

**Справочно-информационное пособие из серии
“В помощь приемным родителям и специалистам”**

Научно-популярное издание. Сборник статей по генетике для усыновителей и опекунов, специалистов, работающих в области семейного устройства детей. Статьи подготовлены специалистами разных направлений генетики по результатам российских и зарубежных исследований и практического опыта авторов.

Издание предназначено для разъяснения влияния генетических факторов на возникновение наследственных заболеваний, психическое здоровье и поведение. Раскрыты основные понятия, используемые в генетике, описаны наиболее частовстречающиеся заболевания и методы их диагностики.



ДНК

Генетическая наследственность

**Справочно-информационное пособие из серии
“В помощь приемным родителям и специалистам”**

Сборник статей

Проект “К новой семье”[©] - одно из направлений деятельности общественного благотворительного фонда “Приют Детства”.



Цель Проекта - развитие национального семейного устройства детей-сирот за счёт создания и распространения достоверной и качественной информации для приёмных родителей и специалистов; объединения приёмных родителей; оказания помощи гражданам и службам; организации акций, поддерживающих практику опекуна, усыновления, создания приёмных семей; влияния на политику и общественное мнение.

Направления деятельности Проекта:

- Школа приемных родителей - комплексные курсы компетенции для будущих и состоявшихся приемных родителей (усыновителей и опекунов).
- Консультационная служба - очные и телефонные консультации психологов, педагогов, социальных работников.
- Он-лайн консультация - www.7ya.ru/conf/conf-Adopt.htm
E-mail: innfamily@yandex.ru
- Информационные сайты: www.innewfamily.ru, www.opesa.ru
- Проведение тематических лекций для всех желающих по вопросам установления опеки и усыновления.
- Юридическая помощь.
- Библиотека и видеотека.
- Клуб приемных родителей.
- Социальная реклама.

Научно-популярное издание. Сборник статей по генетике для усыновителей и опекунов, специалистов, работающих в области семейного устройства детей. Статьи подготовлены специалистами разных направлений генетики по результатам российских и зарубежных исследований и практического опыта авторов.

Издание предназначено для разъяснения влияния генетических факторов на возникновение наследственных заболеваний, психическое здоровье и поведение. Раскрыты основные понятия, используемые в генетике, описаны наиболее частотствующие заболевания и методы их диагностики.

Генетическая наследственность. Сборник статей
Серия “В помощь приемным родителям и специалистам”
Региональный выпуск.

Издание подготовлено в рамках направления по развитию региональных инициатив Проектом “К новой семье”[©] фонда “Приют Детства”.

Составитель - Рудов А. Г.

Корректор - Салманова А. А.

Подписано в печать 05.05.2004

Без объявления тиража.

Генетическая наследственность. Сборник статей
Серия “В помощь приемным родителям и специалистам”

Региональный выпуск.

Издание подготовлено Проектом “К новой семье”[©] Благотворительного фонда “ПРИЮТ ДЕТСТВА” в рамках содействия развитию региональных инициатив.



НО БФ “ПРИЮТ ДЕТСТВА”

113452 Москва, ул. Академика Варги, 5

Гос. рег. № 082.177 от 19.08.1999 г.

По вопросам получения прав на перепубликацию сборника, публикации статей, подготовки и получения других изданий, обращайтесь по тел. (095) 424-0193. E-mail: innfamily@yandex.ru

Наш сайт в интернете: www.innewfamily.ru

Генетическая наследственность

**Справочно-информационное пособие из серии
“В помощь приемным родителям и специалистам”**

Сборник статей

2004

Оглавление

Предисловие	5
Медицинская генетика: чем она может помочь приемным родителям и детям (Г. Е. Руденская)	7
Методы диагностики.....	10
Хромосомные болезни.....	10
Болезни с наследственным предрасположением.....	14
Интеллект, характер, поведение: наследственность и среда.....	15
Резюме.....	15
Наиболее часто встречающиеся генетические заболевания и их диагностика у приемных детей (В. Г. Вахарловский)	16
Влияние наследственности на психическое здоровье детей (В. Е. Голымбет)	21
Как изучают влияние генетических факторов.....	23
Психологические особенности человека.....	24
Расстройства психического развития.....	27
Шизофренические и аффективные расстройства.....	29
Заключение.....	32
Влияние генетической наследственности на поведение (М. В. Алфимова)	35
Что такое наследуемость психологического признака.....	35
Датское исследование приемных детей.....	38
Шведское исследование.....	40
Американское исследование.....	41
Влияние наследственности на злоупотребление алкоголем.....	44
Комментарий Проекта “К новой семье” (А. Г. Рудов).....	47
Информация для жителей региона	49

- кислородного голодания, недостатка микроэлементов для нормального развития нервной системы при плохом питании будущей матери,
- родовых травм,
- материнской депривации ребёнка в первые дни и годы жизни, а при попадании ребёнка в учреждение - отсутствия должного ухода и естественного общения с ним взрослых.

Серьёзность влияния институциональной среды была замечена достаточно давно и описана в 30-х годах 20-го века (Эмми Пиклер), но влияние родительской компетентности в компенсации на успешность усыновления заметили только в конце 70-х годов. Ребёнку с полученными в кровной семье или учреждении психологическими травмами требуется дополнительная педагогическая, психологическая и иногда медицинская помощь, иначе недокомпенсированные медицинские и психологические проблемы начинают проявлять себя в поведении тогда, когда в организме ребёнка происходят бурные гормональные изменения, а родители уже не имеют полной власти над ребёнком, - в подростковом возрасте.

Также надо иметь в виду, что исследования проводились в семьях, не являющихся полным аналогом семей российских усыновителей, чаще всего это были фостеровские (принимающие) семьи, по задачам близкие к российским профессиональным приемным семьям. В такие семьи дети помещаются в достаточно взрослом возрасте и часто не прерывают отношения с кровными родственниками, следовательно фостеровские воспитатели не всегда имели достаточно времени для помощи таким детям, а дети осознавали, что переданы на воспитание и не приняты на правах кровных, соответственно, не всегда идентифицировали себя с членами приемной семьи.

Алексей Рудов.

ПРЕДИСЛОВИЕ

Наследственность - свойство организмов повторять в ряду поколений сходные типы обмена веществ и индивидуального развития в целом. **Большой энциклопедический словарь.**

“Наследственность” - это слово пугает уже не одно поколение приемных родителей.

Больше всего приемные родители боятся двух вещей: опасности возникновения у ребенка некой неизлечимой болезни, которая погубит ребёнка, а будущие родители вместо счастливого приобретения столкнутся с потерей, что, возможно, уже случалось в их жизни, и то, что, несмотря на вложенные силы и любовь, со временем у ребёнка проявятся негативные качества кровных родителей и жизнь семьи превратится в ад. Конечно, всем родителям хочется жить и радоваться вместе с ребёнком, а не мучиться и проклинать судьбу.

Когда в нашей работе вопросы наследственности стали возникать всё чаще и чаще, встала острая необходимость самим разобраться в проблеме, получить квалифицированные ответы и понять, где правда, а где миф. Кроме того, необходимо было разъяснить ученикам Школы приемных родителей положение вещей, степень наследственного риска, научить понимать, чего следует опасаться, а какие страхи в отношении судьбы конкретного ребёнка излишни. Мы перевернули гору научной и популярной литературы, журнальные и газетные публикации, встречались и переписывались со специалистами в области генетики, пытаясь найти столь необходимую нам информацию.

Несмотря на обилие полученного материала, подобрать что-либо конкретное и корректно изложенное, соответствующее запросам усыновителей и опекунов, не удалось. Тем не менее довольно скоро нам стали понятны причины и мотивы появления статей, вызывающих панику у усыновителей и сформировавших негативное общественное мнение по отношению к генетической наследственности детей-сирот.

Изучение принципов наследования поведения у человека крайне затруднительно. Прямые генетические эксперименты на людях запрещены, а методы наблюдения и статистического анализа не дают точных и быстрых результатов по той причине, что люди медленно размножаются и количество детей в каждой наблюдаемой семье единично. Кроме того, для любого исследования, претендующего на сносную достоверность, требуется длительное наблюдение очень большого количества семей. Это значит, что сначала необходимо убедить эти семьи стать объектом исследования, затем детально отслеживать их судьбы десятки лет, что бы ни происходило в их жизни. Однако и это еще не всё. Жизнь и наука находятся в постоянном движении. В ходе многолетних исследований всегда всплывают ранее не учтённые факторы, влияющие на точность результатов; периодически корректируется модель

эксперимента и, увы, постепенно уменьшается количество обследуемых. Естественно, что при таких условиях и относительной молодости генетики как науки, а особенно наиболее интересного для нас направления - психогенетики, достоверных данных о вкладе генетических факторов (наследственности) и роли внешней среды в формировании психологического и психофизиологического склада человека получено ещё очень мало.

Что касается большинства категоричных выводов, опубликованных в массовой прессе, выяснилось, что научные работы, о которых рассказывали журналисты, подчас утверждали нечто иное. Пресса не любит довольствоваться промежуточными или неоднозначными результатами и предпочитает максимально драматизировать ситуацию. В других случаях ситуация была ещё проще - заголовок не соответствовал содержанию, а подбирался с целью привлечь внимание читателя к публикации. Однако, как часто бывает, шокирующий заголовок часто запоминается лучше, чем суть статьи и невольно участвует в формировании ошибочного мнения о том или ином событии в мире науки.

Существует и ещё один момент. Имеется немало псевдонаучных работ, высосанных из пальца или поставленных некорректно так, что много, кроме желаемого авторами, результата и ожидать было бы сложно. Задачей таких работ и публикаций является получение финансирования лабораторий, личных стипендий и званий.

В этом сборнике мы представляем первую подборку статей, подготовленных по нашей просьбе специалистами разных направлений генетики, которые опирались на свой опыт и материалы российских и зарубежных исследований.

В наши цели не входил подбор фактов, успокаивающих будущих приемных родителей, или поиск специалистов, имеющих общие с нами взгляды на проблему наследственности приемных детей. Нам, как и всем приемным родителям, хотелось понять механизмы возникновения наследственных заболеваний, вклад генетических факторов (генетической наследственности) в формирование характера ребёнка, оценить реальную степень риска возникновения серьёзных заболеваний и асоциального поведения, поделиться этой информацией с вами. Поэтому мы находили наиболее авторитетных в своих областях генетики специалистов и просили их представить своё видение проблемы, сделать обзор лучших мировых исследований в этой области и разяснить основные выводы, сделанные наукой за последние годы по интересующим нас вопросам.

Мы хотим выразить авторам нашу глубочайшую признательность за то, что, несмотря на колоссальную занятость, они нашли возможность незамедлительно откликнуться и подготовить материалы, предлагаемые вашему вниманию.

Алексей Рудов, руководитель Проекта “К новой семье”

семье или учреждении, где он воспитывался,
— возможности семьи, самостоятельно или с помощью специалистов, методично заниматься компенсацией имеющихся у ребёнка соматических и психологических проблем.

Всем этим факторам раньше не придавали существенного значения.

При изучении отмены усыновлений и возникающих психологических проблем в приемных семьях была выявлена очень высокая взаимосвязь между успешностью усыновления и мотивацией усыновителей, а также подготовленностью их к роли родителей. Часто будущие родители оказывались недостаточно готовы к принятию ребёнка. Например, хотели решить приемом ребёнка в семью вопросы статуса семьи в обществе, восстановить взаимоотношения между друг другом, обрести наследника, воспитать идеального ребёнка или вундеркинда, и не были готовы принять его со всеми его особенностями и проблемами. Это приводило к тому, что они не смогли полюбить его и создать дружественную, а только менторскую среду воспитания. До возраста 6-12 лет стиль воспитания не сильно влияет на возникновение серьёзных детско-родительских конфликтов и асоциальных проявлений в поведении ребёнка, однако менторская среда или так называемый “ответственный стиль воспитания” срывает к подростковому возрасту и резко повышает вероятность возникновения конфликтов, развивающихся в формы протестного (часто асоциального характера) поведения ребёнка.

Усугубляет положение повышенная подозрительность и тревожность за поведение ребёнка, что часто приводит к ошибкам воспитания, выраженным в крайних формах воспитательного воздействия, - импульсивных, неоправданно жёстких мерах или попустительстве, оправдываемом “неотвратимостью судьбы” и списания своей воспитательной некомпетентности на гены.

Таким образом, асоциальное поведение кровных родителей является не генетическим, но мощным психологическим фактором давления на приемных родителей, провоцирующим риски неадекватного воспитательного воздействия на ребёнка. Влияние тревожности будет подробно рассмотрено в отдельной статье.

Вторым по степени влияния фактором на возникновение асоциального поведения является исходный уровень поражения нервной системы ребёнка и успешность её компенсации в замещающей семье. Возникают такие поражения нервной системы вследствие:

— пренатальной интоксикации плода алкоголем, лекарственными препаратами,

Суммируя существующие данные о влиянии наследуемости на асоциальное поведение и алкоголизм, можно сделать следующие выводы.

- Существует положительная, хотя и очень слабая связь между преступностью кровных отцов и их сыновей, выросших в приемных семьях.
- Эта закономерность обнаруживается только для нетяжких преступлений, поэтому нет оснований считать, что риск стать преступником объясняется у приемных детей генетически обусловленным повышением агрессивности или жестокости.
- Данные указывают, что благоприятная семейная среда может нейтрализовать врожденные особенности, связанные с повышением риска криминального поведения, а неблагоприятная - усилить их.
- Развитие асоциальных наклонностей не является неотвратимым даже у носителей серьезных генетических аномалий.
- Возраст, с которого начали употреблять алкоголь и интенсивность его потребления на первых этапах полностью определяется действием различных средовых факторов. Генетические эффекты и генотип-средовые взаимодействия обнаруживаются лишь для последующей эскалации потребления спиртного и развития алкоголизма.

**Willerman L. Effects of families on inteelectual development. Цит. по "Психогенетика" И. В. Равич-Щербо и др.*

*** Средовые влияния в психогенетике подразделяют на общую и индивидуальную среду. Под общей средой понимают все ненаследственные факторы, которые делают сравниваемых родственников из одной семьи похожими между собой и не похожими на членов других семей (можно предположить, что для психологических свойств это стили воспитания, социально-экономический статус семьи, ее доход и пр.). К индивидуальной среде относят все ненаследственные факторы, формирующие различия между членами семьи (например, уникальный для каждого ребенка круг друзей, одноклассников или учителей, запомнившиеся ему подарки или поступки взрослых, вынужденная изоляция от сверстников в результате какой-нибудь травмы или другие индивидуальные события).*

Комментарий Проекта "К новой семье"

Стоит учитывать, что на момент постановки задачи исследования были заданы очень узкие граничные условия, которые не учитывали несколько серьезных факторов:

- мотивация и степень подготовленности усыновителей к роли родителей,
- уровень тревожности будущих родителей,
- возраст попадания ребёнка в семью и уровень его депривации в кровной

Медицинская генетика: чем она может помочь приемным родителям и детям



Галина Евгеньевна РУДЕНСКАЯ - доктор медицинских наук, главный научный сотрудник научно-консультативного отдела Медико-генетического научного центра Российской Академии медицинских наук.

Медицинская генетика изучает роль наследственности в болезнях человека. Она занимается и "чисто" наследственными болезнями, имеющими только генетические причины, и болезнями с наследственным предрасположением, в происхождении которых наследственность участвует наряду с другими причинами. С одной стороны, медицинская генетика является составной частью более широкой науки - генетики человека. С другой - это область практической медицины: врачи-генетики работают в медико-генетических консультациях и в некоторых других медицинских учреждениях. Как и другие сотрудники нашего центра, я занимаюсь и научными, и практическими вопросами медицинской генетики.

Сейчас возрос интерес к генетике, связанный с ее новыми достижениями. Всюду писалось о завершении международной программы "Геном человека", с генетикой связаны вопросы клонирования, искусственного оплодотворения, биологической идентификации личности и т. д. За всем этим - реальные достижения науки. Но, хотя практические возможности медицинской генетики неизмеримо выросли (и продолжают расти), они не безграничны, и важно знать, в чем она реально может помочь, а в чем нет.

Другая сторона: чего опасаться, а чего нет. Конечно же, никто не отрицает важнейшей роли наследственности для здоровья человека. Но широко распространенные сейчас представления о неуклонном учащении наследственных болезней, о катастрофических генетических последствиях плохой экологии, чуть ли не "генетическом вырождении" не только преувеличены, а попросту ложны.

Наследственные болезни в истории человечества были всегда (многие из них мы узнаем в произведениях искусства - начиная с древнеегипетских скульптур), они возникают примерно с такой же частотой повсеместно, а

если некоторые где-то чаще - то не из-за экологии, а совсем других причин (о чем еще будет речь). Число больных с некоторыми наследственными болезнями действительно стало больше, но, как ни парадоксально, это связано с общими успехами медицины, благодаря которым больные чаще выживают и дольше живут, а не с тем, что они рождаются чаще. “Новых” наследственных болезней тоже нет: просто некоторые в силу их редкости раньше не были известны или не ассоциировались с генетическими.

Наша задача - помочь приемным семьям в нескольких вопросах:

- 1) требуют ли приемные дети особого внимания в вопросе генетического здоровья;
- 2) нужно ли генетическое обследование всем приемным детям и какое;
- 3) если есть индивидуальные генетические проблемы, чем может помочь медицинская генетика.

Для ответа на эти вопросы придется коротко коснуться биологических механизмов наследственности.

Молекулярная основа наследственности - ДНК, уникальные сложные молекулы, в которых закодирована генетическая информация. Гены - это участки ДНК, отвечающие за определенную функцию, например, за образование того или иного белка. В человеческом организме около 35 тыс. генов. Гены в строго определенной последовательности расположены в хромосомах - гораздо более крупных образованиях, имеющих в ядре каждой клетки и видимых под микроскопом. Хромосомный набор человека состоит из 46 парных хромосом (в каждой паре одна получена от отца, другая - от матери). Хромосомы неодинаковы по размеру, и количество генов в разных хромосомах различно. Одна из хромосомных пар определяет пол (эти хромосомы и называют половыми): у женщин имеется две хромосомы “X”, у мужчин - “X” и “Y”. Полный хромосомный набор имеется во всех клетках нашего организма, за исключением половых клеток - яйцеклеток и сперматозоидов. В них содержится лишь 23 хромосомы (по одной из каждой пары), чтобы после оплодотворения у будущего ребенка вновь оказалось 46 хромосом. При передаче хромосом (и содержащихся в них генов) не просто механически суммируются признаки родителей: в половых клетках происходят рекомбинации, и у потомства появляются новые признаки.

По числу хромосом и генов, по местоположению генов в хромосомах люди одинаковы (если речь не идет о хромосомных болезнях), но различные варианты одних и тех же генов и их сочетаний чрезвычайно разнообразны, отсюда генетическое разнообразие людей - от индивидуального до расового. Каждый ген имеет определенную программу своей работы: хотя в каждой клетке присутствуют все гены, они по-разному действуют в клетках разных органов, в разное время “включаются” и “выключаются”: некоторые активны лишь во внутриутробном периоде, другие начинают работу во время полового

употребление алкоголя подростками, в предотвращении развития алкогольной зависимости. Вместе с тем, в дальнейшей эскалации потребления спиртного и развитии алкоголизма отчетливо обнаруживаются генетические эффекты и генотип-средовые взаимодействия.

Подчеркнем, однако, еще раз, что человек не рождается алкоголиком и не существует какого-либо одного “гена алкоголизма”, так же, как не существует “гена преступности”. Алкоголизм является результатом длинной цепи событий, сопровождающих регулярное употребление спиртного. Большое количество генов в определенной степени влияет на эти события. Так, от характера молодого человека зависит, как часто он будет выпивать и будет ли знать меру, а характер, как уже упоминалось, зависит как от воспитания, так и от генотипа. Кроме того, в силу своих генетических особенностей люди в разной степени чувствительны к токсическим эффектам алкоголя. Например, у части японцев, корейцев и китайцев найдена такая форма гена, влияющего на переработку алкоголя в печени, обладание которой ведет к очень сильному отравлению спиртным. Человек с такой формой гена, выпив алкоголь, ощущает тошноту, прилив крови к лицу, головокружение и раздражение. Эти неприятные ощущения удерживают человека от дальнейшего употребления спиртного, поэтому среди носителей данной формы гена почти не встречается больных алкоголизмом. Наконец, не у всех людей, регулярно употребляющих алкоголь, развивается непреодолимая тяга к нему. Существуют гены (сейчас идет их интенсивный поиск), от которых зависит, приведет ли длительное действие алкоголя на мозг к алкогольной зависимости. При этом гены не запускают конкретные формы поведения, не “заставляют” человека пойти и выпить. Если человек знает о том, что предрасположен к алкоголизму, он может избегать ситуаций, в которых поощряется употребление спиртного, и оставаться здоровым.

Детей алкоголиков часто называют группой множественного риска. Примерно у 1/5 из них обнаруживаются различные проблемы, которые требуют особого внимания родителей, педагогов, а иногда и врачей. Преимущественно это неусидчивость и невротические расстройства (тики, страх темноты и пр.). Реже наблюдаются трудности в усвоении школьной программы, еще реже другие - более серьезные - расстройства, например, судорожные состояния. Эти нарушения не являются проявлениями каких-либо дефектов генетического аппарата и вызваны неблагоприятными условиями, в которых матери вынашивают беременность и растят малышей. Исследования приемных детей показали, что алкоголизм кровных родителей не увеличивает вероятность того, что в будущем ребенок заболит каким-либо серьезным психическим расстройством.

были менее склонны к асоциальным поступкам, чем носители другой формы гена - низкоактивной. Среди детей, выросших в благополучных семьях, связи между асоциальными наклонностями и геном МАОА не было. Т. е. лица с определенными генетическими особенностями оказались менее уязвимыми к жестокому обращению с ними родителей. Это исследование заставило ученых задуматься о том, правомерно ли вообще говорить о наследственной предрасположенности (склонности) к асоциальному поведению. Возможно, более точным было бы понятие генетически обусловленной уязвимости (незащищенности) некоторых детей по отношению к неблагоприятным, травмирующим событиям.

Влияние наследственности на злоупотребление алкоголем

Давно замечено, что преступность и злоупотребление алкоголем тесно связаны. Более того, психогенетические исследования позволили предположить, что есть общие для этих форм поведения “гены предрасположения”. Выявлены также и некоторые сходные закономерности во влиянии наследственности и среды на преступность и злоупотребление алкоголем. Например, для обеих форм поведения существенное влияние общей среды** обнаруживается в подростковом возрасте. Влияние общей среды проявляется, в частности, в том, что братья и сестры, растущие в одной семье (даже если они не родные), больше похожи друг на друга по асоциальным проявлениям и привычкам, связанным с употреблением алкоголя, чем на своих родителей. Однако злоупотребление алкоголем - это довольно сложное с поведенческой и генетической точки зрения явление, поскольку включает в себя и бытовое пьянство и алкоголизм как развившееся постепенно психическое заболевание (главный диагностический признак которого - непреодолимое психологическое влечение к алкоголю). Очевидно, что в этих двух случаях роль генов различна, но разделить эти две формы злоупотребления алкоголем в психогенетическом исследовании бывает довольно сложно. Возможно, поэтому оценки наследуемости алкоголизма колеблются в довольно широких пределах. Наиболее вероятным интервалом представляется диапазон 20-60%. Среди сыновей больных алкоголизмом заболевает, по разным данным, в среднем 20-40%, а среди дочерей - от 2% до 25% (в среднем около 5%). При этом можно считать установленным, что возраст, с которого начали употреблять алкоголь, и интенсивность его потребления на первых этапах полностью определяется действием среды. Отметим, что употребление алкоголя в раннем возрасте (обычно до 15 лет) является фактором риска развития алкоголизма. Отсутствие генетических влияний на этот признак указывает на важную роль родительского поведения, сдерживающего

созревания, третьи активнее в период старения и т. д. Геном - это совокупность всех человеческих генов, а генотип - набор тех или иных вариантов у конкретного человека.

Некоторые признаки зависят от одного гена (например, группы крови), в формировании других (например, роста) участвует несколько или даже много генов, часто совместно с другими, негенетическими влияниями. То же относится и к болезням.

Наследственными называют болезни, единственная причина которых - возникновение нарушений в хромосомном наборе (хромосомные болезни) или в каком-либо гене (генные болезни). Эти болезни есть во всех областях медицины - среди болезней нервной системы, психических, эндокринных, костных, кожных, болезней крови и т. д.; велик вклад наследственности в происхождение глухоты, слепоты, умственной отсталости. Некоторые хромосомные и генетические болезни приводят к бесплодию. При многих генных болезнях одновременно страдает несколько органов, а при хромосомных такое происходит в большинстве случаев. Наследственные болезни неодинаковы по тяжести и течению: как известно, среди них много тяжелых, плохо поддающихся лечению заболеваний, но бытующее мнение, что все наследственные болезни неизлечимы - заблуждение.

Нередко путают наследственные и врожденные болезни. Это не одно и то же. Далеко не все наследственные болезни - врожденные, и, наоборот, не все врожденные - наследственные; в качестве примера можно привести врожденные инфекции. Наследственные болезни начинаются в разном возрасте: большинство с рождения или в детстве, многие - в юности, а некоторые - во взрослом и даже пожилом возрасте. Это в основном зависит от “программы” работы каждого гена, о чем мы уже говорили. Впрочем, иногда отсроченное начало - кажущееся, просто некоторые признаки до поры до времени незаметны: например, умственная отсталость может проявиться, когда ребенку пора заговорить и даже позже, а нарушения полового развития - в юности.

Порой считают, что наследственная болезнь - всегда семейная, то есть должна быть и у родственников больного. Поэтому могут спросить: какой смысл обращаться к генетику с приемным ребенком, если нет сведений о болезнях его родных? Конечно, родословная важна, и если можно получить сведения о биологической семье, это надо сделать, но генетическое консультирование в нее не упирается. Очень часто наследственной болезнью страдает лишь один член семьи, а многие наследственные болезни вообще не бывают семейными.

Абсолютно неверно бытующее порой представление о “вообще плохой наследственности”. Наличие какой-либо одной наследственной болезни не повышает риска других, другое дело, что по мере течения болезни могут появляться какие-то новые ее симптомы.

Методы диагностики

В диагностике наследственных болезней врачи используют все методы общемедицинской диагностики (в зависимости от болезни), но есть и специальные генетические исследования. В разных случаях врач выбирает тот или иной метод - это зависит от предполагаемого заболевания.

Анализ кариотипа (или, что одно и то же, цитогенетическое исследование) представляет собой исследование хромосомного набора под микроскопом. Этот анализ позволяет увидеть изменения на уровне целых хромосом и их частей: изменение количества хромосом (например, лишняя -3-я - хромосома 21, ведущая к синдрому Дауна), отсутствие части какой-либо хромосомы, перемещение части одной хромосомы на другую и т. п. Современные методики позволяют увидеть достаточно тонкие нарушения. Исследуются обычно клетки крови, специальным образом подготовленные. Этот анализ делают при подозрении на хромосомные болезни = хромосомные синдромы (самая частая - тот же синдром Дауна), а также при бесплодии или упорном невынашивании беременности - после того как исключены их другие причины, более частые.

В диагностике многих генных болезней помогают специальные биохимические исследования. Стремительно развивается самая современная ДНК-диагностика - исследование отдельных генов особыми сложными методами. Для этих анализов также нужно лишь небольшое количество крови.

Никакого единого “анализа на наследственность” нет и быть не может. Многие наследственные болезни нельзя подтвердить никаким анализом, но часто он и не нужен: клинический диагноз вполне надежен. То есть, при всей важности анализов, главная роль в генетическом консультировании принадлежит врачу.

Хромосомные болезни

Возникают при повреждении на уровне целой хромосомы (отсутствие части хромосомы, лишняя целая хромосома или ее часть, перемещение кусочка одной хромосомы на другую и т. д.). Таких болезней несколько десятков. Общая их частота среди новорожденных - около 0,5%. Самая частая - 1 случай на 900-1000 новорожденных - синдром Дауна (“лишняя” 21-я хромосома). Хромосомные болезни почти всегда несемейные, их причина - случайный “сбой” в делении хромосом. Нарушения при них врожденные, часто множественные, большинство больных страдают умственной отсталостью (исключение - нарушения в половых хромосомах:

Первым кандидатом на роль биологического “субстрата” асоциальных наклонностей стала Y-хромосома (хромосома, которая содержится только в генотипе мужчин и определяет мужской пол). Примерно у одного из 1100 мужчин в результате биологических ошибок в сложном процессе создания зародышевой клетки в генотипе оказывается вместо одной две или более Y-хромосом. Эти мужчины отличаются невысоким интеллектом (у нижней границы нормы) и высоким ростом. В 60-х годах XX века было впервые показано, что среди отбывающих наказание преступников со сниженным интеллектом непропорционально много (4%) мужчин с лишней Y-хромосомой. Сначала связь между этим генетическим дефектом и криминальными наклонностями казалась очевидной: поскольку мужчины агрессивнее женщин, чаще совершают преступления и, в отличие от женщин, имеют Y-хромосому, наличие двух и более Y-хромосом должно приводить к формированию агрессивного “супермужчины”. Но в дальнейшем выяснилось, что преступники с лишней Y-хромосомой не более агрессивны, чем другие заключенные, и в тюрьму они попадают, в основном, совершив кражи. При этом у мужчин с данной генетической патологией была найдена связь между снижением интеллекта и вероятностью быть осужденным. Не исключено, однако, что сниженный интеллект влиял не на риск совершить преступление, а на риск быть пойманным и посаженным в тюрьму. Например, один из мужчин с лишней Y-хромосомой несколько раз проникал в дома с помощью взлома, когда хозяева находились в помещении.

Исследования мужчин с лишней Y-хромосомой позволяют сделать, по меньшей мере, два важных заключения. Во-первых, связь между генами и преступностью нельзя объяснить генетически обусловленным возрастом агрессивности или жестокости, как можно было бы предположить, исходя из “здорового смысла”. Этот вывод согласуется и с данными исследований приемных детей, в которых влияние наследственности обнаружилось только для преступлений против собственности. Во-вторых, даже среди мужчин с такой очевидной наследственной аномалией, как лишняя Y-хромосома, большинство не становится преступниками, речь идет только о некотором повышении риска подобного поведения среди них.

С середины 90-х годов ученые проводят поиск конкретных генов, которые могли бы влиять на величину риска криминального поведения. Все полученные к настоящему времени данные еще нуждаются в подтверждении и уточнении. Однако заслуживает упоминания исследование, проведенное в Новой Зеландии. В нем было показано, что среди мальчиков, подвергавшихся жестокому обращению в семье, носители формы гена, обеспечивающего более высокую активность фермента МАОА в организме,

в развитие данного расстройства вносят независимый вклад три фактора: 1) судимость биологического родителя (генетический), 2) пьянство или асоциальное поведение одного из членов приемной семьи (средовой), 3) помещение ребенка с неблагоприятной наследственностью в семью с низким социально-экономическим статусом (генотип-средовое взаимодействие).

Рисунок 4. Результаты изучения причин, приводящих к формированию асоциальной личности, в американском исследовании приемных детей (стрелки означают статистически значимую связь между характеристиками родителей и формированием асоциальных наклонностей у детей).



Что представляет собой наследственная предрасположенность к асоциальному поведению?

Очевидно, что у человека гены не запускают конкретное поведение подобно тому, как это происходит с некоторыми инстинктивными действиями животных. Связь между риском преступного поведения и генами опосредована психологическими особенностями. Причем известно, что на риск криминального поведения могут влиять различные неблагоприятные сочетания психологических свойств, и каждое из этих свойств находится под контролем нескольких или большого количества генов и разных факторов среды.

при них нарушено в основном половое развитие). Диагноз синдрома Дауна обычно ставят уже в роддоме - он “написан на лице”, но не все хромосомные болезни настолько явны. Какие дети имеют больший риск синдрома Дауна? Родившиеся у мам старше 37-38 и особенно - старше 40 лет, поэтому беременным такого возраста рекомендуют дородовую диагностику хромосомных болезней. У всех остальных риск низкий, и у приемных детей (в целом) не выше. Проводят ли хромосомный анализ приемному ребенку? Да, это принято в мире, особенно если ребенок еще маленький и развитие его трудно оценить. Анализ не самый сложный, его делают во всех генетических консультациях, и он позволяет разом исключить (скорее всего именно исключить, а не найти!) целую группу болезней. Хромосомное исследование тем более важно, если у ребенка есть какие-то врожденные аномалии (послужившие, например, причиной отказа матери от ребенка). Некоторые аномалии (врожденные пороки сердца, расщелина губки или неба, лишние пальчики и др.) гораздо чаще встречаются “сами по себе” и не таят в себе ничего другого, но они же могут быть признаком хромосомных или некоторых других наследственных болезней.

Следует сказать и о “мелких”, не важных для здоровья внешних особенностях и необычных чертах. Известно, что порой они очень важны для диагноза наследственных болезней (не только хромосомных), и врачи обращают на них внимание, но правильно оценить их значение должен генетик. Не надо самим выискивать у ребенка такие особенности и пытаться их как-то трактовать. Более того: не всегда надо доверять мнению врача другой специальности насчет значимости тех или иных внешних признаков.

Еще о возрасте родителей: юный возраст матери или обоих родителей не повышает риска ни хромосомных, ни каких-либо других наследственных болезней. То же относится к разнице возраста родителей, к тому, каким по счету в семье родился ребенок (не говоря уже о времени года и т. д.).

Генных болезней (точнее, моногенных - связанных с одним геном) гораздо больше, чем хромосомных: их насчитывается 5-6 тысяч. Эта цифра не должна ужаснуть: практически все генные болезни очень редки, некоторые встретились всего в 2-3 семьях в мире. Самые частые (относительно!) имеются в среднем у 1-го из 10-ти тысяч человек, а общий груз этих болезней не превышает 2-х случаев на тысячу населения.

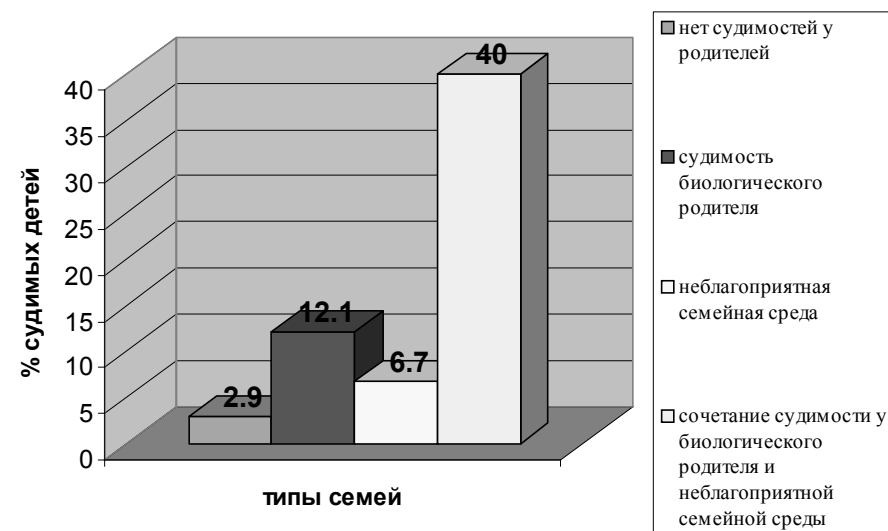
Генные болезни наследуются по законам Менделя. Есть несколько типов наследования. Напомним, что все гены - парные, по одному от каждого родителя.

При доминантных болезнях измененный (мутантный) ген преобладает (доминирует) над своим нормальным “партнером”. Таким образом, чтобы

болезнь проявилась, человеку достаточно иметь один мутантный ген. У человека с такой болезнью обычно болен один из родителей, а сам он имеет равную вероятность передать либо не передать болезнь каждому из своих детей. Доминантная болезнь не всегда унаследована: ее может вызвать и вновь возникающая мутация гена. Пример доминантной болезни - синдром Марфана, болезнь соединительной ткани, при которой особенно страдают сердце и зрение. Внешне таких больных отличают высокий рост, астеничное (худощавое) сложение, тонкие, “паукообразные” пальцы. Известно, что синдромом Марфана страдали Ганс Христиан Андерсен и Авраам Линкольн. Еще один пример - ахондроплазия, особый вид карликовости (таких больных с характерной внешностью мы иногда встречаем на улице, а также видим на старых картинах и в кино в ролях шутов). Эта болезнь чаще вызвана именно “новой” мутацией (хотя бывает и унаследована, поскольку такие больные вполне могут иметь детей).

Другой тип наследования - рецессивный. При рецессивных болезнях ген, вызывающий болезнь (мутантный), подчинен своему парному “собрату” и в его присутствии не проявляет себя - “молчит”. Болезнь проявляется лишь у тех, кто унаследовал оба мутантных гена - по одному от каждого родителя; то есть оба родителя такого больного здоровы, но являются “скрытыми” носителями гена одной и той же болезни. Риск этой болезни для каждого ребенка в таком браке - 25%. Надо сказать, что каждый человек несет среди своих генов в среднем 3-4 гена тех или иных рецессивных болезней, но поскольку эти гены редки, а вероятность брака людей с одинаковым геном невелика, то и болезни в основном редки. Среди рецессивных болезней особенно много тяжелых. Пример рецессивной болезни - фенилкетонурия (ФКУ), одна из форм наследственной умственной отсталости. На ФКУ проверяют всех новорожденных уже в роддоме: это относительно (!) частая болезнь, а главное - она имеет особое лечение, которое, если оно рано начато, предотвращает умственную отсталость. Особый тип наследования связан с теми болезнями, гены которых находятся на X-хромосоме. Ими болеют только мальчики, а “переносчицами” гена являются их здоровые мамы. Пример такой болезни - гемофилия, известная многим по истории царской семьи.

Какие причины повышают риск моногенных болезней? Для рецессивных болезней (не связанных с X-хромосомой) - кровнородственные браки: выше вероятность одинаковых генов у супругов. То же относится к сообществам людей, где браки заключаются в пределах ограниченного круга - так называемых изолятах. Это могут быть географические изоляты (например, небольшие острова), религиозные общины или касты. Если люди



Американское исследование

Скандинавские исследования включали в себя анализ поведения приемных детей, родившихся в первой половине 20-го века. Сходные результаты были получены и в современной работе американских ученых из штата Айова. Правда, в ней анализировали не судимость, а наличие у приемных детей склонности к асоциальному поведению более широкого спектра. Оценивали поведение, которое служит основанием для диагноза “асоциальное расстройство личности” и включает в себя частое совершение поступков, за которые могут арестовать, а также такие черты, как лживость, импульсивность, раздражительность, пренебрежение безопасностью, безответственность и бессовестность. Учитывали также целый ряд характеристик приемной семьи, которые могли бы повлиять на формирование подобных наклонностей. На рисунке 4 перечислены эти характеристики и показаны основные результаты исследования на тот момент, когда усыновленные лица уже достигли взрослого возраста (им было от 18 до 40 лет). Были проанализированы данные только о мужчинах, поскольку количество женщин с “асоциальным поведением” оказалось слишком мало. Из 286 исследованных мужчин сорока четырем был поставлен диагноз “асоциальное расстройство личности”. Результаты свидетельствовали, что

мальчиков, выросших в приемных семьях, 16% впоследствии совершили преступления (против 9% в контрольной группе). Среди биологических отцов этих детей 31% имели проблемы с законом (против 11% в контрольной группе). Т. е. хотя уровень преступности среди приемных детей был выше, чем в обществе в среднем, он был почти в два раза ниже, чем среди их биологических отцов. По мнению ряда ученых, это свидетельствует о том, что благоприятная обстановка в приемной семье снижает риск криминального поведения у детей с отягощенной наследственностью.

Но в некоторых случаях семейная среда может усиливать риск криминального поведения. Как видно из рисунка 2, дети, у которых и биологический и приемный отец имели судимости, совершали преступления чаще других. (К счастью, таких семей было очень мало (рис.1)). Это значит, что существуют генотипы, обладающие повышенной уязвимостью к неблагоприятным аспектам семейной среды (подобные явления в психогенетике называют генотип-средовым взаимодействием).

Шведское исследование

При исследовании приемных детей в Швеции ученые сначала не нашли даже слабой связи между судимостью детей, воспитанных приемными родителями, и поведением их биологических отцов.

Среди шведов преступления были в основном следствием злоупотребления алкоголем. Когда ученые исключили из анализа этот вид преступления, они обнаружили слабую положительную связь между наличием судимости у потомства и их кровных отцов (рис. 3). При этом преступления в обоих поколениях оказались не тяжкими. В основном это были кражи и мошенничество.

Подтвердилась и чувствительность детей с наследственной отягощенностью к особенностям приемной семьи. Среди усыновленных шведов не наблюдалось повышения уровня преступности по сравнению со средним показателем по стране, несмотря на то, что среди их биологических родителей процент осужденных был увеличен. Среди приемных родителей-шведов не было лиц, имевших судимости. Т.е. максимально благоприятная семейная среда “нейтрализовала” эффект генетического груза.

С другой стороны, наиболее высокий риск нарушить закон наблюдался у тех детей с неблагоприятной наследственностью, приемная семья которых имела низкий социально-экономический статус (рис. 3).

Рисунок 3. Процент судимых среди усыновленных лиц в зависимости от типа семьи (шведское исследование).

с какими-то болезнями чаще заключают браки между собой (как, например, глухие или слепые), это тоже можно назвать своеобразным “изолятом”, повышающим частоту именно этих болезней. По тем же причинам есть болезни, преимущественно встречающиеся у тех или иных народов: финские, еврейские, армянские, японские. Есть ли особая подверженность всем этим обстоятельствам у будущих приемных детей? Нисколько. А причины новых доминантных мутаций? Может быть, их вызывают неблагоприятные социальные условия, употребление алкоголя и т. п.? Нет. Таким образом, риск генных болезней, как и хромосомных, для приемных детей в целом тоже не выше, чем для всех прочих. О лабораторной диагностике генных болезней речь уже шла. Если один хромосомный анализ разом выявляет все хромосомные болезни, то биохимические исследования и ДНК-диагностика для каждой болезни - свои, и далеко не для всех болезней они вообще существуют. Заниматься такой диагностикой “впрок” нецелесообразно. Другое дело - если врач нашел у ребенка симптомы той или иной генной болезни, или есть сведения о болезни в биологической семье. Важно ли обнаружить наследственную болезнь анализами еще до клинических проявлений? Поможет ли опережающее лечение? К сожалению, чаще - нет, такие болезни, как ФКУ - скорее исключение. Что касается генной терапии, для большинства болезней это пока дело будущего, хотя, возможно, не столь отдаленного.

Повторим: невозможно надежно исключить все генные болезни, которые в том или ином возрасте могут проявиться у любого ребенка, но средний риск всех этих болезней мал и для приемных детей в том числе.

Хотя нарушения закладки и развития органов во внутриутробном периоде под действием каких-либо вредных влияний во время беременности не относятся к наследственным болезням, генетикам приходится с ними сталкиваться. В отношении этих болезней приемные дети (опять-таки в целом, а не каждый отдельный ребенок) по известным обстоятельствам более угрожаемы. Понятно, что речь идет не о профессиональных вредностях, а о легкомысленном приеме лекарств, большей частоте инфекций, употреблении алкоголя и наркотиков. Не пренебрегая всеми этими обстоятельствами, надо сказать, что большинство лекарственных препаратов в обычных дозах не вызывает пороков развития (то есть неправильного строения тех или иных органов) у плода, хотя есть исключения. Что касается алкоголя, хорошо известен так называемый алкогольный синдром плода. Однако, даже не вызывая пороков, алкоголь, наркотики и некоторые другие вещества способны оказывать токсичное, отравляющее действие на нервную систему будущего ребенка, которое может сказаться не сразу. Это особый вопрос, выходящий за рамки нашей задачи.

Болезни с наследственным предрасположением

Речь шла об относительно редких наследственных болезнях и врожденных аномалиях. А как же “главные”, часто встречающиеся болезни - гипертония, атеросклероз, астма, раковые опухоли, сахарный диабет, псориаз, эпилепсия, шизофрения, хронический алкоголизм (пусть особая, но болезнь)? Разве они не зависят от наследственности? Да, генетическое предрасположение играет роль в возникновении этих болезней, но они не относятся к “чисто” наследственным - даже если в семье несколько больных. Их так и называют: “болезни с наследственной предрасположенностью”.

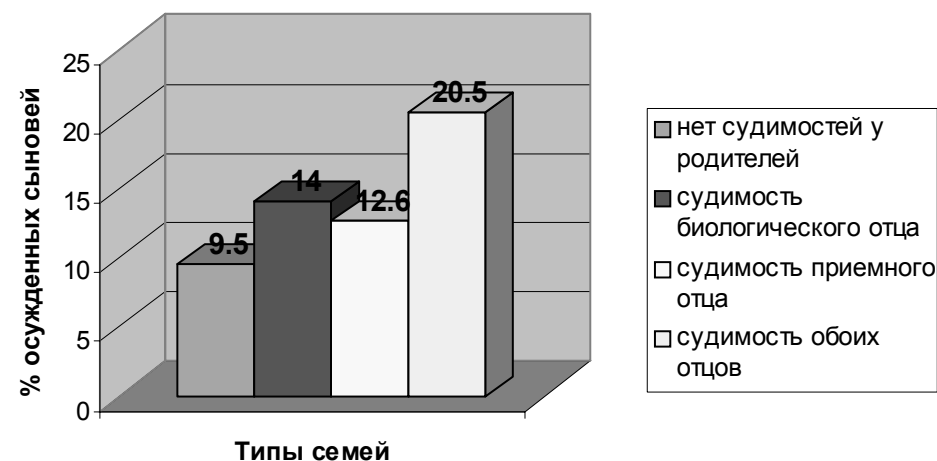
Помимо генетических механизмов имеют значение и другие причины, и это очень важно, потому что на эти причины можно воздействовать (диета, образ жизни) и тем самым снижать риск болезни. Вклад наследственности неодинаков - не только при разных болезнях, но и в разных семьях с одной и той же болезнью. “Генетическая предрасположенность” вполне материальна, за ней стоят все те же гены, но, в отличие от генных болезней, это обычно не один ген, а несколько (порой довольно много), и наследование предрасположенности не подчиняется законам Менделя. Риск этих болезней оценивают более приблизительно, исходя из количества больных в семье и некоторых других конкретных обстоятельств.

Коснулись ли достижения молекулярной генетики болезней с наследственным предрасположением? Конечно. Но - в отличие от многих генных болезней - пока в основном на уровне научных исследований. Говорить о практической ДНК-диагностике этих болезней (или даже определении повышенного риска), особенно когда речь идет об одном человеке, а не о семье в целом, мне представляется преждевременным в любом случае, а если от результатов таких исследований хоть сколько-то зависит решение об усыновлении - принципиально неверным. Поэтому, на мой взгляд, обследование приемных детей на ДНК-“маркеры” болезней с наследственной предрасположенностью без особых индивидуальных показаний не должно входить в круг их медицинского обследования. Да, можно обнаружить какой-то из “маркеров” той или иной болезни, но само по себе это никак не говорит не только о ее неизбежности, но даже о высоком риске.

Интеллект, характер, поведение: наследственность и среда

Всех - а некоторых приемных родителей особенно - волнует наследование умственных способностей, черт характера, наклонностей (в том числе дурных). Играет ли роль наследственность? Не будем лукавить:

Рисунок 2. Доля сыновей, имевших судимости, в семьях, различающихся по наличию судимости у биологического и приемного отца (датское исследование).



Из рисунка 2 видно, что доля осужденных среди детей, биологические отцы которых были преступниками, несколько повышена по сравнению с теми детьми, биологические родители которых не нарушали закон. Кроме того, оказалось, что чем больше судимостей у биологического отца, тем выше риск для потомка стать преступником. Было показано также, что братья, усыновленные разными семьями, имели тенденцию к конкордантности (совпадению) по преступному поведению, особенно в тех случаях, когда их биологический отец был преступником. Эти данные свидетельствуют об определенной роли наследственности в повышении риска криминального поведения. Однако, как и из приведенного выше примера с интеллектом, из данных на рисунке 2 следует, что неблагоприятная наследственность не предопределяет будущее ребенка - из мальчиков, биологические отцы которых были преступниками, впоследствии нарушили закон 14%, остальные 86% не совершили противоправных действий.

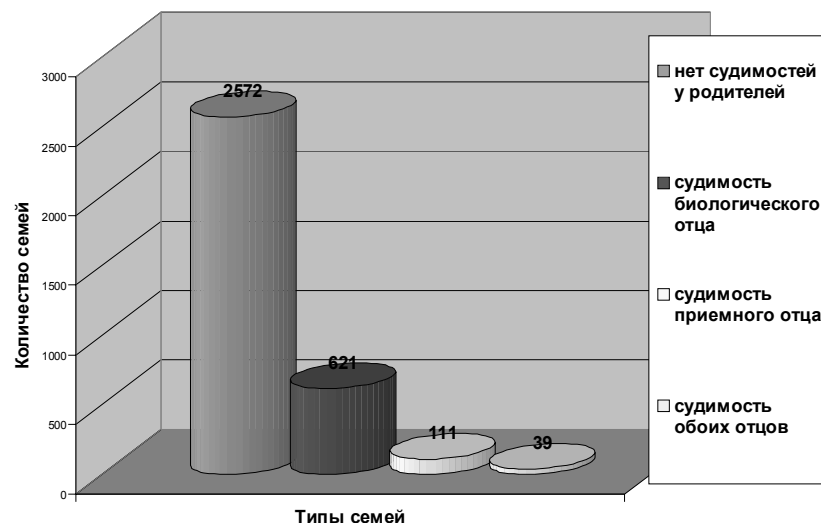
Кроме того, оказалось, что на детей с неблагоприятной наследственностью приемная семья оказывает особенно сильное влияние, которое может быть как положительным, так и отрицательным. Из

исследователи считают, что близнецовый метод может давать завышенные оценки наследуемости, так как он не всегда позволяет отделить генетические влияния от особых условий среды, в которых растут однайцевые близнецы. Методом изучения приемных детей получают значения коэффициента наследуемости примерно в 2 раза ниже, чем при изучении близнецов.

Датское исследование приемных детей (см. комментарий)

Наиболее систематические исследования наследуемости криминального поведения методом изучения приемных детей были проведены в скандинавских странах - Дании и Швеции. Благодаря сотрудничеству родителей-усыновителей и ряда органов власти, датским ученым удалось проследить судьбу более 14 000 лиц, усыновленных в период с 1924 по 1947 гг. На рисунках 1 и 2 показаны результаты исследования судимости у мужчин, выросших в приемных семьях. Они относятся только к преступлениям против собственности, поскольку количество преступлений, связанных с применением насилия, было малым.

Рисунок 1. Количество проанализированных семей, различающихся по наличию судимости у биологического и приемного отца (датское исследование).



конечно. Но чрезвычайно велика и неотъемлема роль среды: окружения, воспитания, традиций. Поэтому, кстати, трудно изучать генетику этих признаков. Видя семейное сходство, мы часто не можем назвать ведущую причину: наследственность или внешние, “средовые” причины? На то в генетике есть особые подходы. Один из них - исследование близнецов, а другой - как раз изучение приемных детей. В первом случае сравнивают однайцевых близнецов, имеющих идентичную наследственность, и двуйцевых, генетическое сходство которых такое же, как у обычных братьев и сестер, а внешние условия в равной мере близки у тех и других; еще один путь - изучение однайцевых близнецов, воспитывавшихся вместе и порознь. Во втором случае сравнивают, например, биологических и приемных детей, приемных детей - с приемными родителями и с биологическими родителями (особенно много таких исследований проведено в странах Запада, имеющих давние традиции усыновления). Оба метода подтверждают определенную роль наследственности в формировании и интеллекта, и многих особенностей поведения (в том числе определенных отклонений), и характерологических особенностей. Важны и экспериментальные исследования - на животных (хотя, конечно, их результаты напрямую никто не переносит на человека). Но что касается “гена преступности”, “гена жестокости” и т. п., это не имеет отношения к действительности. Эти интереснейшие вопросы тоже за рамками нашей задачи, и генетическая консультация пока не поможет в их решении.

Резюме

Итак, в отношении большинства болезней, связанных с генетикой, приемные дети “не хуже” всех прочих. Нужна ли тем не менее консультация врача-генетика? Да. Консультация генетика для приемного ребенка - часть комплексного медицинского обследования. А если есть особые, настораживающие в отношении наследственных болезней обстоятельства, консультация тем более важна. Вопрос о дополнительных генетических исследованиях врач решит вместе с вами. Исследование хромосом, особенно маленькому ребенку, никак не мешает. Другие генетические исследования - по индивидуальным обстоятельствам.

Не бойтесь прийти к генетике: в любом случае, вы получите помощь, а, весьма вероятно, ваши опасения вообще окажутся напрасными.

Наиболее часто встречающиеся генетические заболевания и их диагностика у приемных детей

Лаборатория пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний (зав. - член-корр. РАМН профессор В. С. Баранов) Института акушерства и гинекологии им. Д. О. Отта РАМН, г. Санкт-Петербург



Виктор Глебович ВАХАРЛОВСКИЙ - медицинский генетик, детский невропатолог высшей категории, кандидат медицинских наук. Врач генетической лаборатории пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний ИАГ им. Д. О. Отта - более 30 лет занимается медико-генетическим консультированием по прогнозу состояния здоровья детей, изучением, диагностикой и лечением детей, страдающих наследственными и врожденными заболеваниями нервной системы. Автор более 150 публикаций.

Каждый из нас, думая о ребенке, мечтает иметь только здорового и в конечном итоге счастливого сына или дочь. Иногда наши мечты терпят крушение, и ребенок появляется на свет тяжело больным, но это вовсе не значит, что этот свой, родной, кровный (по научному - биологический) ребенок в подавляющем большинстве случаев будет менее любим и менее родным. Конечно, при рождении больного ребенка забот, материальных затрат, нагрузки - физической и моральной, возникает неизмеримо больше, чем при рождении здорового. Некоторые осуждают мать и/или отца, отказавшихся от воспитания больного ребенка. Но, как говорит нам Евангелие: “Не судите и не судимы будете”. Отказываются от ребенка по множеству причин - как со стороны матери и/или отца (социально-бытовых, материальных, возрастных и прочее), так и ребенка (тяжести заболевания, возможности и перспективности лечения и т. д.). Так называемые отказные дети могут быть как больными, так и практически здоровыми людьми независимо от возраста: как новорожденные и дети грудного возраста, так и более старшие.

По разным обстоятельствам супруги решают взять в семью ребенка из детского дома или сразу из родильного дома. Реже этот, с нашей точки зрения, гуманный смелый гражданский акт, делают одинокие женщины.

“универсальных”, наиболее важных, свойств личности:

- уверенности в себе,
- тревожности,
- дружелюбию,
- сознательности,
- и интеллектуальной гибкости.

Это данные для взрослых. Однако степень влияния наследственности зависит от возраста. Результаты психогенетических исследований не подтверждают распространенное мнение, что с возрастом гены все меньше влияют на поведение человека. Генетические различия, как правило, сильнее проявляются в зрелом возрасте, когда характер уже сформировался. Значения коэффициента наследуемости большинства изученных психологических свойств для взрослых выше, чем для детей. Наиболее точные данные получены по наследственной обусловленности интеллекта. В младенчестве внутрипарное сходство разнородных близнецов такое же высокое, как для однояйцевых, но после трех лет оно начинает снижаться, что можно объяснить большим влиянием генетических различий. При этом нарастание различий происходит не линейно. В ходе развития ребёнка есть этапы, в которые различия между детьми вызываются преимущественно влиянием среды. Для интеллекта это возраст 3-4 года, а для формирования личности - предпубертативный возраст 8-11 лет.

Кроме того, в разных возрастах действуют разные генетические факторы. Так, среди наследственных факторов, обуславливающих различия по интеллекту, есть как стабильные, т. е. действующие во всех возрастах (это, возможно, гены, связанные с так называемым “общим интеллектом”), так и специфические для каждого периода развития (вероятно, какие-то гены, определяющие развитие частных способностей).

Влияние наследственности на асоциальное поведение

Поскольку во всех развитых странах преступность и алкоголизм биологических родителей являются распространенными причинами утраты ребёнком кровной семьи и помещения в приемную, мы подробнее рассмотрим данные психогенетики о влиянии наследуемости на эти формы поведения. Семейные и близнецовые исследования криминального поведения проводятся уже более 70 лет. Они дают очень разные оценки наследуемости, наиболее часто попадающие в диапазон 30-50%. “Верхние” значения наследуемости получают при изучении близнецов. Некоторые

возникают ли различия из-за того, что у людей неодинаковые генотипы, или потому, что их по-разному учили. Если бы коэффициент наследуемости интеллекта оказался близок к 0%, то можно было бы сделать вывод, что только обучение формирует различия между людьми и применение одних и тех же воспитательных и образовательных приемов к разным детям будет всегда приводить к одним и тем же результатам. Высокие значения коэффициента наследуемости означают, что даже при одинаковом воспитании дети будут отличаться друг от друга в силу своих наследственных особенностей. Конечный результат, однако, не предопределен генами. Известно, что дети, усыновленные в благополучные семьи, по уровню интеллектуального развития оказываются близки к своим приемным родителям и могут значительно превосходить биологических. В чем же тогда выражается влияние генов? Поясним это на примере конкретного исследования.*

Ученые обследовали две группы приемных детей. Условия в приемных семьях были у всех одинаково хорошими, а биологические матери детей различались по уровню интеллекта. Биологические матери детей из первой группы имели интеллект выше среднего. Примерно половина детей из этой группы продемонстрировала интеллектуальные способности выше средних, другая половина - средние. Биологические матери детей второй группы имели несколько сниженный (но в пределах нормы) интеллект. Из этой группы 15% детей имели такие же невысокие оценки интеллекта, у остальных детей уровень интеллектуального развития соответствовал среднему. Таким образом, при одинаковых условиях воспитания в приемных семьях, интеллект детей, в определенной степени, зависел от интеллекта их кровных матерей.

Приведенный пример может служить иллюстрацией существенных различий между понятием наследуемости психологических качеств и наследуемости некоторых физических особенностей человека, таких, как цвет глаз, кожи и т. д. Даже при высоком уровне наследуемости психологического признака генотип не предопределяет его конечного значения. От генотипа зависит, как ребенок будет развиваться в определенных условиях среды. В некоторых случаях генотип задает “пределы” выраженности признака.

Влияние наследственности на интеллект и характер в разных возрастах

Исследования показывают, что гены отвечают за 50-70% разнообразия людей по уровню интеллекта и за 28-49% различий по выраженности пяти

Бывает, что детский дом покидают и дети-инвалиды - их названные родители осознанно берут в семью ребенка с болезнью Дауна или с детским церебральным параличом и др.

В задачу данной работы входит освещение клинико-генетических особенностей наиболее распространенных наследственных болезней, которые проявляются у ребенка сразу после рождения, и тогда же на основании клинической картины болезни может быть поставлен диагноз, или в течение последующих лет жизни ребенка, когда патология диагностируется в зависимости от времени появления первых специфических для этой болезни симптомов. Некоторые заболевания можно выявить у ребенка еще до появления клинических симптомов при помощи ряда лабораторно-биохимических, цитогенетических и молекулярно-генетических исследований.

Вероятность рождения ребенка с врожденной или наследственной патологией, так называемый популяционный или общестатистический риск, равный 3-5%, преследует каждую беременную женщину. В отдельных случаях можно прогнозировать рождение ребенка с тем или иным заболеванием и диагностировать патологию уже в периоде внутриутробного развития ребенка. Некоторые врожденные пороки и заболевания устанавливаются у плода при помощи лабораторно-биохимических, цитогенетических и молекулярно-генетических методик, точнее - комплекса методов пренатальной (дородовой) диагностики.

Убеждены, что все дети, предлагаемые для удочерения/усыновления, должны быть детальнейшим образом осмотрены всеми медицинскими специалистами в целях исключения соответствующей профильной патологии, в том числе осмотрены и обследованы генетиком. При этом должны быть учтены все известные данные о ребенке и его родителях.

В ядре каждой клетки человеческого организма имеется 46 хромосом, т. е. 23 пары, в которых заложена вся наследственная информация. 23 хромосомы человек получает от матери с яйцеклеткой и 23 - от отца со сперматозоидом. При слиянии этих двух половых клеток получается тот результат, какой мы видим в зеркале и вокруг себя. Исследованием хромосом занимается специалист цитогенетик. Для этой цели используют клетки крови, называемые лимфоцитами, которые специально обрабатывают. Набор хромосом, распределенных специалистом по парам и по порядковому номеру - первая пара и т. д., называется кариотипом. Повторяем, в ядре каждой клетки содержится 46 хромосом или 23 пары. Последняя пара хромосом отвечает за пол человека. У девочек это XX хромосомы, одна из них получена от матери, другая от отца. У мальчиков же наблюдаются XY половые хромосомы. Первая получена от матери и вторая от отца. Половина

сперматозоидов содержат X - хромосому и вторая половина Y - хромосому.

Имеется группа заболеваний, причиной которых является изменение набора хромосом. Наиболее частым из них является болезнь Дауна (одна на 700 новорожденных). Диагноз этого заболевания у ребенка должен поставить врач-неонатолог в первые 5-7 дней пребывания новорожденного в родильном доме и подтвердить исследованием кариотипа ребенка. При болезни Дауна кариотип составляет 47 хромосом, третья хромосома насчитывается при 21-й паре. Девочки и мальчики болеют этой хромосомной патологией одинаково.

Только у девочек может быть болезнь Шерешевского-Тернера. Первые признаки патологии чаще всего заметны в 10-12-летнем возрасте, когда у девочки отмечается маленький рост, низко посаженные волосы на затылке, в 13-14 лет отсутствие каких-либо намеков на месячные. Отмечается легкое отставание умственного развития. Ведущий признак у взрослых больных болезнью Шерешевского-Тернера - бесплодие. Кариотип такой больной составляет 45 хромосом. Отсутствует одна X-хромосома. Частота заболевания равна 1 на 3 000 девушек и среди девушек ростом 130-145 см - 73 на 1000.

Только у лиц мужского пола наблюдается болезнь Клейнфельтера, диагноз которой устанавливается чаще всего в 16-18 лет. У больного отмечается высокий рост (190 см и выше), нередко легкое отставание умственного развития, непропорционально росту длинные руки, охватывающие грудную клетку при ее обхвате. При исследовании кариотипа наблюдается 47 хромосом - 47, XXУ. У взрослых больных болезнью Клейнфельтера ведущим симптомом является бесплодие. Распространение заболевания равно 1 : 18 000 здоровых мужчин, 1 : 95 мальчиков с отставанием психического развития и один среди 9 мужчин, у которых наблюдается бесплодие.

Выше мы описали наиболее частые хромосомные болезни. Более 5 000 заболеваний наследственной природы относят к моногенным, при которых наблюдается изменение, мутация в каком-либо из 30 000 генов, насчитывающихся в ядре человеческой клетки. Работа определенных генов способствует синтезу (формированию) соответствующих этому гену белка или белков, ответственных за функционирование клеток, органов и систем организма. Нарушение (мутация) гена ведет за собой нарушение синтеза белка и далее нарушение физиологической функции клеток, органов и систем организма, в деятельности которых участвует данный белок. Разберем наиболее частые из этих заболеваний.

Всем детям в возрасте до 2-3 месяцев непременно нужно проводить

Влияние генетической наследственности на поведение



Маргарита Валентиновна АЛФИМОВА - кандидат психологических наук, ведущий научный сотрудник лаборатории клинической генетики Научного центра психического здоровья РАМН.

Что такое наследуемость психологического признака

Люди отличаются друг от друга рядом психологических характеристик. Эти различия вызваны как неодинаковыми условиями жизни, так и несходными генотипами, поскольку генотипы людей содержат разные формы генов. Соотносительный вклад наследственности и среды в разнообразие людей по психологическим свойствам и поведению изучает психогенетика. Для оценки влияния наследственности и среды на поведение человека ученые сравнивают людей, имеющих различную степень генетической общности (однойцевых и разнородных близнецов, родных и сводных братьев и сестер, детей и их биологических и приемных родителей).

Многие гены существуют в нескольких формах, подобно тому, как есть разные формы гена, определяющего цвет глаз. Некоторые гены имеют десятки форм. Генотип конкретного человека содержит два экземпляра каждого гена, формы которых могут быть разными, а могут быть и одинаковыми. Один унаследован от отца, другой - от матери. Сочетание форм всех генов уникально для каждого человеческого организма. Эта уникальность лежит в основе генетически обусловленных различий между людьми.

Вклад генетических различий в разнообразие людей по психологическим свойствам отражает показатель, называемый "коэффициент наследуемости". Например, для интеллекта коэффициент наследуемости составляет по меньшей мере 50%. Это не означает, что 50% интеллекта дано человеку от природы, а остальные 50% нужно добавить путем обучения, тогда интеллект будет 100 баллов. Коэффициент наследуемости не имеет отношения к конкретному человеку. Его вычисляют, чтобы понять, в чем причина отличия людей друг от друга:

ребенком, наследственность которогоотягощена тяжелыми психическими болезнями, прежде всего надо признать существование проблемы и быть готовым к ее решению. В такой ситуации разумнее помочь ребенку, а не отталкивать его от себя, тем более, что нарушения детско-родительских отношений только усугубляют проблему. Помните, что влияние наследственности хоть и велико, но не бесконечно, и многие проблемы не связаны с органическими нарушениями психики. Иначе говоря, не стоит обвинять во всем гены и “дурную наследственность”. Как сказано в одном иностранном учебнике по психогенетике, гены - это хорошие или плохие карты, выпавшие каждому из нас во многом случайно, а то, как они будут реализованы в игре, зависит от многих окружающих факторов, которые мы в той или иной степени можем держать под контролем.

** Более подробное описание теорий возникновения шизофрении, а также другие сведения об этом заболевании можно найти в популярной книге Ф. Торри “Шизофрения” Санкт-Петербург, “Питер”. 1996 г., а также на сайте Научного центра психического здоровья РАМН, e-mail: info@psychiatry.ru.*

специальное биохимическое исследование мочи для исключения у них фенилкетонурии или пировиноградной олигофрении. При этом наследственном заболевании родители больного - здоровые люди, но каждый из них является носителем совершенно одинакового патологического гена (т. н. рецессивного гена) и с риском 25% у них может родиться больной ребенок. Чаще такие случаи возникают при родственных браках. Фенилкетонурия - одно из распространенных наследственных заболеваний. Частота этой патологии 1:10000 новорожденных. Суть фенилкетонурии заключается в том, что аминокислота фенилаланин не усваивается организмом и ее токсические концентрации отрицательно влияют на функциональную деятельность головного мозга и ряда органов и систем. Отставание психического и моторного развития, эпилептиформноподобные припадки, диспептические проявления (расстройства работы желудочно-кишечного тракта) и дерматиты (поражение кожи) - основные клинические проявления данной болезни. Лечение заключается, главным образом, в специальной диете и применении аминокислотных смесей, лишенных аминокислоты фенилаланина.

Детям до 1-1,5 лет рекомендуется проводить диагностику на выявление тяжелого наследственного заболевания - муковисцидоза. При этой патологии наблюдается поражение дыхательной системы и желудочно-кишечного тракта. У больного появляются симптомы хронического воспаления легких и бронхов в сочетании с диспептическими проявлениями (поносы, сменяющиеся запорами, тошноты и т. д.). Частота этого заболевания равна 1:2500. Лечение заключается в применении препаратов ферментативного ряда, поддерживающих функциональную деятельность поджелудочной железы, желудка и кишечника, а также назначении лекарств противовоспалительного действия.

Чаще только после года жизни наблюдаются клинические проявления распространенного и широко известного заболевания гемофилии. Страдают этой патологией преимущественно мальчики. Мамы этих больных детей являются переносчиками мутации. Увы, порой о матери и ее родственниках в медицинской карте ребенка ничего не написано. Нарушение свертываемости крови, наблюдаемое при гемофилии, нередко приводит к тяжелым поражениям суставов (геморрагическим артритам) и другим поражениям организма, при любых порезах наблюдается длительное кровотечение, что может оказаться фатальным для человека.

В 4-5-летнем возрасте и только у мальчиков проявляются клинические признаки миодистрофии Дюшенна. Так же, как и при гемофилии, мать является носителем мутации, т. е. “кондуктором” или передатчиком.

Скелетно-полосатая мускулатура, проще, мышцы сначала голени, а с годами и всех других частей тела заменяются на соединительную ткань, неспособную к сокращению. Больного ждет полная неподвижность и гибель, чаще во втором десятилетии жизни. До настоящего времени не разработана эффективная терапия миодистрофии Дюшенна, хотя во многих лабораториях мира, в том числе и нашей, проводятся исследования по применению методов генной инженерии при этой патологии. В эксперименте уже получены впечатляющие результаты, позволяющие с оптимизмом смотреть в будущее таких больных.

Мы указали наиболее распространенные наследственные заболевания, которые выявляются при помощи применения молекулярных диагностических методик еще до появления клинических симптомов. Полагаем, что исследованием кариотипа, а также обследованием ребенка на предмет исключения распространенных мутаций должны заниматься учреждения, где находится ребенок. В медицинских данных о ребенке наряду с его группой крови и резус-принадлежностью должны быть указаны данные кариотипа и молекулярно-генетических исследований, характеризующие состояние здоровья ребенка в настоящее время и вероятность проявления наиболее частых наследственных заболеваний в будущем.

Предлагаемые обследования, безусловно, будут способствовать решению многих глобальных проблем как для ребенка, так и людей, желающих взять этого ребенка в свою семью.

Рекомендации должны исходить от психиатра. Тем не менее следует отметить, что изменение поведения ребенка, общая слабость, нарушения сна, нарушение восприятия, снижение успеваемости в школе должны насторожить родителей и послужить поводом для обращения к соответствующему врачу. В то же время, учитывая общий характер перечисленных признаков, не стоит слишком настороженно относиться к их проявлению у ребенка. Реальный повод для беспокойства может возникнуть только в том случае, если у него были больны шизофренией близкие родственники. Если же вы уверены, что у ребенка действительно проявляются симптомы надвигающейся болезни, помните, что, по мнению многих психиатров, раннее вмешательство в развитие психоза является более эффективным, так как способствует лучшей адаптации больного к социальной жизни.

Можно также отметить, что из всех перечисленных психических расстройств наиболее тяжелым представляется шизофрения. Клинические проявления этой болезни очень разнообразны - развитие ее может ограничиться одним приступом, который никак не повлияет на жизнь больного. В наиболее тяжелых случаях шизофрения вызывает необратимые изменения личности, полное устранение из социальной жизни, когда больной не только не может работать, но и перестает следить за своим внешним видом и общаться с окружающими его людьми.

Следует также отдавать себе отчет, что молекулярно-генетические анализы для выявления психических заболеваний являются делом будущего. Если в каком-либо медицинском учреждении вам предложат сделать анализ на шизофрению или другие психические расстройства, имейте в виду, что в лучшем случае это будет определение полиморфизма генов, возможно влияющих на развитие психических отклонений. При этом ни один ученый в настоящее время не может однозначно сказать, какой вклад вносят эти гены в развитие болезни. Также мы рекомендуем очень осторожно относиться к появляющимся время от времени сообщениям в средствах массовой информации, рассказывающим об открытии гена агрессивности, гена клептомании или же очередного гена шизофрении. Данные сообщения являются не более чем неверной интерпретацией обнаружения повышенной частоты встречаемости какого-либо измененного варианта гена-кандидата в группе больных по сравнению с контрольной группой.

В заключение я хочу отвлечься от научного изложения и перейти в плоскость оценки проблемы с точки зрения здравого житейского смысла и тех гуманитарных позиций, на которые встает человек, решающий взять на воспитание ребенка. Связывая свою жизнь с больным ребенком или с

нарушения в серотониновой системе человеческого мозга влияют на развитие депрессии. Ученые считают, что аномалии обмена серотонина в мозге обуславливают основной симптом данного заболевания - собственно депрессию, а также тревожность. В связи с этим молекулярно-генетические исследования депрессии направлены на поиск нарушений в генах, отвечающих за обмен серотонина в организме человека.

Заключение

Практические выводы, которые мы можем сделать, опираясь на представленные цифры и факты, заключаются в следующем - обладание информацией о наличии психических заболеваний в родословной приемного ребенка поможет приемным родителям предвидеть потенциальные трудности в развитии ребенка и, возможно, их избежать.

Если вы обнаруживаете, что в семье приемного ребенка были случаи психических заболеваний, не стоит сразу пугаться этой информации - целесообразнее получить консультацию у врача-генетика о степени риска развития этого заболевания у ребенка. Помните, что хотя психические отклонения и передаются по наследству, не менее сильное влияние, чем генетические факторы, на развитие заболевания оказывает среда, в которой растет ребенок, - уровень образования, социальное окружение ребёнка, школа, и, в особенности, влияние родителей и общесемейный климат. Различные психические и поведенческие отклонения у детей возникают именно в детских домах и домах ребенка, что связано с недостатком внимания к детям в этих учреждениях. Сам факт проживания в семье, а не в условиях учреждения, оказывает решающее воздействие на психическое здоровье ребенка. В качестве примера можно привести результаты одного многолетнего исследования, осуществленного в Израиле. Ученые наблюдали две группы детей, рожденных от больного шизофренией родителя. Дети из одной группы воспитывались в своей родной семье, а дети из другой группы росли в кибуце, где им были обеспечены близкие и идеальным, по мнению основателей кибуцев, условия жизни и воспитания. Однако через 25 лет оказалось, что у воспитанников такого идеального детского дома шизофрения и аффективные заболевания встречались чаще, чем у детей, выросших в семье, пусть даже не совсем благополучной в связи с болезнью родителя.

Первые симптомы психических болезней, например, шизофрении, могут проявиться задолго до начала самой болезни. Между их появлением и развитием заболевания может пройти до 10 лет. Характеристика этих симптомов не является предметом данной статьи, поскольку подобные

Влияние наследственности на психическое здоровье детей. Принципы наследования и проявление заболеваний с возрастом

*Лаборатория клинической генетики Научного центра
психического здоровья РАМН г. Москва*



Вера Евгеньевна ГОЛИМБЕТ -
заведующая лабораторией, доктор
биологических наук, с 1983 года занимается
молекулярной генетикой психических болезней,
автор 120 публикаций.

Основные направления работы лаборатории:
изучение роли генетических факторов в развитии
эндогенных психозов на различных уровнях их
патогенеза - психологическом, нейрофизиологическом, молекулярно-
генетическом, а также медико-генетическая консультация по вопросам
планирования семьи для больных и членов их семей.

Психическое развитие ребенка - это сложный процесс, на который
оказывают совокупное влияние как наследственность ребенка,
внутрисемейный климат и воспитание, так и внешняя среда, с большим
числом социальных и биологических факторов. В данной статье мы
попытаемся ответить на вопрос, насколько велико влияние генетических
(наследственных) факторов на проявление психологических качеств у
психически нормальной личности, а также в развитии психических
нарушений.

Как изучают влияние генетических факторов

Существует два научных направления, изучающих влияние
генетических факторов на человека. Одно из них направлено на выявление
количественного вклада влияния наследственности на возникновение
заболевания, другое занимается поиском и выявлением генов,
ответственных за возникновение психических расстройств.

Для получения количественной оценки роли наследственности в
развитии заболевания изучаются семьи, в которых часто встречается
(накапливается) исследуемое заболевание. Также для получения

количественной оценки исследуются близнецовые пары: выявляется, как часто психическим заболеванием страдают оба близнеца (таким способом определяется процент совпадения заболевания - конкордантность), а также вычисляется разница по этому показателю у однояйцевых и двухяйцевых близнецов. Эффективным, хотя и достаточно сложным подходом, является изучение приемных детей с психическими нарушениями, а также их биологических и приемных родителей. Этот подход позволяет разграничить вклад генетических факторов и факторов разделенной (внутрисемейной среды) в развитие изучаемого расстройства

В результате применения описанных выше подходов ученые могут оценить степень наследуемости того или иного заболевания и рассчитать относительный риск его возникновения у родственников больного и его потомков.

Наследуемость или коэффициент наследуемости - это показатель, отражающий вклад генетических факторов в вариабельность изучаемого признака. Очевидно, что оценить его можно при изучении пар кровных родственников, т. е. людей, имеющих общие гены. Наглядным примером оценки наследуемости является изучение разлученных близнецов. Поскольку такие близнецы воспитывались в разных семьях, то любое сходство между ними в психологических, эмоциональных и поведенческих характеристиках можно считать влиянием генетических факторов, количественным выражением которого является коэффициент наследуемости. Подчеркнем, что наследуемость нельзя отождествлять с генетической предрасположенностью, которую оценивают с помощью других показателей, используя, например, величину относительного риска.

Для выявления генов, связанных с психическим расстройством, ученые исследуют изолированные социальные сообщества, в которых накапливается это расстройство. Например, ряд исследований такого рода проводили среди жителей тихоокеанских островов, а также в закрытых от внешнего мира религиозных общинах. Преимуществом таких исследований является возможность установить общего предка и проследить передачу заболевания из поколения в поколение. В результате ученым удается определить участок хромосомы, внутри которого находится ген, связанный (сцепленный) с интересующим исследователя заболеванием.

Другим методом исследования является выбор гена, нарушения в структуре которого предположительно могут вызвать развитие заболевания (такой ген называют "ген-кандидат"), и изучение того, насколько его полиморфизм связан с развитием исследуемого заболевания.

Что такое полиморфизм гена? Известно, что каждый ген может быть

Поиску генов шизофрении посвящены многочисленные исследования, но пока все результаты носят предварительный характер. В частности, были обнаружены специфические участки на хромосомах 1, 6, 8, 13 и 22, где с большой вероятностью могут быть расположены эти гены. Более конкретные данные были получены в результате исследований связи данного заболевания с изменениями генной структуры нескольких генов кандидатов: так, у больных шизофренией чаще встречаются определенные полиформные варианты генов рецептора серотонина, рецептора дофамина и COMT, однако эти же генные изменения связаны, как уже упоминалось, и с проявлением некоторых других психологических признаков и психических нарушений.

Несколько слов необходимо сказать и о таком эндогенном психическом расстройстве, как маниакально-депрессивный психоз. В международной классификации психических болезней (МКБ-10) его рассматривают в рубрике "аффективные расстройства" и обозначают как биполярное расстройство. Для течения этого заболевания характерно наличие маниакальных и депрессивных состояний. Популяционный риск заболевания маниакально-депрессивным психозом составляет 0.3-1.5%, однако риск его возникновения у родственников больных выше, чем популяционный. Наследуемость этой болезни составляет от 30 до 80%. Вероятность развития заболевания для однояйцевых близнецов достигает 65%, для двух-яйцевых - 14%. Однако накопление этого заболевания в семьях встречается достаточно редко. Молекулярно-генетические исследования маниакально-депрессивного психоза позволяют предположить, что соответствующий ему ген находится на хромосоме 18.

Если в картине маниакально-депрессивного психоза возникают только депрессивные состояния, то его обозначают как депрессию. Риск возникновения депрессии у женщин составляет 12-20%, что несколько выше, чем у мужчин (9-12%). Риск заболевания депрессией для родственников первой степени родства составляет 5-25% и совпадает с популяционным риском, что позволяет сделать вывод о фактическом отсутствии генетической предрасположенности к этому заболеванию. Тем не менее показатель наследуемости этого заболевания достаточно высок и изменяется в достаточно узком интервале 70-79%. При изучении близнецовых пар обнаружено, что вероятность совпадения заболевания для однояйцевых близнецов составляет 40%, а для двухяйцевых - 17%.

Изучение приемных детей, имевших кровных родственников, страдавших депрессиями, также подтверждает влияние генетических факторов на развитие этого заболевания. Так, было отмечено, что биологические родители приемных детей с аффективными расстройствами часто злоупотребляли психоактивными веществами.

За последние три десятилетия были получены данные о том, как

семьями. Обследование показало, что у таких детей вероятность развития заболевания была на уровне 10%, в то время как у биологических детей их приемных родителей эта вероятность составляла 1,5%.

В другом исследовании изучалось психическое состояние приемных детей, от которых отказались больные шизофренией родители. Было обнаружено, что у этих детей гораздо чаще возникали пограничные расстройства (например, расстройства личности) по сравнению с детьми, биологические родители которых были психически здоровы.

Несмотря на то, что за возникновение шизофрении чаще всего отвечают генетические факторы, не стоит забывать и про влияние внешних воздействий на развитие этого заболевания. Многие ученые придают большое значение роли внешней среды в развитии шизофрении у больного. На сегодняшний день исследователями выделено несколько не относящихся к генетике факторов, влияние которых увеличивает риск возникновения шизофрении: рождение в зимние месяцы, рождение в густонаселенной местности, вирусные инфекции, осложненная беременность и роды, и некоторые психосоциальные факторы, например, эмиграция.

Доказательства вирусного происхождения шизофрении являются, в основном, косвенными. Исследования, проведенные в ряде стран, показали, что у женщин, перенесших вирусные инфекции в течение первого триместра беременности, повышена вероятность рождения ребенка, подверженного риску возникновения шизофрении. Сезонность рождения больных шизофренией (зимние месяцы) объясняется именно тем фактом, что распространение многих вирусных заболеваний тесно связано с временем года. Однако до сих пор ученым не удалось обнаружить конкретный вирус, вызывающий шизофрению. Было найдено лишь несколько косвенных обоснований вирусного происхождения этой болезни. Так, у некоторых больных шизофренией отмечалось увеличение содержания антител к отдельным паразитам микробного происхождения, заражение которыми может происходить через домашних кошек. Было даже проведено несколько исследований, в которых было обнаружено, что больные шизофренией чаще соприкасались с кошками, чем лица контрольной группы.

Связь возникновения шизофрении с осложненной беременностью и родами является одним из аргументов в пользу теории возникновения шизофрении, основывающейся на дефектах развития. Согласно этой теории, последующее развитие шизофрении обусловлено поражением головного мозга, которое имеет место в определенный период развития плода или непосредственно после рождения ребенка.*

представлен множеством форм, их называют полиморфными вариантами гена, а само явление обозначают термином молекулярно-генетический полиморфизм. Полиморфизм обусловлен изменениями в последовательности нуклеотидов в ДНК гена, представленными различными вариантами. Это может быть замена одного нуклеотида на другой или удаление последовательности нуклеотидов (делеция), или изменение числа повторяющихся последовательностей нуклеотидов. Такие изменения могут не оказывать влияния на активность (экспрессию) гена, то есть не иметь каких-либо последствий для организма, связанных с изменением биохимической активности. В других случаях замены нуклеотидов или изменение числа их повторяющихся последовательностей могут оказывать влияние на синтез соответствующего фермента, и тогда различия между людьми с разными полиморфными вариантами гена будут проявляться уже на биохимическом уровне. Как правило, эти различия не являются причиной развития каких-либо заболеваний. Но, как будет показано далее на примере фермента моноаминоксидазы (МАО), активность фермента может быть связана с некоторыми особенностями психики.

Что известно о роли генетических факторов в психических проявлениях

Спектр психических проявлений достаточно широк. Психически нормальные люди отличаются друг от друга по различным психологическим характеристикам. При этом можно с уверенностью сказать, что примерно у половины здоровых людей выраженность отдельных психологических характеристик может достигать промежуточного состояния между нормой и психическим нарушением (такое состояние в медицине называют “уровнем акцентуации”). Акцентуацией называют своеобразное заострение отдельных эмоциональных и поведенческих черт у человека, которое, тем не менее, не достигает уровня расстройства личности (психопатии). Грань между акцентуацией и психопатией очень размыта, поэтому врачи при постановке больному диагноза “расстройство личности” ориентируются на возможности для адаптации человека с такими нарушениями в обществе. Чтобы проиллюстрировать разницу между здоровым человеком и человеком с психическим расстройством, сравним людей с параноическим складом личности и параноидных психопатов. Параноические личности - это люди, для которых характерны своенравность, отсутствие чувства юмора, раздражительность, чрезмерная добросовестность, нетерпимость к несправедливости. При параноидном расстройстве личности основными симптомами заболевания являются: постоянное недовольство чем-либо, подозрительность, воинственно-щепетильное отношение к вопросам прав

личности, тенденция к переживанию своей повышенной значимости, склонность к своеобразному толкованию событий. Практически каждый из нас сталкивался с подобными людьми в своей жизни и может вспомнить, в какой мере окружающие могут мириться с их поведением или отвергать их.

За акцентуацией психических проявлений следуют так называемые пограничные расстройства, к которым относят неврозы, психогенные депрессии, расстройства личности (психопатии). Замыкают этот спектр болезней эндогенные (т. е. обусловленные влиянием внутренних факторов) психические заболевания, наиболее распространенными из которых являются шизофрения и маниакально-депрессивный психоз.

Кроме перечисленных выше отклонений, дети могут страдать заболеваниями, возникающими из-за различных нарушений в созревании психических функций (такие нарушения медики называют неадаптивными или дизонтогенетическими формами развития). Данные нарушения приводят к неадекватному интеллектуальному и эмоциональному развитию ребенка, которое может выражаться в различных проявлениях умственной отсталости, гиперактивности, криминогенном поведении, дефиците внимания (повышенной отвлекаемости), аутизме.

Рассмотрим, какую роль играют генетические факторы во всех перечисленных выше случаях, и что известно о генах, с которыми могут быть связаны психологические признаки человека, а также развитие психических заболеваний.

Психологические особенности человека

Личность и психика любого человека представляет собой уникальное сочетание различных свойств, формирующихся под воздействием множества факторов, среди которых наследственность далеко не всегда играет ведущую роль. Тем не менее ученые всего мира уже давно пытаются ответить на вопрос: какие именно свойства личности человека определяются наследственностью, и насколько внешние факторы способны преодолеть генетические в формировании психологического склада личности.

Одним из первых на этот вопрос попытался дать ответ английский исследователь лорд Гальтон. Его книга “Наследственность гениальности”, увидевшая свет в конце 19-го века, по праву считается одной из первых серьезных работ в данной области медицинского знания.

В 20-м веке складывается и развивается новая отрасль науки - психогенетика (в западной науке ее называют генетикой поведения), а также

длительные исследования семей, близнецовых пар, а также приемных детей, страдающих этими психическими расстройствами.

Шизофрения представляет собой заболевание, для которого характерны различные психологические отклонения, связанные с нарушением восприятия, мышления, поведения, эмоциональной сферы, движения. Распространенность этой болезни составляет примерно 1-2%.

Зачастую неспециалисты в этой области полагают, что шизофрения возникает в раннем возрасте, однако это не совсем так. Действительно, наиболее тяжелые формы этого заболевания проявляются с детства, однако их число не превышает 5% от всех случаев. В остальных случаях средний возраст начала заболевания варьирует от 20 до 33 лет. Принято считать, что в развивающихся странах люди заболевают шизофренией в более раннем возрасте, чем жители развитых стран. Однако, согласно данным исследований, в США этот показатель равен 21 ± 6 лет, а, например, в Германии и Дании - 33 ± 9 лет. По данным Всемирной организации здравоохранения, в Москве средний возраст возникновения шизофрении составляет 32 ± 9 лет. Эти цифры, возможно, завышены, поскольку при расчете за нижнюю границу брали 18 лет, а не 15, как в других странах. По другим данным, полученным в рамках не эпидемиологических, а научных исследований, средний возраст начала заболевания шизофренией у жителей Москвы несколько ниже - 22 ± 7 лет. Также отмечено, что мужчины заболевают шизофренией в более молодом возрасте, чем женщины.

Заболеваемость шизофренией в большой степени связана с генетическими факторами и передается по наследству. Оценка вероятности наследования шизофрении имеет очень высокий процент - от 68 до 89%. Однако реальный риск развития этого заболевания (даже при наличии генетической предрасположенности) намного ниже - даже у однояйцевых близнецов он составляет только 48%. Риск возникновения шизофрении у ребенка, имеющего одного больного родителя, - 13%, при обоих больных родителях - 46%. Если больны родственники второй степени родства (бабушки, дедушки, дяди, тети), то величина риска развития шизофрении составляет всего 4-5%.

Для анализа степени наследуемости шизофрении проводят различного рода исследования. В целом такие исследования подтверждают факт, что у детей, рожденных от больных шизофренией родителей, риск развития этого заболевания выше, чем у детей, чьи родители психически здоровы.

В частности, проводилось изучение детей, рожденных от больных шизофренией родителей и впоследствии усыновленных здоровыми

импульсивность поведения ребенка. Данное расстройство чаще всего возникает в случае генетической предрасположенности ребенка: так, по мнению исследователей, наследуемость СДВГ составляет от 60 до 80%. Изучение приемных детей, страдающих этим синдромом, показало, что у их биологических родственников он отмечался чаще, чем у приемных родителей. Следует отметить, что СДВГ часто сочетается с другими психическими нарушениями, например, депрессией, асоциальным поведением, упомянутой выше дислексией, что позволяет делать выводы о наличии общих генетических основ у этих расстройств.

Действительно, изменения в строении отдельных генов могут влиять на возникновение у человека синдрома дефицита внимания, а также депрессии и импульсивности поведения. При этом ученые утверждают, что данные генетические нарушения чаще всего передаются ребенку от одного из родителей.

Аутизм - достаточно редкое, но тяжелое психологическое заболевание - также является генетически наследуемым. Проявляется аутизм достаточно рано - как правило, этот диагноз ребенку ставят в первые 3 года жизни. Частота встречаемости этого заболевания составляет около 0,02%, а основными его симптомами являются нарушение социального развития, отсутствие или недоразвитие речи, необычные реакции на внешнюю среду и ярко выраженная стереотипность в поведении.

Роль генных изменений в развитии аутизма очень высока, что доказывается такими фактами, как, например, высокий процент совпадения этого заболевания у близнецов. Доказано, что в 90% случаев аутизмом болевают оба близнеца. Однако, по мнению многих исследователей, психологические отклонения, характерные для аутизма, могут встречаться и у нормальных людей - вынесение диагноза "аутизм" определяется только степенью выраженности этих отклонений.

Развитие этого заболевания обусловлено нарушениями в структуре сразу нескольких генов - от 2-х до 10-ти, которые предположительно расположены на хромосомах 5, 15, 16, 17. Также имеются сведения о том, что причиной аутизма могут стать нарушения в строении генов серотониновой и глутаминовой систем мозга человека.

Шизофренические и аффективные расстройства

Многочисленные исследования показали, что генетические факторы играют значительную роль в развитии таких психических заболеваний, как шизофрения и маниакально-депрессивный психоз. К такому выводу привели

начинается изучение генетической составляющей основных психических заболеваний - шизофрении и маниакально-депрессивного психоза. В конце 80-х годов прошлого века появляются первые работы, посвященные молекулярно-генетическим исследованиям шизофрении, а в 1996 году ученым впервые удается обнаружить гены, определяющие темперамент человека.

Согласно современным научным исследованиям, генетические факторы играют значительную роль в формировании психологических свойств личности человека. Так, ученые считают, что основные психологические черты человек наследует у своих родителей на 40-60%, а интеллектуальные способности наследуются на 60-80%. Более подробное представление о наследуемости интеллекта дано в статье М. В. Алфимовой "Влияние генетической наследственности на поведение".

В настоящее время ученые всего мира активно изучают молекулярно-генетические основы поведения человека, а также ведут поиск генов, связанных с развитием психических заболеваний. Стратегия поиска таких генов основывается на использовании свойств молекулярно-генетического полиморфизма, о котором ранее уже шла речь, а также на психобиологической модели, которая была предложена известным американским психологом Р. Клониджером. Согласно этой модели, основные черты темперамента тесно связаны с определенными биохимическими процессами, происходящими в мозгу человека.

Например, такая черта темперамента человека, как стремление к поиску новых ощущений, тяга к риску, названная автором "поиск новизны", обусловлена активностью дофаминовой системы мозга, в то время как серотониновая система мозга отвечает за возникновение реакций страха, тревожности в определенных ситуациях, и соответствующая черта получила название "избегание вреда".

Дофамин и серотонин - вещества, играющие важную роль в передаче сигналов по нейронным сетям мозга. Иными словами, эти вещества отвечают за возникновение у человека тех или иных реакций на определенную ситуацию: например, обостряют или притупляют чувство опасности. Ученые изучают воздействие данных веществ на психику человека с тем, чтобы определить, насколько соотношение дофамина и серотонина определяет темперамент человека.

Так, участники подобных исследований проходили специальные психологические тесты, позволяющие количественно измерить черты темперамента. Далее генетики определяли разницу в строении гена, участвующего в обмене серотонина или дофамина у этих людей, и сравнивали

выраженность психологических различий у носителей разных генетических вариантов. В качестве гена-кандидата при изучении “поиска новизны” рассматривали ген рецептора дофамина четвертого типа DRD4. В этом гене был обнаружен полиморфизм, проявляющийся в изменении числа нуклеотидных повторов, - у разных людей это число варьировало от 4 до 7. Оказалось, что лица, имеющие форму гена (аллель) с числом повторов 7, отличались большей тягой к “поиску новизны”, чем лица с числом повторов, равным 4. Такой вывод исследований позволяет говорить о том, что в среднем обладатели аллеля 7 более любознательны и экстравагантны, более импульсивны и раздражительны, а также чаще склонны нарушать мешающие им правила.

При исследовании гена, отвечающего за перенос серотонина, ученые также выявили, что изменения в его структуре могут отражаться на психике человека. Оказалось, что активность этого гена обусловлена числом нуклеотидных повторов в его структуре, что в конечном итоге влияет на уровень поступления серотонина в мозг. Были найдены 2 аллеля этого гена, которые обозначают как длинный и короткий. При изучении темперамента у носителей разных аллелей было обнаружено, что носители короткого аллеля являются более тревожными людьми по сравнению с носителями длинного аллеля.

Известно, что любой ген имеет 2 аллеля, полученные по одному от каждого из родителей. Человек, носитель гена с двумя короткими аллелями, будет достаточно сильно отличаться по своим психологическим качествам от носителя гена с двумя длинными аллелями. Темперамент таких людей будет сильно различаться: доказано, что в среднем носители двух длинных аллелей менее тревожны, более агрессивны и обладают большей выраженностью шизоидных черт.

Полиморфизм другого гена (ген моноаминоксидазы А (МАОА)), также влияющего на серотониновый обмен в мозгу человека, напрямую связан с такими характеристиками темперамента, как агрессивность, враждебность и импульсивность. Учеными-генетиками было обнаружено несколько полиморфных вариантов этого гена, различающихся по длине, которые обозначают как 1, 2, 3, 4 в зависимости от его длины. Для аллелей 2 и 3 гена характерно увеличение активности соответствующего фермента, а для аллелей 1 и 4 - ее снижение, что указывает на существование определенной длины аллеля, которая является оптимальной для регуляции активности фермента серотонина.

Для получения данных о том, насколько полиморфизм этого гена влияет на психику человека, было проведено уникальное исследование. Изучались группы детей мужского пола - обладателей определенной формы гена

МАОА. Наблюдение за ними проводилось от рождения до совершеннолетия. Генетики изучали детей, которые росли в неблагополучных семьях, с целью определить, почему одни из них при неправильном воспитании совершают асоциальные поступки, а другие - нет. Оказалось, что носители генетического варианта, связанного с высокой активностью фермента серотонина, в целом не склонны к асоциальному поведению, даже если они росли в неблагополучных семьях.

Приведенные примеры являются достаточно убедительной иллюстрацией того, насколько серьезное влияние оказывает множественность форм генов (молекулярно-генетический полиморфизм) на формирование черт личности человека. Однако следует отметить, что каждый из упомянутых выше генов вносит лишь небольшой вклад в проявление отдельного психологического признака. Например, влияние полиморфизма гена, отвечающего за перенос серотонина, на выраженность тревожности у человека составляет всего 3-4%. Ученые считают, что за возникновение того или иного психологического признака отвечают не менее 10-15 генов, при этом формирование психического расстройства (или же устойчивой черты темперамента, например, агрессивности) возможно лишь при условии возникновения целого ряда генетических изменений у человека.

Расстройства психического развития

Рассмотрим теперь непосредственно нарушения психического развития у детей и попытаемся ответить на вопрос, существует ли генетическая предрасположенность к возникновению такого рода нарушений.

Одним из проявлений нарушений психического развития ребенка, которое может быть обусловлено генетическими факторами, является неспособность к обучению. Наиболее подробно влияние генетики изучено для одной из форм дислексии, которая связана со специфической неспособностью к чтению, в частности, неспособностью сопоставить написанные и произнесенные слова. Такая форма дислексии может передаваться по наследству, и в настоящий момент ведутся активные поиски гена, отвечающего за возникновение этого нарушения. На сегодняшний день получены доказательства того, что один из участков хромосомы 6 может быть связан с этой формой дислексии.

Такое заболевание, как синдром дефицита внимания с гиперактивностью (СДВГ), диагностируемое у 6-10% детей, также обусловлено генетическими изменениями. Проявлениями этого синдрома являются двигательное беспокойство, легкая отвлекаемость,