как уже отмечалось, весьма и весьма сложен. Не стоит забывать также и о том, что талант – это не просто присутствие каких-либо особых генов, а, как правило, их уникальное, удивительное сочетание, которое не повторяется в поколениях. Кроме сочетания генов, талант и

интеллект определяется еще множеством причин, среди которых немалую роль играет окружение человека, образование, культура, язык, условия воспитания и пр.

Как бы ни были гуманны цели евгеники, средства, которыми она неизбежно должна была воспользоваться, были связаны с отбором. Кто-то должен был делить людей на достойных продолжить свой род и недостойных. Понятно, что любые действия такого рода влекут за собой дискриминацию и, как показывает история, могут закончиться весьма печально.

11.3. Современные технологии улучшения генетических характеристик человека.

Благодаря проекту "Геном человека", психогенетика и генетика поведения в целом обрели широкую перспективу дальнейшего развития. В исследования генома человека значительные средства выделяются на исследования по генетике поведения. Кроме тяжелых психических расстройств, таких как *шизофрения, маниакально-депрессивный психоз, слабоумие, внимание ученых привлекают и различные формы девиантного поведения (алкогольная, наркотическая и другие формы зависимостей, склонность к жестокости и насилию, сексуальные отклонения)*. Широко исследуются наследственные и средовые причины отклонений в развитии, приводящие к нарушениям чтения, письма и счета у детей, гиперактивности и дефициту внимания, эмоциональным и поведенческим расстройствам. По-прежнему генетиков и психологов привлекает проблема наследуемости нормальных познавательных и личностных характеристик человека.

В 90-х гг. XX столетия в психогенетике начались молекулярно-генетические исследования. Благодаря им появилась возможность исследования механизмов наследственной детерминации поведения.

Широкие возможности современной генетики и медицины, связанные с разработкой и применением методов генной инженерии и других генных технологий, уже сейчас позволяют осуществлять вмешательство в естественный ход развития и непосредственно в генетический аппарат человека.

Одной из основных задач, поставленных перед генетической инженерией человека, является *генотерапия* или коррекция системы работы генов путем их направленного переноса в организм. Уникальность генотерапии как потенциально наиболее эффективного метода лечения и профилактики наследственных болезней заключается в том, что в «больные» клетки вводятся не генный продукт (как, например, инсулин при сахарном диабете), а постоянно *работающий «нормальный» ген*. Это должно избавить больного от ежедневных инъекций и других процедур, неизбежных при многих тяжелых заболеваниях. Методика генной терапии предполагает лечение не только моногенных заболеваний, но и таких широко распространенных патологий мультифакториальной природы (т. е. вызванными генетическими и экзогенными факторами), как злокачественные

опухоли, сердечно-сосудистые, нейродегенеративные, многие виды тяжёлых вирусных инфекций и других заболеваний.

Дальнейшее совершенствование и развитие этих методов позволит применять их во все более широких масштабах. Естественно, что перед человечеством встают вопросы, связанные с правовой и этической стороной такого вмешательства. Эти аспекты современной генетики человека широко дискутируются на страницах научных и научно-популярных журналов, в средствах массовой информации, на различных симпозиумах и конгрессах.

Можно сказать, что благодаря проекту "Геном человека", психогенетика и генетика поведения в целом обрели широкую перспективу дальнейшего развития, и, возможно, недалек тот час, когда человечество найдет способы предотвращения и профилактики тяжелых наследственных заболеваний, поражающих мозг человека.

В настоящее время выявлено множество дефектных генов, чья связь с наследственными болезнями (в том числе такими, которые нарушают поведение людей и их приспособляемость к жизни) четко доказана. Наследственные болезни, увы, трудно поддаются лечению. Современная генетика позволяет диагностировать и в некоторых случаях устранять это страшное предопределение.

За последние 10-15 лет генетика сделала качественный шаг вперед. Появление принципиально новых технологий, позволяющих активно манипулировать с генами и их фрагментами и обеспечивающих адресную доставку новых блоков генетической информации в заданные участки генома, стало важным событием в биологии и медицине. Это направление уверенно набирает силу не только в лабораториях, но и в клиниках. Уже сейчас, на нынешнем уровне знаний о геноме человека теоретически вполне возможны такие его модификации с целью улучшения некоторых физических (например, рост), психических и интеллектуальных параметров. Таким образом, можно предположить, что антропогенетика на своем новом витке развития вернулась к идее улучшения человеческой породы, когда-то постулированной английским генетиком Ф. Гальтоном и развитой его учениками и последователями. Изучение и оценка исторического пути науки являются важнейшей предпосылкой анализа ее современных проблем и прогнозирования тенденций развития. Не менее важным является анализ евгенических концепций в исторической перспективе.

На современном этапе вызывает тревогу неопределенность и потенциальная опасность медицинских, социальных и моральных последствий внедрения новых генных технологий во всех этих трех сферах. Сегодня вновь специалисты говорят о возрождении призрака евгеники, возможности улучшения человеческой породы, достаточно реальной в связи с возникновением технологии клонирования, генного переноса или путем подбора соответствующих половых клеток при экстракорпоральном оплодотворении. В связи с этим, представляется, что на современном этапе внимания заслуживают следующие вопросы: кто и с какой целью имеет право и/или обязанность проводить генетические тестирования, принимать решения о разрешении или

недопущении клинической реализации того или иного патологического генотипа, о его участии в репродукции, а также о целенаправленном изменении данного генотипа? А какими будут демографические и социальные последствия медицинского прогнозирования? Не слишком ли честолюбивой является мечта о том, что человек распространит свой контроль на собственную эволюцию с целью не просто поддержания целостности вида, но его улучшения и изменения по своему разумению? Имеем ли мы на это право, обладаем ли соответствующей квалификацией для этой творческой роли? Вот серьезнейшие вопросы, которые можно задать ученым, внезапно оказавшимся обладателями столь судьбоносной мощи в связи с бурным развитием генной инженерии.

В начале третьего тысячелетия человечество стремится заплатить меньше за собственное благополучие – взять под контроль собственные генетические процессы и вносить коррективы не ценой жизни носителя неблагоприятных мутаций, а «подправляя» их генетические тексты по собственному разумению, черпая знания при исследованиях генома. Однако каков идеал человека, который «надо создавать» генетическими методами? А как избежать в такой работе влияния политических вкусов, субъективизма экспертов и неизбежной стандартизации человечества? Ответа на это нет. В связи с этим в настоящее время возникла острая необходимость взвешенного, трезвого подхода при диагностике (в особенности – пренатальной) и лечении наследственных и других болезней с помощью генной терапии.

Сегодня ученые весьма обеспокоены таким вопросом: оправдан ли риск внесения в генофонд изменений? Биологи справедливо отмечают, что не известна вся сложность системы взаимодействия генов и их регуляции и, заменяя один «больной» ген, можем нарушить работу других и тем самым вместо ожидавшейся пользы принести вред, а может быть, и гибель человеку как виду.

В отличие от старой евгеники, которая представляла проекты реконструкции генной структуры человека с целью улучшения породы человека, неоевгеника пытается найти опору в идее «всепоглощающей» заботы о человеке и человечестве, о достоинстве и будущем человечества. Однако как бы ни были гуманны побудительные мотивы евгеники сделать человечество более здоровым, красивым, одаренным и, в конечном счете, более счастливым, - в самой ее сути есть некий изъян. Она не вписывается в сложную структуру человеческого общества, сотканного из противоречий не только биологических, но и юридических, социальных, психологических, религиозных. Ведь всякое усовершенствование, так или иначе, начинается с разделения на плохое и хорошее, жизнеспособное и слабое, талантливое и бездарное. Разделение, а потом отбор, выбраковка не отвечающих тем или иным требованиям вариантов. На уровне человеческого общества такой отбор неизбежно отмечает дискриминацию. А потому в цивилизованном обществе евгенические проекты являются утопичными. Скорее всего, человечество должно расстаться с соблазнами евгеники.

11.4. Генетическое консультирование и пренатальная диагностика

Проблема человека и его здоровья на рубеже третьего тысячелетия приобрела особую научную и практическую актуальность. Стрессы, негативные экологические последствия способствуют накоплению вредных мутаций, и, как следствие ухудшению здоровья, различным психическим отклонениям. Это связано с переменами в мире под воздействием достижений научно-технической революции, а также многими другими факторами, вызывающими патологии.

Полноценное существование человека, обеспечение его здоровья и максимальной продолжительности жизни оказываются под угрозой. Вновь возникает соблазн евгеники: нельзя ли все же как-то избежать рождения больных и неполноценных детей, улучшить человеческую породу при помощи новейших высокотехнологичных средств биомедицинской науки? Опасения в связи с реальностью «второго пришествия» евгеники (неоевгеники) на новом витке развития антропогенетики приобретают сегодня все более настойчивое звучание.

Ситуация развивается так, что с развитием передовых генных технологий все меньше принимается всерьез сам эмбрион, его право на жизнь, т. е. наблюдается постепенное обесценивание самого человека. Одна из опасностей может скрываться в естественном желании врача или супружеской пары выбрать наилучший материал для будущего ребенка. При наличии нескольких различно оплодотворенных яйцеклеток появляется искушение их выбора. Разработана технология преимплантационной диагностики. Сущность метода заключается в исследовании ДНК клеток раннего зародыша, развитие которого инициируется *in vitro* путем искусственного оплодотворения. Имплантация зародыша в матку матери осуществляется только после исключения у него носительства мутантного гена. В расширенном анализе планируется исследование около пятидесяти генетических аномалий, в том числе предрасположенность к диабету, гипертонии или раку груди.

Представляется, что это уже не просто основанная на сострадании альтернатива болезни, а первый шаг к поиску «идеального ребенка». Таким образом, «право иметь ребенка» может привести к «праву на совершенного ребенка», т. е. к евгенике. А за этим может последовать (с помощью преимплантационной диагностики) уничтожение всего, что считается «несовершенным» - вплоть до реализации таких недопустимых желаний, как искусственный выбор пола, внешности и т. п. Сегодня уже существуют методики, позволяющие выбирать пол ребенка (80 % успеха). Если такое положение вещей установится, то оно может привести к нарушению равновесия между полами в тех странах, где по причине социальной дискриминации женщин считают «худшим» полом, и рождение девочки может рассматриваться как нежелательное. Например, не так давно в Индии пренатально определяли пол ребенка с целью элиминации плодов женского пола. Была развернута кампания по обсуждению правильности такого пути, и высказано

отрицательное отношение к определению и выбору пола плода без наличия медицинских показаний .

Появившиеся методы пренатальной диагностики позволяют также выявлять генетические дефекты умственного развития еще до появления младенца на свет. Нельзя не согласиться с учеными, считающими, что сфера применения преимплантационной и пренатальной генетической диагностики ни в коей мере не должна расширяться до отбора эмбрионов по поведенческим характеристикам, и что не следует проводить отбор эмбрионов по интеллекту. Отбор эмбрионов по интеллекту недопустим по нормам морали и этики. Но есть и другие причины. Даже если предположить, что искусственный отбор по интеллекту приведет к поразительным успехам, нет гарантии, что сверхинтеллектуальные индивидуумы не будут ущербны в каком-либо другом отношении. В частности, результаты селекционных экспериментов на животных свидетельствуют, что «переразвитие» какого-либо одного хозяйственного признака снижает другие жизненно важные качества, например, жизнеспособность. Поэтому представляется, что человечеству целесообразнее и безопаснее пользоваться величайшими дарами природы - появлением на свет «естественных», природных гениев и просто талантливых людей в результате уникального сочетания в их геноме необходимых для этого генов.

Таким образом, широкое распространение медицинских технологий, способствующих зачатию, в сочетании с развитием антропогенетики открывает уже в самом скором времени принципиальные возможности производства детей по запросу взрослых.

Проблема генетической евгеники, очевидно, нуждается в неотложном разумном правовом регулировании с участием экспертов всего мирового сообщества. Дело осложняется еще и тем, что «проявление наследственных, в том числе патологических, признаков подвержено широкой вариации, которую обнаруживают как само проявление или не проявление генотипа, так и время, и степень его манифестации». Поэтому, даже выявив определенное изменение в геноме, часто нельзя сделать однозначный прогноз о его влиянии на здоровье человека, а, следовательно, нельзя и предложить однозначную этически приемлемую рекомендацию, например, по поводу сохранения и лечения пораженного плода. Ученые говорят, что генетическая предрасположенность - не достаточное условие для развития признака, она определяет лишь вероятность его появления. Не приведет ли желание улучшить человеческую природу при помощи генных технологий к трагедиям, рождению детей не с улучшенными, а с ухудшенными качествами?

Кажется несомненным, что дородовая диагностика может считаться нравственно оправданной лишь в тех случаях, если она нацелена на лечение выявленных недугов на ранних стадиях, а также на подготовку родителей к особому попечению о больном ребенке. Ведь правом на жизнь, любовь и заботу обладает каждый человек, независимо от наличия у него тех или иных заболеваний. Представляется, что понятия «безнадежность» и «инвалидность» являются относительными. Ведь нередко парализованные больные,

способные передвигаться только в кресле-коляске, ощущают прелести жизни гораздо острее и полнокровнее обычных здоровых людей. Помимо всего прочего, безнадежность сегодня может обернуться излечением завтра.

В связи с этим отрадно отметить, что мнение специалистов по этике все больше склоняется к тому, что «общество не должно говорить, какой ребенок «правильный». Хотелось бы надеяться, что следствием развития генной диагностики станет не прерывание беременности в случае, когда развивается ребенок с нежелательными признаками, а адаптация общества к тому, чтобы эти особенности индивида не были для него недостатками, не создавали бы ему проблем. Безусловно, экономические возможности общества играют при этом не последнюю роль.

Представляется, что «здоровое ядро» евгеники может и должно развиваться. Это, как справедливо считал И. И. Канаев, «идея о том, что человечество на основе науки должно разумно контролировать свое размножение, заботясь об улучшении качества своих биологических свойств». Цели молекулярной антропогенетики и медицинской генетики - освободить генотип человека от вредных наследственных задатков и обогатить его ценными для физического и умственного развития генами. Сходные задачи ставили перед евгеникой ее основатели, а также многие достойные исследователи.

Контрольные вопросы

1. Почему с психогенетикой связаны острые дискуссии, касающиеся социальной политики?
2. Где и когда проводились исследования групповых различий по признакам поведения?
3. Какие психогенетические признаки исследовались на разных этнических группах?
4. Что дали исследования разных этнических групп по интеллекту? О чем это свидетельствует?
5. Что изучает этногенетика?
6. Какова роль генетической и культурной наследственности в формировании межпопуляционных различий по поведению?
7. Могут ли психогенетические данные трактоваться с крайних позиций, граничащих с расизмом?
8. Проведите анализ расистских теорий с позиций генетики.
9. Что такое евгеника? Какова история этого учения?
10. Каковы современные технологии улучшения генетических и психических характеристик человека?
11. Какова основная цель генетического консультирования?
12. Какова основная цель пренатальной и преимплантационной диагностики?
13. Каковы этические проблемы генной инженерии человека?

Список литературы

1. Атраментова Л.А., Филипцова О.В. Введение в психогенетику. Учебное пособие. - М.: Флинта, Московский психолого-социальный институт, 2004. – 472 с.
2. Бочков Н.П., Захаров А.Ф., Иванов В.И. Медицинская генетика. М.: Медицина, 1984.
3. Гнатик Е.Н. Генетика человека: Былое и грядущее. – М.: изд-во ИКМ, 2007. 280 с.
4. Левонтин Р. Человеческая индивидуальность: наследственность и среда. М., 1993
5. Мешкова Т.А. Психогенетика.- <http://www.ido.edu.ru/psychology/psychogenetic/index.htm>
6. Равич-Щербо И. В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. М.: Аспект-Пресс, 1999.
7. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Т. 3. Генетика поведения. М., 1990.