

Министерство образования и науки Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
АМУРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
(ФГБОУ ВО «АмГУ»)

ПСИХОГЕНЕТИКА
сборник учебно-методических материалов
для специальности 37.05.01 – Клиническая психология

Благовещенск, 2017

*Печатается по решению
редакционно-издательского совета
факультета социальных наук
Амурского государственного
университета*

Составитель: Чупак Э.Л.

Психогенетика: сборник учебно-методических материалов для специальности 37.05.01 Клиническая психология. – Благовещенск: Амурский гос. ун-т, 2017. – 32 с.

© Амурский государственный университет, 2017

© Кафедра психологии и педагогики, 2017

© Чупак Э.Л., составление

СОДЕРЖАНИЕ

1. Краткое изложение лекционного материала	4
2. Методические рекомендации (указания) к практическим занятиям	28
3. Методические указания для самостоятельной работы студентов	31

1. КРАТКОЕ ИЗЛОЖЕНИЕ ЛЕКЦИОННОГО МАТЕРИАЛА

Тема 1. Психогенетика как наука. История психогенетики.

Предмет, задачи, методы, основные понятия психогенетики. История предмета. Место психогенетики в системе наук.

Психогенетика – наука о наследственности и изменчивости психических и психофизиологических свойств, возникающая на стыке психологии и генетики.

Предметом психогенетики является взаимодействие наследственности и среды в формировании межиндивидуальной вариантности психологических свойств человека (когнитивных и двигательных функций, темперамента).

Задачи психогенетики:

1) выяснение роли наследственности и среды в формировании различий между людьми по психологическим признакам.

2) определение набора сред, которые приводят к появлению одного и того же генотипа в разных фенотипах.

3) определение параметров среды, существенных для развития того или иного признака.

Методы психогенетики:

1) близнецовый метод: а) классический близнецовый метод; б) метод контрольного близнеца; в) лонгитюдное близнецовое исследование; г) метод близнецовых семей; д) исследование близнецов как пары; е) сопоставление близнецов с неблизнецами; ж) метод разлученных близнецов.

2) генеалогический метод (изучение родословных на основе менделеевских законов наследования, помогает установить характер наследования признака (доминантный или рецессивный));

3) популяционный метод (изучение наследования психических расстройств в семьях больных при сопоставлении частоты соответствующей патологии в этих семьях и среди групп населения, проживающего в аналогичных природно-климатических условиях);

4) метод приемных детей (сопоставление сходства по какому-либо психологическому признаку между ребенком и его биологическими родителями, с одной стороны, ребенком и воспитавшими его усыновителями - с другой).

Основателем генетики поведения, по всеобщему признанию, является британский ученый-энциклопедист сэр Френсис Гальтон. В своих работах Ф. Гальтон попытался распространить представления эволюционной теории Ч. Дарвина об изменчивости и наследственной передаче признаков на психологические особенности человека. (Galton, 1969, 1974, 1975). Ф. Гальтон наметил основные направления изучения наследственной обусловленности психологических особенностей и предложил экспериментальные методы исследования природы индивидуальных различий - близнецовый, семейный, приемных детей. Его коллеги и ученики первыми использовали их в исследованиях и разработали статистические методы анализа полученных результатов.

Работы Ф. Гальтона вызвали чрезвычайный интерес у психологов во всем мире. Под их влиянием американский исследователь Джеймс Марк Болдуин, чьи идеи легли в основу теории Жана Пиаже (ведущей современной теории интеллектуального развития), создал теорию наследственной обусловленности адаптации (1895). В России работы Ф. Гальтона переводились и обсуждались психологическим сообществом как на конференциях, посвященных проблеме наследуемости психических функций, так и на страницах ведущего в то время журнала «Вопросы философии и психологии».

До середины 20-х г. XX в. история генетики поведения не отделима от психологии. В это время ведущие психологи становятся организаторами психогенетических исследований. Так, под руководством Л. Термана, автора американской (стэнфордской) версии теста А. Бине, было проведено первое исследование приемных детей для определения влияния наследственности на показатели интеллекта. С помощью психогенетических методов проверялись положения психологических теорий. Методы психогенетики использовались для валидации психологических тестов. Впоследствии такой близости и гармонии в развитии двух дисциплин - психологии и психогенетики - никогда больше не было.

С конца 20-х г. пути психологии и генетики поведения начинают расходиться, и причины этого многочисленны. Во-первых, в психологии с этого времени и надолго наиболее популярными становятся теории *tabula rasa*, согласно которым психологическая сфера новорожденного ребенка - это чистый лист бумаги, и что будет на нем написано, зависит от воспитания и обучения, а не от склонностей и задатков, существование которых, согласно этим представлениям, подвергается сомнению. В более мягком варианте влияние генотипических факторов не отрицается, но считается, что его значение с возрастом снижается, и им можно пренебречь, исследуя формирование психических функций.

Во-вторых, в психогенетике вопрос о роли наследственности и среды долгое время предполагал выбор из двух альтернатив - наследственность или среда. И психогенетики, как легко догадаться, говоря о причинах индивидуальных различий в психологических характеристиках человека, отдавали предпочтение именно наследственности. Для психологов, независимо от их теоретических позиций, сведение всего многообразия индивидуальных различий к различиям в генотипах выглядит абсурдным. Бурные дискуссии, которые велись на протяжении нескольких десятилетий по поводу некорректности постановки вопроса в терминах «или-или», постоянно приводили к выводу о бессмысленности противопоставления биологического и социального, генотипа и среды, однако в новых исследованиях это противопоставление опять воспроизводилось в постановке задач и в выводах исследований.

В-третьих, ранние исследования роли наследственности и среды в происхождении индивидуальных различий получали, часто не по вине ученых, весьма расширительное толкование, и их результаты применялись для формирования социальной политики в наихудшем ее варианте. В нацистской Германии евгенические теории были использованы для создания теории расового превосходства и на их же основании проводилась стерилизация «неполноценного» населения. В США в середине 20-х г. были приняты законы об иммиграции, ограничивающие въезд в страну по национальному признаку (чтобы не ухудшить генетический фонд нации). В 60-х г. американские и британские представители генетики поведения пытались дать рекомендации для национальных образовательных программ, которые по сути ограничивали доступ к образованию наименее обеспеченной части населения, но, к счастью, они не были приняты.

В итоге психогенетические работы оказались под пристальным, и далеко не доброжелательным, наблюдением как психологов, так и генетиков. Анализировались методы анализа генетики поведения; подвергались резкой критике выводы исследований; предлагались возможные варианты интерпретации, которые можно было бы подтвердить или отвергнуть, только проведя десятки новых исследований. Даже первичный материал проверялся и пересчитывался. Все это привело к, может быть, неожиданным для критиков, но несомненно положительным результатам: методическая база генетики поведения стала более усовершенствованной; экспериментальные выборки значительно увеличились и стали формироваться с учетом самых разных параметров; альтернативные интерпретации, высказанные в критических работах, проверялись во множестве исследований, а выводы стали значительно более взвешенными.

В 60-ые г. появились публикации, обобщающие результаты сотен экспериментальных работ, посвященных изучению природы индивидуальных различий (см. например, Fuller, Thompson, 1960; Vandenberg, 1965, 1968; Hirsch, 1967). Они подвели итог сделанному за 100 лет, и стало понятным, что генетика поведения вполне может заявить о себе как о самостоятельной научной дисциплине. В 1970 г. была создана Ассоциация генетики поведения, в разных странах начали издаваться журналы, посвященные проблематике этой науки - вначале «Генетика поведения», а позже - «Медицинская генетика и гемеллология» и «Близнецовые исследования».

Одновременно генетика поведения попыталась несколько дистанцироваться от психологии, подчеркивая междисциплинарный характер своей области знания. В качестве теоретической базы генетики поведения теперь стала называться не дифференциальная психология, а генетика количественных признаков, определяющая формальные закономерности наследования и не дающая выхода на содержательный психологический анализ данных. Развиваясь на протяжении столетия бок о бок с психологией, появившись на свет для решения собственно психологических проблем, генетика поведения начинает обращаться к психологии от лица генетики.

К концу 70-х г. поток критических работ психологов по поводу исследований природы психологических характеристик почти полностью иссяк и уже не содержал принципиально новых возражений. Но и особого интереса к исследованиям генетики поведения психологическое сообщество не проявляло. Пытаясь исследовать психологические закономерности и используя методы количественной генетики, генетика поведения оказалась в изоляции и от психологии, и от генетики.

В 80-ые г. в генетике поведения, занимающейся изучением природы психологических признаков, изменились приоритеты в исследовательской проблематике. Если до этого в качестве основного предмета исследования выступали те или иные психологические особенности (роль генотипа и среды в формировании их индивидуальных различий), то сейчас на первом плане оказалась проблема развития. Исследование возрастных изменений и их детерминант (генотипических и средовых) значительно расширило область пересечения интересов генетики поведения и психологии, включив психогенетические данные в орбиту дискуссий, ведущихся в психологии, и в какой-то мере введя теоретический контекст психологии развития в анализ результатов генетики поведения.

Благодаря новой проблематике тематика экспериментальных исследований генетики поведения стала богаче. Раньше подавляющее большинство работ, выполнявшихся в русле генетики поведения, было ориентировано на единственную цель - как можно более надежно оценить генотипические и средовые компоненты в вариативности психологических характеристик. Эти работы начинались с предположения о преобладании генетических или средовых влияний на вариативность изучаемых психологических характеристик работы и заканчивались констатацией того или иного их соотношения. Теперь ситуация в значительной степени изменилась.

Во-первых, в работах, проводящихся в русле генетики поведения, стала оцениваться роль генотипа и среды в преемственности психологического развития, а также было продемонстрировано увеличение роли генотипа с возрастом.

Во-вторых, появились исследования собственно средовых условий развития, к чему толчком послужили парадоксальные данные о соотношении внутри- и межсемейных детерминант в общей дисперсии психологических характеристик. Как свидетельствовали данные разных экспериментальных работ, для формирования индивидуальных различий в самых разных психологических особенностях индивидуальная среда оказалась более значимой, чем общая, совпадающая у членов одной семьи. Эти данные побудили исследователей, разрабатывающих генетическую проблематику, не только проанализировать возрастное изменение средовых влияний на индивидуальные различия, но и обратиться к качественному анализу средовых условий, т.е. обратиться к традиционной психологической проблематике.

В-третьих, отказавшись от противопоставления наследственности и среды, исследователи попытались понять, как эти факторы взаимодействуют. Теоретически необходимость именно такого ракурса психогенетических исследований была высказана еще в конце 50-х г. XX в. известным дифференциальным психологом Анной Анастаси в статье «Среда, наследственность и вопрос «как?»», однако экспериментальные исследования начались лишь спустя 20 лет.

В 90-х г. начинается новый этап генетических исследований психических функций - исследование молекулярно-биологических основ психологических признаков или психогеномика. Успехи в исследовании генома человека позволяют сегодня выделить гены количественных признаков - полиморфизмы (разные варианты) - в участках ДНК. Они называются локусами количественных черт.

Локусы количественных черт включают в себя не единичные, а многие гены, определяющие вариативность сложных (в частности психологических) признаков. Предполагается также, что различные нарушения развития, имеющие полигенную природу, определяются теми же самыми генами, что и нормальные признаки, но располагаются на концах (экстремумах) распределения нормального признака.

Молекулярно-биологические исследования открывают новые перспективы для изучения наследственной обусловленности психических функций, возможности которых сейчас трудно предугадать. Но вместе с тем, «классические» психогенетические исследования пока не стоит списы-

вать со счетов - они нужны как необходимый этап молекулярно-генетических исследований, и еще долго будут оставаться единственным источником информации о роли наследственности и среды в формировании многих психологических признаков. Кроме того, использование методов генетики поведения может быть весьма полезным при анализе некоторых психологических проблем, разрешение которых невозможно собственно психологическими методами.

Генетика как наука изучает закономерности наследственности и изменчивости. Классификация областей генетики может осуществляться по различным принципам. Например, в основу может быть положен объект изучения (генетика растений, генетика микроорганизмов, генетика человека и т.д.). В этом случае психогенетика является частью генетики человека. В основу другого принципа классификации может быть положен уровень изучения (молекулярная генетика, цитогенетика, генетика популяций и т.д.), и тогда классическая психогенетика скорее может быть отнесена к популяционной генетике, поскольку изучает причины изменчивости психологических признаков (происхождение индивидуальных психологических различий в популяциях).

Выделяют также определенные направления внутри крупных областей генетики, связанные с предметом изучения и поставленными задачами, например, сельскохозяйственная генетика, фармакогенетика, медицинская генетика и др. В этом отношении психогенетика является частью генетики поведения, включающей также генетику поведения животных и нейрогенетику. Если придерживаться классификации, опирающейся на выделение основных методов исследования, то психогенетика, скорее всего, может быть отнесена к сфере компетенции биометрической генетики, поскольку в основном имеет дело с количественными признаками и использует обширный арсенал средств математической статистики, разработанный биометриками. Вместе с тем все эти классификации достаточно условны, поскольку существует взаимодействие и взаимопроникновение отдельных областей генетики, как и в любой другой науке.

Тема 2. Основы классической генетики.

Мендель и его опыты. Основные понятия классической генетики.

Законы Менделя — это принципы передачи наследственных признаков от родительских организмов к их потомкам, вытекающие из экспериментов Грегора Менделя. Эти принципы послужили основой для классической генетики и впоследствии были объяснены как следствие молекулярных механизмов наследственности. Хотя в русскоязычных учебниках обычно описывают три закона, «первый закон» не был открыт Менделем.

Все свои опыты Мендель проводил с двумя сортами гороха, обладающими желтыми и зелеными семенами соответственно. При скрещивании этих двух сортов все их потомство оказалось с желтыми семенами, причем данный результат не зависел от того, к какому сорту относились материнские и отцовские растения. Опыт показал, что оба родителя в равной степени способны передавать свои наследственные признаки детям.

Это подтвердилось и в другом опыте. Мендель скрестил горох с морщинистыми семенами с другим сортом, обладающий гладкими семенами. В итоге потомство оказалось с гладкими семенами. В каждом подобном эксперименте один признак оказывается преобладающим над другим. Его называли доминантным. Именно он проявляется у потомства в первом поколении. Признак, который гасится доминантным, называли рецессивным. В современной литературе используются другие названия: «доминантные аллели» и «рецессивные аллели». Задатки признаков называются генами. Мендель предложил обозначать их буквами латинского алфавита.

Во втором поколении потомства наблюдались интересные закономерности распределения наследственных признаков. Для опытов брались семена из первого поколения (гетерозиготные особи). В случае семян гороха оказалось, что 75% из всех растений оказались с желтыми или гладкими семенами и 25% с зелеными и морщинистыми соответственно. Мендель поставил очень много опытов и убедился, что это соотношение точно выполняется. Рецессивные аллели проявляются лишь во втором поколении потомства. Расщепление происходит в соотношении 3 к 1.

Свой третий закон Мендель открыл, исследуя два признака, присущие семенам гороха (их морщинистость и цвет) во втором поколении. Скрещивая гомозиготные растения с желтыми гладкими и зелеными морщинистыми, он обнаружил удивительное явление. В потомстве таких роди-

телей появлялись особи, обладающие признаками, которые никогда не наблюдались у прошлых поколений. Это были растения с желтыми морщинистыми семенами и зелеными гладкими. Оказалось, что при гомозиготном скрещивании наблюдается независимое комбинирование и наследственность признаков. Комбинация происходит случайным образом. Гены, определяющие эти признаки, должны располагаться в разных хромосомах.

Современники Г. Менделя не смогли оценить важности сделанных им выводов, и лишь в 1900 эти закономерности были переоткрыты и правильно оценены независимо друг от друга К. Корренсом, Э. Чермаком и Х. Де Фризом. Выявлению этих закономерностей способствовало применение строгих методов подбора исходного материала, специальные схемы скрещиваний и учёта результатов экспериментов. Признание справедливости и значения закономерности в начале 20 века связано с определенными успехами цитологии и формированием ядерной гипотезы наследственности. Механизмы, лежащие в основе закономерности, были выяснены благодаря изучению образования половых клеток, в частности поведения хромосом в мейозе, и доказательству хромосомной теории наследственности.

«Классическую» генетику можно определить как науку о наследственности, оперирующую с абстрактными элементами системы управления развитием организма, отвлекаясь от их материального носителя и по сути не нуждаясь в нем.

Как наука об информации и управлении, классическая генетика даже структуру имеет подобную математике. Она вся держится на системе умозрительных априорных понятий, с которыми соотносятся наблюдаемые явления.

Пожалуй, самым важным генетическим понятием является признак. Признак – это все что угодно, связанное с особью, лишь бы был способ как-то его зарегистрировать. Генотип - совокупность наследственных признаков организма, полученных от родителей, - наследственная программа развития. Фенотип - совокупность признаков и свойств организма, проявляющаяся при взаимодействии генотипа со средой обитания.

В классической генетике ген – это наследуемый фактор, влияющий на признаки организма. Лocus можно определить как позицию на хромосоме, занимаемую определенным наследственным фактором, а аллель – как вариант определенного наследственного фактора, а поскольку определенность наследственному фактору придает именно locus, но аллель – это вариант наследственного фактора, находящегося в определенном локусе.

Особь, у которой в обоих гомологах locus представлен одним и тем же аллелем, называется гомозиготной по этому аллелю, или по этому locusу. Если в обоих гомологах locus представлен разными аллелями, то особь гетерозиготна по данному locusу. Гемизигота - это особь, у которой заведомо присутствует не два, а всего один аллель.

Доминантный признак - преобладающий признак, проявляющийся в потомстве у гетерозиготных особей. Рecessивный признак - признак, который передается по наследству, но подавляется, не проявляясь у гетерозиготных потомков, полученных при скрещивании. Гамета - половая клетка растительного или животного организма, несущая один ген из аллельной пары. Гаметы всегда несут гены в "чистом" виде, так как образуются путем мейотического деления клеток и содержат одну из пары гомологичных хромосом.

Тема 3. Материальные носители наследственности.

Хромосомы человека. Химическая структура ДНК. Гены и развитие. Наследственность и среда. Активность генов в процессе развития.

Хромосомы – органоиды ядра клетки, содержащие молекулу ДНК, связанную с белками гистонами и не гистонами. Гистоны определяют способность хромосом спирализовываться и деспирализовываться. В состав этого комплекса входят также другие белки, металлы, РНК. Основная структурная единица укладки ДНК в хромосоме – нуклеосома – нить ДНК, намотанная на молекулу гистона участками, длина которых примерно 200 нуклеотидных пар. Это обеспечивает сокращение нити ДНК примерно в 7 раз. Последовательность нуклеосом образует структуру (соленоид), подобную винтовой лестнице. Это дает уменьшение длины ДНК еще в 6 раз. Затем сам соленоид закручен винтом, который образует трубку, что дает сокращение размеров ДНК еще в 18 раз.

Закрученная винтом трубка позволяет наблюдать хромосомы с помощью микроскопа. Таким образом, ДНК в ядрах клеток образует иерархическую систему спиралей, основной единицей которых является нуклеосома.

Цитологические наблюдения над строением и поведением хромосом в митозе и мейозе позволили установить, что каждая хромосома дифференцирована на два различных типа районов: эухроматический и гетерохроматический. Эухроматические или активные районы содержат весь основной комплекс генов, дифференцированно контролирующий развитие организма. Нить ДНК в этих районах деспирализуется. Утеря мельчайших участков в этом районе губительна для клетки. Гетерохроматические районы составляют значительную часть хромосомы. В отличие от эухроматических районов они большей частью спирализованы. Утеря даже значительной части гетерохроматина не ведет к гибели клетки. Считается, что гетерохроматин образован повторяющимися генами.

Совокупность числа хромосом и их размеры, а также морфология хромосом обозначается термином кариотип. В определении формы хромосомы большое значение имеет положение ее обязательного элемента – центрической перетяжки, в области которой располагается центромера, управляющая движением хромосом при клеточном делении. Отталкиваясь от центромер, хромосомы расходятся. Центромера делит тело хромосомы на два плеча. Соотношение длины плеч строго постоянно для каждой хромосомы и определяет четыре основных типа:

1) акроцентрические палочкообразные хромосомы с одним очень длинным и вторым очень коротким плечом;

2) субметацентрические хромосомы имеют плечи неравной длины;

3) метацентрические хромосомы обладают плечами равной или почти равной длины;

4) телоцентрические, – когда центромера расположена на концах плеч (точковые).

У человека имеется 46 хромосом, из которых 23 получены из яйцеклетки матери и 23 из сперматозоида отца. Набор хромосом, который содержится в гаметах, называется гаплоидным набором, а в клетках организма, развивающегося из зиготы, содержится диплоидный набор хромосом. 22 пары хромосом сходны по строению у мужчин и женщин и несут наследственную информацию. Они влияют на проявление одних и тех же свойств организма (рис.1 А и Б). Такие пары хромосом называются гомологичными, а сами хромосомы, одинаковые у мужчин и у женщин, называются аутосомными. Имеются еще половые хромосомы, которые определяют пол индивида. Различие между мужчиной и женщиной определяется тем, что у мужчин имеются две непарные хромосомы. Меньшая из них Y-хромосома имеется только у мужчин. Другая X-хромосома также имеется у мужчин в единственном числе, образуя пару XY, а у женщин X-хромосомы образуют гомологичную пару XX. Комбинации этих двух хромосом определяют пол ребенка. Гены, находящиеся в половой X-хромосоме, характеризуются специфической передачей, которую называют “крест-накрест”. При таком наследовании признак матери проявляется у сыновей, а признак отца у дочерей.

В конце 40-х гг. было обнаружено, что в клетках женщин имеются своеобразные хроматиновые глыбки, названные половым хроматином или тельцем Барра по имени исследователя, их обнаружившего. У мужчин такого хроматина не было. Оказалось, что тельце Барра образуется из одной X-хромосомы. Образование тельца Барра у человека связано с явлением компенсации дозы – поддержанием дозового соотношения генов в генотипе (генный баланс). В Y-хромосоме имеется мало генов, а X-хромосома содержит примерно 20% всех генов. Именно благодаря такому механизму эффект X-хромосомы, представленной у женщин в двойной дозе, проявляется не сильнее, чем у мужчин, у которых имеется только одна X-хромосома и, соответственно, одна доза генов. Инактивации может подвергаться любая из X-хромосом на ранних стадиях эмбриогенеза, когда число клеток в зародыше относительно мало.

Различают хромосомную и цитоплазматическую (митохондриальную) наследственность. Хромосомная наследственность определяется генами, локализованными в хромосомах и закономерностями удвоения, объединения и распределения хромосом при делении клетки. Наследственные факторы находятся и в цитоплазме в митохондриях. Цитоплазматические наследственные факторы распределяются между дочерними клетками случайно; здесь не обнаружено закономер-

ностей. Когда обсуждаются генетические закономерности, то это относится к хромосомной наследственности.

ДНК – дезоксирибонуклеиновая кислота – биологическая макромолекула, носитель генетической информации во всех эукариотических клетках. Трехмерная модель пространственного строения двухцепочечной ДНК была описана в 1953 г. Дж. Уотсоном и Френсисом Криком. Согласно этой модели молекула ДНК состоит из двух полинуклеотидных цепей, которые образуют правую спираль (винтовую линию) относительно одной и той же оси. Направление цепей взаимно противоположное. Структура ДНК – полимер, структурной единицей которого является нуклеотид.

Нуклеотид состоит из: азотистого основания: пуринового – аденин (А) или гуанин (Г) или пиримидинового – цитозин (Ц) или тимин (Т); углевода дезоксирибозы (пятиуглеродное сахарное кольцо); остатка фосфорной кислоты.

Двойная спираль ДНК правосторонняя. 10 пар оснований составляют полный оборот 360°, следовательно, каждая пара оснований повернута на 36° вокруг спирали относительно следующей пары. Сахарофосфатный остов располагается по периферии двойной спирали, а азотистые основания находятся внутри и их плоскости перпендикулярны оси спирали. Между основаниями образуются специфические водородные связи, в результате чего осуществляется так называемое уотсон–криковское спаривание. Аденин всегда образует водородные связи с тимином, а гуанин с цитозином. Такая закономерность называется комплементарностью. Комплементарность – это определенная последовательностей оснований в противоположных цепях ДНК. Данная закономерность очень важна для репликации ДНК.

Соотношение между числом разных оснований в ДНК установлены Чаргаффом в 1949 г. и сыграли важную роль в построении двойной спирали. Чаргафф обнаружил, что у ДНК самого разного происхождения количество аденина равно количеству тимина, а количество гуанина – количеству цитозина. Эта закономерность была названа «правилом Чаргаффа» и выражается так: А = Т; Г = Ц. Таким образом, более объемные пурины всегда спариваются с пиримидинами, имеющими меньшие размеры. Это приводит к тому, что расстояния между С1'-атомами дезоксирибозы в двух цепях оказываются одинаковыми для АТ- и ЦГ-пар. В результате АТ- и ГЦ-пары включаются в двойную спираль без какого-либо заметного изменения геометрии остова. Цепи удерживаются вместе водородными связями и закручены одна вокруг другой и вокруг общей оси.

Нуклеотиды соединены в полинуклеотидную цепь через фосфатную группу с образованием фосфодиэфирных мостиков, т.е. сахаро–фосфатный остов ДНК состоит из 5'–3' связей. Генетическая информация записана в последовательности нуклеотидов в направлении от 5' конца к 3' концу – эта нить называется смысловой ДНК, здесь расположены гены. Вторая нить направления 3'–5' считается антисмысловой, но является необходимым «эталоном» хранения генетической информации. Антисмысловая нить играет большую роль в процессах репликации и репарации ДНК. Таким образом, структура одной нити определяет последовательность нуклеотидов другой нити, так, что последовательности оснований в нитях ДНК всегда антипараллельны и комплементарны.

Знание структуры и функций ДНК необходимо для понимания сути некоторых генетических процессов, протекающих в клетке. Было ясно, что сама ДНК не может играть роль матрицы при синтезе белков из аминокислот, так как почти вся ДНК находится в хромосомах, расположенных в ядре, в то время как почти все клеточные белки синтезируются в цитоплазме. Таким образом, генетическая информация, заключенная в ДНК, должна передаваться какой-то промежуточной молекуле, которая транспортируется в цитоплазму и участвует в синтезе полипептида. Такой промежуточной молекулой служит РНК (рибонуклеиновая кислота).

Начало работы генов, точнее, их экспрессию можно заметить по проявлению отцовских признаков, если эти признаки отличаются от материнских. Действительно, когда у зародыша появляются черты, присущие отцовскому организму, но отсутствующие у материнского, не остается сомнений, что отцовские гены начали работать (одновременно с ними обычно начинают работать и гены в хромосомах, полученных от матери).

Включение отдельных (индивидуальных) генов происходит не только в раннем развитии, но и на всем протяжении клеточной дифференцировки. Хорошей моделью для его исследования мо-

жет служить включение в эмбриональном развитии отдельных генов, кодирующих тот или иной фермент, о чем мы можем судить по появлению самого фермента.

Если этот фермент впервые появляется в развитии зародыша, то его появление, как правило, происходит лишь немногим позже включения соответствующего гена. Так, например, перед началом движений зародыша в нем начинается синтез холинэстеразы — фермента, важного для передачи на мышцу нервного импульса. До начала движений зародыша этого фермента почти нет.

Хотя конкретные механизмы включения таких генов неизвестны, сам факт их включения на той, а не на другой стадии кажется достаточно понятным. В этом смысле менее понятно, а потому более интересно включение генов для тех ферментов, которые присутствуют во всех клетках и на всех стадиях развития.

Гены регулируют и контролируют развитие организма на всех этапах онтогенеза. По современным представлениям ген можно определить, как единицу наследственной информации. Занимающую определенное положение в геноме или хромосоме и контролирующую выполнение определенной функции в организме.

Благодаря онтогенезу, происходящему в определенных условиях среды, наследственная информация воплощается в структуры и процессы. На основе генотипа формируется фенотип особи данного биологического вида. Так как естественный отбор происходит в живой природе по фенотипам, именно в развитии особи видоспецифического фенотипа заключается главное эволюционно значимое событие организменного или онтогенетического уровня.

Если иметь в виду вещественно-энергетическое и биоинформационное обеспечение онтогенеза особи, то следует сделать оговорку, что оно начинается до момента оплодотворения и образования зиготы и связано главным образом с женской половой клеткой. Последняя в ходе гаметогенеза (овогенеза) приобретает некоторые характеристики, которые будут использованы не ею самой, а начавшей индивидуальное развитие особью нового поколения. Одна из таких характеристик, пожалуй, наиболее известная, — образование в цитоплазме яйцеклетки большего или меньшего в зависимости от вида животного количества желтка, который используется как питательный материал в процессе развития потомка. Функционально-генетическая активность ряда генов, проявляющаяся в их транскрипции и пост(после)транскрипционных изменениях первичного и(м)РНК транскрипта, во времени отнесена также к периоду до оплодотворения. Образующиеся вследствие названной активности и(м)РНК организуют синтез важных для ранних стадий эмбриогенеза белков. Совокупность событий, происходящих в овогенезе, но в интересах процесса индивидуального развития нового организма, составляет содержание периода прогенеза — предзародышевого периода индивидуального развития.

Экспрессия генов — это процесс реализации информации, закодированной в структуре ДНК, на уровне РНК и белков.

Генетическая регуляция контролирует весь ход индивидуального развития организма, начиная с образования гамет и кончая формированием систем, регулирующих и координирующих рост и жизнедеятельность взрослого организма.

В овогенезе в цитоплазме яйцеклетки синтезируются и откладываются материнские РНК, которое несут информацию о белках и контролируют развитие зародыша от зиготы до стадии бластулы. Гены зародыша начинают функционировать у позвоночных на разных стадиях дробления (например, у человека на стадии двух бластомеров), и продукты их деятельности начинают регулировать развитие зародыша. Таким образом, ранние этапы развития регулируются материнскими и зародышевыми генами. Начиная со стадии гаструлы, у позвоночных развитие организма регулируется только продуктами деятельности собственных генов зародыша.

Регуляция экспрессии генов в процессе развития организмов осуществляется на всех этапах синтезе белка, как по типу индукции, так и репрессии, причем контроль на уровне транскрипции определяет время функционирования собственных генов зародыша.

Генотип — это система взаимодействующих генов, а фенотип — результат взаимодействия генов в конкретных условиях внешней среды. Пределы, в которых может изменяться фенотип при неизменном генотипе, различны для разных признаков. Именно генотип определяет спектр воз-

можных фенотипов. Эту способность генотипа определяет такая важнейшая характеристика, как норма реакции.

Норма реакции – это диапазон проявлений генотипа. Некоторые признаки имеют однозначную норму реакции или варьируют незначительно. Жесткое генетическое закрепление признаков возникает в тех случаях, когда широкая норма реакции неадаптивна (например, строение глаза). Многие признаки имеют широкую норму реакции. К их числу относятся поведенческие признаки, что имеет особое значение для психологии, этологии, генетики поведения (рис. 4.2).

Другим важным понятием генетики поведения является наследуемость. Наследуемость – это степень фенотипической изменчивости признака, обусловленная генотипом. Термин «наследуемость» ввел американский генетик Дж. Лаш в начале 1940-х гг.

Показатели наследуемости справедливы только для определенной среды, в которой они были получены, и в иных средах эти показатели будут другими. Разными будут показатели наследуемости и для разных генотипов в одной среде. Свойство генотипа определять параметры изменчивости фенотипа в различных внешних средах получило название ГС-взаимодействие («генотип-среда»-взаимодействие). Наглядным примером могут служить многочисленные эксперименты на животных по обучению прохождения лабиринта на скорость. Линии «умных» и «глупых» крыс, демонстрируя четкое различие показателей в обычной среде, давали почти одинаковые результаты в «хорошей» и «плохой» среде.

Самой распространенной точкой зрения на отношение между факторами наследственности и окружающей среды является теория взаимодействия. Она заключается в том, что действие наследственного фактора и фактора окружающей среды не является накопительным или дополнительным, но, скорее, таким, что природа и степень влияния каждого из факторов зависит от вклада другого. Иными словами, любой фактор окружающей среды будет иметь различное влияние, в зависимости от специфики наследуемого материала, с которым он имеет дело. Точно так же любой наследственный фактор будет действовать по-разному в условиях различной окружающей среды. Очевидно, что любая оценка пропорциональности вклада наследственности и окружающей среды будет, с этой точки зрения, несостоятельной, поскольку пропорция будет изменяться так же, как изменяются наследственность или окружающая среда.

Концепция взаимодействия предполагает, что точным выражением взаимоотношения между наследственностью и окружающей средой является не арифметическое действие сложения, но арифметическое действие умножения. Полученные индивидуальные признаки могут рассматриваться скорее как результат, чем как совокупность действия факторов наследственности и окружающей среды. В этих условиях малейшее изменение в воздействии окружающей среды в сочетании с небольшим изменением наследственности могут в итоге привести к очень большому отличию показателей. Мы должны рассматривать такое «умножение» влияний как то, что происходит в развитии индивида последовательно, когда каждый новый «результат» сам становится основой для дальнейшего умножения в возросшем масштабе. Таким образом, небольшая изначальная разница между двумя индивидами может привести к тому, что у них будут очень разные пути развития.

Из концепции взаимодействия следует еще один вывод, который надо знать. Любая оценка относительного влияния наследственности и окружающей среды на индивидуальные различия, очевидно, зависит от существующего в данной популяции диапазона различий в отношении наследственности и окружающей среды, а также их степени. Например, восприимчивость к дифтерии, как было доказано, зависит от рецессивного наследуемого фактора и иммунитета, связанного с соответствующим доминантным фактором. Данное заболевание возникает только при условии наличия бацилл дифтерии. Если теперь мы рассмотрим популяцию всех тех, кто несет в себе наследственную восприимчивость к данному заболеванию, то индивидуальные различия в развитии болезни должны быть всецело отнесены на счет различий окружающей среды, то есть наличие инфекции. С другой стороны, в популяции, в которой все в равной степени подвержены воздействию бацилл, какие-либо индивидуальные различия коренятся в наследственных различиях, в частности, в том, присутствует ли доминантный ген иммунитета. Поэтому на вопрос: «Насколько изменчивость в развитии дифтерии зависит от наследственности?» — в этих случаях для двух раз-

ных популяций ответ будет противоположным. Таким образом, для остальных популяций останется широкий спектр промежуточных по своим значениям ответов, зависящих от относительной частоты появления бацилл дифтерии и от относительной частоты появления индивидов с доминантным геном иммунитета к дифтерии в каждой популяции.

Все клетки организма, в каких бы тканях и органах они не находились, содержат полный набор генов, такой же, какой имела зигота. Но в каждой клетке действует только часть генов, связанная с дифференциацией данного типа клеток. Чем больше специализированы клетки, тем меньше в них активных генов. Но разные гены работают не только в различных клетках, но и в разное время, в разные периоды развития особи.

Под термином работа гена имеется в виду способность участка молекулы ДНК транскрибировать информационную РНК. Иначе говоря, ген работает тогда, когда с него снимаются копии в виде комплементарных молекул РНК, которая проникая в цитоплазму прикрепляется к рибосомам и на которой происходит синтез белка в соответствии с последовательностью расположения нуклеотидов. Гены в рабочем состоянии называются активными, в нерабочем – репрессивными.

Функциональные изменения хромосом выражаются в образовании своеобразных вздутий – пuffed. Пуффы – локусы хромосом, в которых осуществляется синтез и - РНК, т.е. происходит интенсивная работа генов.

Итак, генетическая информация в процессе развития организма реализуется в следующих последовательных и взаимосвязанных этапах:

- 1) Активация хромосом и генов под влиянием внутренних и внешних факторов дифференциации;
- 2) Образование хромосомных пуффов и синтез и – РНК на активированных генах;
- 3) Синтез специфических белков на матрицах и – РНК в рибосомах цитоплазмы;
- 4) Развитие дифференцированных клеток, признаков и свойств организма на основе преобразования белковых молекул в цепи сложных, последовательно связанных биохимических и морфологических превращений.

Тема 4. Хромосомные синдромы.

Общая характеристика болезней. Синдром Дауна. Синдромы половых хромосом: Синдром Тернера, синдром Клайнфельтера.

Хромосомные болезни, или синдромы - это группа врожденных патологических состояний, проявляющихся множественными пороками развития, различающихся по своей клинической картине, часто сопровождающихся тяжелыми нарушениями психического и соматического развития. Основной дефект - различные степени интеллектуальной недостаточности, что может осложняться нарушениями зрения, слуха, опорно-двигательного аппарата, более выраженными, чем интеллектуальный дефект, расстройствами речи, эмоциональной сферы и поведения.

Диагностические признаки хромосомных синдромов можно разделить на три группы:

- 1) неспецифические, т.е. такие, как выраженная умственная отсталость, сочетающаяся с дисплазиями, врожденными пороками развития и черепно-лицевыми аномалиями;
- 2) признаки, характерные для отдельных синдромов;
- 3) патогномоничные для конкретного синдрома, например, специфический плач при синдроме «кошачьего крика».

Хромосомные заболевания не подчиняются менделеевским закономерностям передачи заболевания потомству и в большинстве случаев обнаруживаются спорадически, являясь следствием мутации в половой клетке одного из родителей.

Хромосомные болезни могут быть унаследованы, если мутация имеется во всех клетках родительского организма.

К механизмам, лежащим в основе геномных мутаций, относятся:

- 1) нерасхождение - хромосомы, которые должны были разделяться во время клеточного деления, остаются соединенными и относятся к одному полюсу;
- 2) «анафазное отставание» - утрата отдельной хромосомы (моносомия) может иметь место во время анафазы, когда одна хромосома может отстать от остальных;

3) полиплоидизация - в каждой клетке геном представлен более чем дважды.

Синдром Дауна (трисомия по хромосоме 21) - одна из форм геномной патологии, при которой чаще всего кариотип представлен 47 хромосомами вместо нормальных 46, поскольку хромосомы 21-й пары, вместо нормальных двух, представлены тремя копиями.

В основе заболевания лежит аномалия хромосомного набора. Подавляющее число больных имеет во всех клетках по 47 хромосом. Лишняя хромосома является одной из хромосом 21-й пары, в связи с чем заболевание иногда называют «трисомией по 21-й хромосоме» (47, 21+). Показана связь частоты рождения больных с увеличением возраста матери. Это даёт основание полагать, что лишняя 21-я хромосома является результатом нерасхождения хромосом во время созревания женской половой клетки. В отдельных случаях, особенно при рождении детей с Дауна болезнь в одной семье повторно, у больных обнаруживают транслокацию 21-й хромосомы на одну из хромосом группы D или группы G (смотри полный свод знаний Хромосомный набор). В редких случаях при Дауна болезнь находят мозаику хромосомного набора, состоящую в том, что одни клетки имеют нормальный набор из 46 хромосом, другие — с лишней 21-й хромосомой. Обычно в этих случаях у больного обнаруживают стёртые признаки заболевания.

Патологическая анатомия. При морфологическом исследовании нервной системы погибших больных характерно уменьшение размеров и веса головного мозга, недоразвитие лобных долей; уменьшение боковых желудочков; борозды и извилины мозга слабо дифференцированы. В части случаев встречаются аномалии развития головного мозга и крупных мозговых сосудов. Гистологическое исследование выявляет нарушение дифференциации нервных клеток и недостаточную миелинизацию нервных волокон головного и спинного мозга.

Почти все железы внутренней секреции, особенно щитовидная железа, кора надпочечников и половые железы, гипопластичны. Внутренние органы уменьшены в размерах. В печени — жировая вакуолизация, фиброз. Аорта узкая, стенки её тонкие, крупные сосуды — меньших размеров. Часты врождённые пороки сердца.

Больные имеют очень характерный внешний вид: круглое лицо с маленьким, часто приплюснутым носом, красные щеки, неправильно посаженные глаза с эпикантусом, толстый, большой язык, видимый в почти всегда приоткрытом рте, редкие зубы, уплощенная в переднезаднем направлении голова (так называемый брахицефальный череп). Помимо этой типичной картины, для страдающих болезнью Дауна очень характерна мышечная гипотония и разболтанность суставов, благодаря чему они легко могут делать такие движения, как, например, закидывания ноги за шею («гуттаперчивость»).

Психическое недоразвитие при болезни Дауна может быть выражено по-разному, но в подавляющем большинстве случаев речь идет об идиотии или имбецильности и несравненно реже о дебильности. Речь таких больных косноязычна, с небольшим запасом слов, движения неловкие, неточные, мало-координированные, что нередко сочетается со своеобразной неуклюжей резвостью и непоседливостью. Особенностью психического облика страдающих болезнью Дауна является большая склонность к подражательности. При выраженном слабоумии эта подражательность носит характер бессмысленного копирования по типу эхокинезии, в более же легких случаях — сознательного и очень точного повторения жестов, манер, походки окружающих. Особенно охотно такие больные копируют приятные им действия. Кроме тенденции к подражанию, эти больные чаще всего характеризуются добродушием, ласковостью, приветливостью, некоторой эйфорией, хотя встречаются и безразличные — вялые или злобно-раздражительные. Несмотря на то что болезнь Дауна известна более века, впервые была описана в 1866 году, долгое время по поводу ее этиологии существовали лишь различные гипотезы. И только в связи с развитием медицинской цитогенетики было обнаружено, что болезнь Дауна относится к так называемым хромосомным болезням.

Синдром Шерешевского-Тёрнера - хромосомная патология, обусловленная частичной или полной X-моносомией. Клиническими признаками синдрома Шерешевского-Тёрнера служат низкорослость, гипогонадизм, пороки развития (ВПС, подковообразная почка, косоглазие и др.), лимфостаз, деформация суставов, крыловидные складки кожи на шее и др. Решающими аргументами в постановке диагноза синдрома Шерешевского-Тёрнера служат характерные клинические осо-

бенности, данные исследования полового хроматина и кариотипа; возможна дородовая диагностика патологии у плода. Больные с синдромом Шерешевского-Тёрнера нуждаются в гормональной терапии (гормонами роста, половыми гормонами), коррекции врожденных пороков развития и эстетических недостатков.

В основе развития синдрома Шерешевского-Тёрнера лежит структурная или количественная аномалия X-хромосомы. Более чем в 60% случаев наблюдается полная моносомия по X-хромосоме (кариотип 45,X0), т. е. отсутствие второй половой хромосомы. Около 20% случаев синдрома Шерешевского-Тёрнера обусловлены структурными перестройками X-хромосомы: делецией короткого или длинного плеча, изохромосомой X по длинному или короткому плечу, транслокацией X/X, кольцевой X-хромосомой и пр. В оставшихся 20% цитогенетических вариантах имеет место мозаицизм (45,X0/46,XX; 45,X0/46,XY и др.). Механизм возникновения синдрома Шерешевского-Тёрнера у мужчин объясняется транслокацией или хромосомным мозаицизмом.

Синдром Клайнфельтера – генетическое заболевание, характеризующееся наличием дополнительной женской половой хромосомы X (одной или нескольких) в мужском кариотипе XY, и проявляющееся, в первую очередь, эндокринными нарушениями по типу первичного мужского гипогонадизма (недостаточности образования половых гормонов непосредственно в мужских половых железах – яичках).

Синдром Клайнфельтера относится к генетическим заболеваниям, не передающимся по наследству, поскольку больные, за редким исключением, абсолютно бесплодны. Патология, как правило, возникает в результате нарушения расхождения хромосом на ранних стадиях формирования яйцеклеток и сперматозоидов. При этом синдром Клайнфельтера, возникающий в результате нарушения образования женских половых клеток, встречается в три раза чаще. Мозаичные формы обусловлены патологией деления клеток на ранних стадиях эмбриогенеза, поэтому часть клеток у таких пациентов имеет нормальный кариотип, а часть – набор хромосом, характерный для синдрома Клайнфельтера.

При рождении какие-либо отличительные особенности синдрома отсутствуют. Заметить его сразу же не удастся. Первые признаки заболевания проявляются к 5-8 годам жизни ребёнка. О присутствии патологии могут свидетельствовать:

- 1) Существенная прибавка в росте. Мальчики, у которых выявлено заболевание, обычно существенно выше сверстников.
- 2) Присутствие характерного непропорционального телосложения. У больных с синдромом Клайнфельтера наблюдаются длинные руки и ноги.
- 3) Туловище у больных короткое. При этом талия расположена достаточно высоко.
- 4) У пациента присутствует узкая плоская грудная клетка.
- 5) Позднее появление вторичных половых признаков – усов, бороды, низкого тембра голоса и др. Волосы на груди и в подмышечных впадинах отсутствуют. Рост волос на лобке по женскому типу.
- 6) Незначительная умственная отсталость – уровень интеллекта ниже среднего, трудности в учебе в школе, маленький словарный запас, низкая концентрация внимания, трудности восприятия информации на слух и др.
- 7) Расстройства поведения – склонность к алкоголизму, наркомании, агрессивное поведение, депрессия, склонность к гомосексуализму. В большинстве случаев это робкие люди с пониженной самооценкой, чувствительны к критике со стороны окружающих, очень обидчивы.

Тема 5. Моногенные болезни.

Общая характеристика болезней. Фенилкетонурия. Хорея Гентингтона. Синдром Леша-Нихана. Синдром ломкой X-хромосомы.

Моногенные болезни (МБ) – это заболевания, в основе этиологии которых лежит единичная генная мутация. МБ наследуются в соответствии с законами Менделя.

Существует несколько классификаций наследственных моногенных болезней. Согласно классификации по тину наследования выделяют аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, X-сцепленный доминантный, X-сцепленный рецессивный, Y-сцепленный и мито-

хондриальный. С точки зрения патогенеза выделяют наследственные болезни обмена веществ, синдромальные состояния, ВНР, комбинированные состояния.

В настоящее время описано около 5000 нозологических единиц МБ. Они выявляются у 3-6% новорожденных, а в структуре общей смертности детей до 5 лет на их долю приходится 10-14%. МБ, гены которых картированы на хромосомах, насчитывают до 900 нозологических единиц. Для примерно 350 болезней выяснен характер генной мутации, установлена природабioхимического дефекта. Для ряда МБ физически картированы на хромосомах конкретные мутантные гены. Индивидуальный и популяционный риск возникновения МБ существенно различаются из-за неравномерного распространения обуславливающих их генов. Принято считать, что МБ, встречающиеся с частотой 1:10 000 и выше, это часто встречающиеся, а с частотой менее 1:100 000 - редкие заболевания.

Фенилкетонурия (болезнь Феллинга, фенилпировиноградная олигофрения) – врожденная, генетически обусловленная патология, характеризующаяся нарушением гидроксилирования фенилаланина, накоплением аминокислоты и ее метаболитов в физиологических жидкостях и тканях с последующим тяжелым поражением ЦНС. Фенилкетонурия впервые описана А. Феллингом в 1934 г.; встречается с частотой 1 случай на 10 000 новорожденных. В неонатальном периоде фенилкетонурия не имеет клинических проявлений, однако поступление фенилаланина с пищей вызывает манифестацию заболевания уже в первом полугодии жизни, а в дальнейшем приводит к тяжелым нарушениям развития ребенка.

Фенилкетонурия является заболеванием с аутосомно-рецессивным характером наследования. Это означает, что для развития клинических признаков фенилкетонурии ребенок должен унаследовать по одной дефектной копии гена от обоих родителей, являющихся гетерозиготными носителями мутантного гена.

Ранними признаками фенилкетонурии служат рвота, вялость или гиперактивность, запах плесени от мочи и кожи, задержка психомоторного развития; типичные поздние признаки включают олигофрению, отставание в физическом развитии, судороги, экзематозные изменения кожи и др. Скрининг новорожденных на фенилкетонурию проводится еще в родильном доме; последующая диагностика включает молекулярно-генетическое тестирование, определение концентрации фенилаланина в крови, биохимический анализ мочи, ЭЭГ, МРТ головного мозга. Лечение фенилкетонурии заключается в соблюдении специальной диеты.

Дети с фенилкетонурией имеют диспластическое телосложение, нередко - врожденные пороки сердца, вегетативные дисфункции (потливость, акроцианоз, артериальную гипотонию), страдают запорами. К фенотипическим особенностям детей, страдающих фенилкетонурией, следует отнести светлую кожу, глаза и волосы. Для ребенка с фенилкетонурией характерны специфическая поза «портного» (согнутые в суставах верхние и нижние конечности), тремор рук, шаткая, семенящая походка, гиперкинезы.

Клинические проявления фенилкетонурии II типа характеризуются тяжелой степенью умственной отсталости, повышенной возбудимостью, судорогами, спастическим тетрапарезом, сухожильной гиперрефлексией. Прогрессирование заболевания может приводить к гибели ребенка в возрасте 2-3 лет.

При фенилкетонурии III типа развивается триада признаков: микроцефалия, олигофрения, спастический тетрапарез.

Хорея Гентингтона — наследственное, медленно прогрессирующее заболевание нервной системы, характеризующееся хореическими гиперкинезами, психическими нарушениями и прогрессирующей деменцией. Обычно хорея Гентингтона начинает проявляться клинически в возрастном периоде от 20 до 50 лет. Пациентам с хореей Гентингтона проводится симптоматическая терапия, направленная на подавление гиперкинезов. Заболевание имеет неблагоприятный прогноз, летальный исход наступает в среднем через 10-13 лет после манифестации заболевания.

Ген хорей Гентингтона находится на коротком плече хромосомы 4p16.3. Он кодирует белок гентингтин, функция которого до конца не выяснена. Доказано, что хорея Гентингтона развивается в результате увеличения числа тринуклеотидных повторов — цитозин-аденин-гуанин, расположенных в первом экзоне гена. Триплет цитозин-аденин-гуанин кодирует аминокислоту глута-

мин, поэтому в белке образуется удлинённый полиглутаминовый тракт. Формируя подобие «замка-застежки», расширенный полиглутаминовый участок белка гентингтина изменяет свою собственную информацию и прочно соединяется с другими белками. В результате происходит агрегация белков, нарушаются межбелковые взаимодействия, что приводит к апоптозу клеток.

Хорея Гентингтона манифестирует, как правило, в возрасте от 20 до 50. Случаи ювенильной формы заболевания довольно редки (не более 10%); наиболее ранний дебют заболевания, известный на сегодняшний день — 3 года. Типичное проявление хореи Гентингтона у взрослых — хореический синдром, в подростковом возрасте он встречается редко. Локализация хореических гиперкинезов приходится на лицевую мускулатуру, что вызывает выразительные гримасы с высыванием языка, подергиванием щек, поочередным нахмуриванием и/или приподниманием бровей.

Типичное проявление хореи Гентингтона у взрослых — хореический синдром. Локализация хореических гиперкинезов приходится на лицевую мускулатуру, что вызывает выразительные гримасы с высыванием языка, подергиванием щек, поочередным нахмуриванием и/или приподниманием бровей.

В ряде случаев наблюдались гиперкинезы в руках в виде быстрого сгибания и разгибания пальцев, в ногах — в виде поочередного скрещивания и разведения ног в сторону. С прогрессированием хореи Гентингтона гиперкинезы усиливаются, приобретают характер атетоза и резко выраженной дистонии, впоследствии переходящей в ригидность.

При ювенильных формах хореи Гентингтона в 50% случаев заболевание манифестирует в виде брадикинезии и ригидности. Судороги возникают в 30-50% случаев. С развитием заболевания у больных происходит расстройство речевой функции.

Глазодвигательные нарушения наблюдаются в большинстве случаев на ранних стадиях хореи Гентингтона. У пациентов нарушается автоматизация саккадирующих движений глазных яблок: удлиняется латентный период начала саккадирующих движений глаз, снижается скорость перевода взора и точность слежения.

Код по МКБ 10 определяется как G10. При описании клинической картины типичной хореи Гентингтона выделяют четыре ее основные формы:

1) Гиперкинетическая. Развивается медленно, приводит к эмоциональным расстройствам: невнимательности, апатии, раздражительности, асоциальному поведению. Больной часто совершает нелогичные поступки, не может сосредоточиться на конкретном предмете. Отмечаются непроизвольные движения конечностями, языком, головой. Меняется походка: ноги либо широко разведены, либо стиснуты в районе бедер. Появляется резкая двигательная активность — гиперкинезы. Они наблюдаются в периоды сильной умственной нагрузки.

2) Акинетико-ригидная. Это последняя стадия заболевания, для которой характерно вегетативное истощение организма. Гиперкинезы к этому времени исчезают, появляются необычные рефлексы. Отмечается неустойчивое психическое состояние, человек испытывает галлюцинации.

3) Ювенильная форма. Поражает детей и юношей, которые составляют 10% от всего количества заболевших. Чаще всего это происходит в семьях, где болезнь Гентингтона прослеживается несколько поколений подряд. Гиперкинезы при этой форме выражены слабо, однако непроизвольные движения присутствуют.

4) Психическая. Выявляется очень редко, пациент в течение нескольких лет испытывает эмоциональные нарушения, параноидальные идеи, манию величия. Гиперкинезы практически полностью отсутствуют. Человек агрессивно себя ведет по отношению к другим, страдает от раздражительности.

Наследственное заболевание, характеризующееся метаболическими расстройствами, в основе которого лежит избыточное образование мочевой кислоты, расстройствами нервно-психических функций, напоминающими по симптоматике ДЦП, аномалиями поведения, проявляющимися в склонности к самоповреждениям и навязчивой агрессивности в сочетании с умственной отсталостью получила название синдрома Леша–Нихана.

Данное заболевание отмечается у мужчин и чаще всего выражается замедлением психомоторного развития, неврологическими отклонениями и нарушением обмена веществ.

Внешние симптомы, позволяющие диагностировать эту генетическую патологию, классифицируются в следующие группы:

1) расстройства нервной системы – гипертонус мышц, судорожная готовность, гиперкинезы, частая рвота без видимых причин, замедленное развитие как физическое, так и умственное (дети начинают садиться, ходить, говорить с отставанием от нормы), дизартрия, могут наблюдаться эпилептический синдром, парезы верхних или нижних конечностей;

2) расстройства обмена веществ – постоянная жажда, частые и обильные мочеиспускания, артрит (в основном поражены суставы пальцев на ногах), подагрические узлы в мочках ушей, кристаллурия, задержка роста и полового созревания;

3) аномалии поведения – повышенная нервозность, резкая перемена настроения с превалированием агрессивного отношения к себе, вещам, окружающим людям, с момента прорезывания зубов появляются следы травм на теле, внутренней стороне щек, пальцах.

Начальная стадия заболевания характеризуется психомоторной отсталостью, впоследствии добавляются мышечный гипертонус и комбинация гиперкинеза и гипокинеza. С появлением зубов становится выраженной склонность к самоповреждениям. Аутоагрессия проявляется в обкусывании губ, ногтей, пальцев, расцарапывании кожи лица до крови. Болевой порог не снижен, поэтому членовредительство сопровождается воплями, вызванными болью. Больные на этой стадии агрессивны не только к себе, но и к окружающим людям, животным, вещам.

Болезнь начинает прогрессировать еще в грудном возрасте и проявляется такими симптомами, как: обостренная рефлекторная возбудимость, расположенность ребенка к самоповреждению (поэтому болезнь также называется синдромом самоканнибализма), мышечный гипертонус, олигофрения. Из-за проявления всех вышеперечисленных симптомов, иногда грудным детям ошибочно ставят диагноз детский церебральный паралич. В целом, симптомы синдрома

В начале развития болезни наблюдается психомоторная отсталость, с дальнейшим развитием мышечного гипертонуса. После прорезывания зубов у больных проявляется склонность к самоповреждению.

Также отмечается аутоагрессия, при которой пациенты обкусывают пальцы, ногти, губы и расцарапывают лицо до крови. Больные могут быть агрессивны не только к себе, но и к людям, животным и др. Болевая чувствительность пациентов остается неизменной, поэтому самоповреждение сопровождается криками от причиненной себе боли.

Синдром ломкой X-хромосомы (MIM №309550) - X-сцепленное заболевание с задержкой умственного развития, вызванное мутациями в гене.

Синдром ломкой X связан с аномалией в одном гене - сайт Xq27.3. В 1991 году обнаружено, что ген под названием FMR-1 расположен в X-хромосоме. Каждый человек имеет 23 пары хромосом, или 46 отдельных хромосом. Пара половых хромосом (X и Y) определяют пол человека, женщины имеют две X-хромосомы, а мужчины имеют одну X-хромосому и одну Y-хромосому. Именно из-за того, что у женщин 2 аналогичные хромосомы выраженность заболевания у них меньше, недостающую функцию одной замещает вторая. Исключение может составить вариант наличия 2х дефектных X хромосом, но такая вероятность стремится к нулю. У мужчин единственная X-хромосома с мутировавшим геном и вызывает синдром хрупкой X. Подобные мутации называются генетическим «заиканием». Это означает, что небольшой участок генетического материала (а именно последовательность 3 нуклеиновых кислот ЦГГ) повторяется слишком много раз. У здоровых людей этот участок повторяется от 5 до 40 раз, у пациентов с синдромом Мартина - Белла до 200 и более повторений. Более 200 повторов называется полной мутацией. Полные мутации полностью отключают ген и белок, за синтез которого отвечает данный локус, перестает синтезироваться. Белок, контролируемый данным геном, встречается во многих типах клеток, но главным образом в нервных клетках. Ученые считают, что белок помогает развитию мозга и отвечает за связь нервных клеток между собой. Название синдром получил от внешнего вида хромосомы. Локус содержащий мутированный ген выглядит истонченным и концевой фрагмент как бы болтается на волоске.

Синдром ломкой X-хромосомы вызывает умеренную умственную отсталость у мужчин и легкую умственную задержку у женщин. Наиболее пораженные индивидуумы также имеют пове-

денческие аномалии, включая гиперактивность, размахивание руками, истерики, плохой зрительный контакт и признаки аутизма. Физические характеристики мужчин изменяются с пубертатом.

До полового созревания пораженные мальчики имеют несколько увеличенный размер головы и некоторые другие неотчетливые симптомы; после наступления половой зрелости у них частые более отчетливые признаки (длинное лицо с выдающейся челюстью и лбом, крупные ушные раковины, макроорхидизм).

Пациенты с синдромом ломкой X-хромосомы имеют нормальную продолжительность жизни. Почти все мужчины и 40-50% женщин, унаследовавших полную мутацию, будут иметь синдром ломкой X-хромосомы.

Почти все мужчины и 40-50% женщин, унаследовавших полную мутацию, будут иметь синдром ломкой X-хромосомы. Тяжесть фенотипа зависит от мозаицизма метилирования повторов и их числа. Поскольку полные мутации неустойчивы, некоторые пациенты имеют смесь клеток с числом повторов, колеблющимся от премутации до полной мутации (мозаицизм числа повторов).

Все мужчины с мозаицизмом числа повторов больны, но часто имеют более высокие показатели умственного развития, чем пациенты с полной мутацией в каждой клетке; у женщин с мозаицизмом числа повторов клинические проявления варьируют от нормы до полного проявления. Аналогично некоторые пациенты имеют смесь клеток с метилированием повторов CGG и без него (мозаицизм метилирования повторов).

Все мужчины с мозаицизмом метилирования больны, но часто имеют более высокие показатели умственного развития, чем с гиперметилированием в каждой клетке; женщины с мозаицизмом метилирования также могут быть здоровыми или больными.

Тема 6. Взаимодействие генотипа со средой как основа развития.

Взаимодействие генотипа со средой как основа развития. Сенситивные и критические периоды в развитии. Внутренние и внешние факторы, влияющие на активность генов. Влияние генотипа на психическое развитие. Влияние факторов среды на активность генов.

Генотип-средовое взаимодействие проявляется в том, что одинаковые условия среды в разной степени благоприятны для людей с различными генотипами. Иными словами, представление о генотип-средовом взаимодействии позволяет выяснить, в какой степени результаты воздействий среды зависят от генетических различий между людьми.

Одним из видов взаимодействия генотипа и среды являются так называемые гено-средовые корреляции. В онтогенезе генотип и среда тесно связаны между собой. Ребенок получает от родителей не только генетически обусловленные задатки каких-либо способностей, но и среду, которая может способствовать их интенсивному развитию или, напротив, препятствовать ему. О гено-средовой корреляции говорят в тех случаях, когда есть совпадение некоторых способностей, обусловленных генотипом, со средовыми условиями их реализации.

Предположительно существуют три типа корреляций между генотипом и средой: пассивный, реактивный и активный. Если ребенок «наследует» вместе с генами средовые условия, соответствующие его способностям и склонностям, говорят о пассивной гено-средовой корреляции. При этом подразумевается, что родители создают ребенку условия, которые зависят от особенностей их генотипа. Например, уровень интеллекта родителей определяет их образ жизни и интересы, а это, в свою очередь, влияет на их отношения с детьми, на то, как они проводят время и на что ориентируют ребенка. Поскольку родители и дети имеют половину общих генов, получается, что среда таким образом коррелирует с генотипом и родителей, и детей.

Пассивная гено-средовая корреляция может быть положительной и отрицательной. Примером подобной корреляции служат случаи, когда обладающие музыкальными способностями родители создают все условия, чтобы ребенок получил музыкальное образование. При этом средовые условия положительно связаны с генотипом детей и родителей. Отрицательная корреляция возникает в тех случаях, когда родители почему-либо создают лучшие условия для занятий тому ребенку, который проявляет меньшие способности, пытаясь дополнительными усилиями поднять уровень достижений этого ребенка.

Реактивная гено-средовая корреляция возникает в тех случаях, когда разные генотипы, проявляясь в поведении, вызывают различную реакцию окружающих. Например, родители, далекие от музыки, узнав, что у ребенка хорошие способности, стараются создать ему все условия для обучения. То же справедливо и для отклоняющегося поведения: если ребенок отличается дурными наклонностями, которые в определенной степени зависят от индивидуальных особенностей его генотипа, а отношение взрослых к нему отрицательно, то это подкрепляет те поведенческие особенности, которые с наибольшей вероятностью формируются на основе подобного генотипа.

Ситуация, когда ребенок сам активно ищет условия, соответствующие его генетически обусловленным склонностям, называется активной гено-средовой корреляцией. Ориентация человека на то, что его больше всего интересует, что у него лучше всего получается, рассматривается как влияние на деятельность человека мотивационных, личностных и интеллектуальных особенностей, присущих данному генотипу.

Сенситивный период — это временной диапазон, максимально благоприятный для развития той или иной функции, той или иной способности человека. Сенситивные периоды в развитии ребенка определяются последовательным созреванием определенных участков центральной нервной системы. Знание этих периодов позволяет создавать вокруг ребенка необходимую среду для развития навыков, которые связаны с развитием определенных структур мозга. Особенно эффективен этот подход при обучении детей с отставанием в психическом развитии, нарушениями слуха и зрения.

1. От 1 месяца до 3-4 лет - период освоения движений и действий.
2. От 0 до 5,5 года - период сенсорного развития.
3. От 0 до 6 лет - период развития речи.
4. От 10 месяцев до 2,5 года - период восприятия мелких предметов.
5. От 2 до 6 лет - период развития социальных навыков.

Критические периоды характеризуются интенсивными морфофункциональными изменениями, когда отсутствие адекватных средовых воздействий нарушает развитие функции. Например, при отсутствии определенных зрительных стимулов в первые месяцы жизни восприятие их в дальнейшем не формируется, то же относится к речевой функции.

Критическим является весь период внутриутробного развития, период новорожденности и первые 6 месяцев младенчества. В этом возрасте закладываются основы большинства физических и психических функций, их регуляции и взаимодействия. В процессе дальнейшего развития критические периоды могут возникать как результат наложения процессов интенсивного развития и резких изменений социально-средовых факторов.

Критическим периодом оказывается и пубертатный период, который характеризуется резким повышением активности центрального звена эндокринной системы и бурным изменением взаимодействия подкорковых структур и коры больших полушарий. В результате эффективность центральных регуляторных механизмов значительно снижается, обуславливая недостаточную саморегуляцию. Одновременно повышаются социальные требования к подросткам, возрастает их самооценка. Это приводит к несоответствию функциональных возможностей организма социальным требованиям и может проявляться «трудным» поведением и отклонениями в здоровье.

В критические периоды онтогенеза чувствительность развивающегося организма к воздействию повреждающих факторов внешней и внутренней среды особенно высока.

Создавая определенные внешние условия, можно направлять действие генов в нужную нам сторону, т.е. управлять процессами индивидуального развития организма. Одним из ярких примеров влияния внешней среды на действие гена и выражение признака является изменение доминирования. Так, И.В. Мичурин доказал, что в гибридном организме будут доминировать те свойства и признаки, которые встречают наиболее благоприятные условия для своего осуществления.

Некоторые гены характеризуются относительно постоянной экспрессивностью, т.е. проявляются примерно одинаково у всех особей соответствующего генотипа. Другие же гены (и их, по-видимому, большинство) отличаются изменяющейся экспрессивностью. На экспрессивность влияют факторы внешней среды. При одинаковых условиях внешней среды экспрессивность гена может варьировать в зависимости от генотипической среды, т.е. от того, в сочетании с какими

другими генами данный ген входит в состав генотипа. На роль генов-модификаторов в вариации экспрессивности указывает возможность в ряде случаев стабилизирующего искусственного отбора на ту или иную степень выраженности наследственных признаков в фенотипе.

Роль половых гормонов заключается главным образом в воздействии на репродуктивную систему и связанные с ней органы, однако эти гормоны могут также влиять на ряд других признаков организма. Гены, степень экспрессии которых определяется уровнем половых гормонов, называются генами, зависящими от пола. Половые гормоны далеко не единственные факторы, влияющие на фенотипическую экспрессию генов. Многие признаки, контролируемые в основном только одной парой генов, в какой-то мере зависят от влияния продуктов других генов, называемых генами-модификаторами.

В разном возрасте организм вырабатывает разные гормоны, так что и возраст тоже играет роль в экспрессии генов. Достаточно вспомнить, например, многие изменения, сопровождающие половое созревание: у мальчиков - «ломку» голоса и рост семенников; у девочек - увеличение молочных желез и появление характерных жировых отложений.

Важными условиями психического развития является наследственность и социальное окружение. Учет этого способствует эффективному использованию природных задатков и предпосылок развития ребенка. Из-за неадекватности понимания соотношения биологического и социального безуспешными есть практические попытки решать сложные противоречия между ними, которые порой возникают в жизни человека (например, половой патологии, алкоголизма, наркомании).

Главным звеном, которая опосредует возможные влияния генотипа на становление психических особенностей человека, является центральная нервная система. Генетические факторы, инициируя процессы созревания отдельных образований головного мозга, обеспечивают внутренние условия для возникновения психических новообразований. Центральная нервная система выполняет и обратную функцию - опосредует влияние среды на реализацию генетической программы развития.

Независимо от уровня актуальной сенситивности основой усвоения, например, движений, речи является активация определенной части генов. Однако главная особенность таких сенситивных периодов - это предопределенность развития окружением. Поэтому одна из важнейших их характеристик - специфичность опыта индивида. Эти периоды являются своеобразными фильтрами, которые "пропускают" одни влияния окружения и блокируют другие. Они могут быть узкими, их пропускная способность иногда ограничена передачей одного стимула из окружения.

Генотип инициирует стадии развития, приводит периодичность возникновения чувствительности к определенным внешним воздействиям. Однако невозможно с уверенностью утверждать, насколько конкретный тип поведения зависит от генетических факторов, а насколько от факторов окружения, поскольку индивидуальные различия определенной характеристики, в том числе и психологической, могут быть вызваны отчаянным, генотипом или одновременно тем и другим.

Экспрессивность – степень фенотипического проявления аллеля. Например, аллели групп крови АВ0 у человека имеют постоянную экспрессивность (всегда проявляются на 100%), а аллели, определяющие окраску глаз, – изменчивую экспрессивность.

Пенетрантность – вероятность фенотипического проявления признака при наличии соответствующего гена. Например, пенетрантность врожденного вывиха бедра у человека составляет 25%, т.е. болезнью страдает только 1/4 рецессивных гомозигот. Медико-генетическое значение пенетрантности: здоровый человек, у которого один из родителей страдает заболеванием с неполной пенетрантностью, может иметь непроявляющийся мутантный ген и передать его детям.

Тема 8. Наследственность и поведение. Психогенетические исследования темперамента.

Наследственность и поведение. Механизмы генетической детерминации поведения. Психогенетические исследования темперамента.

Между тем изучение признаков человека показало, что в формировании любого из них имеют значение и наследственность и среда, но что могут быть вариации, заключающиеся в том, что одни признаки зависят больше от наследственности, другие — от среды.

Особенно большое значение положение «природа и воспитание» имеет в оценке генетических основ поведения человека. Установлено, что среда, в которой развивается любой животный организм, очень сильно влияет на некоторые особенности поведения его во взрослом состоянии.

Известно, что особую важность в определении поведения имеет нервная система. Несомненно также значение гормональной системы, ибо у высших животных, включая человека, гормоны принимают участие не только в репродукции, но и в детерминировании индивидуального темперамента, реакций на стресс.

Фактически все современные исследования показывают, что изменения в генотипе глубоко влияют на внешне наблюдаемое поведение животных и человека.

Исследования на линиях животных с известным генетическим дефектом или мутантах привели к выводу, что способность к обучению, как и любой другой признак организма, детерминирована генотипом и обусловлена действием множественных генов.

Обычно один ген влияет на несколько различных признаков. Например, альбинизм контролируется одним геном, который влияет одновременно и на признаки поведения в открытом поле. У человека гены, ответственные за микроцефалию и фенилкетонурию, вызывают расстройство в строении и биохимии мозга и сопровождаются умственной отсталостью. Однако большая часть свойств поведения животных детерминирована действием многих генов, каждый из которых в отдельности сравнительно мало влияет на фенотип.

Имеется много примеров, показывающих существование генов, действие которых подобно переключателю; они определяют, появится ли данный комплекс действия или нет. Вероятно, естественный отбор благоприятствует группировке тех генов, которые способствуют проявлению полезного поведенческого признака.

В исследовании М. Риза, проведенном на 45 парах МЗ близнецов, 38 однополых парах и 70 парах разнополых ДЗ близнецов в первые дни жизни, были получены следующие результаты: у тех и других получены одинаково низкие внутрипарные корреляции по четырем чертам темперамента (возбудимость, способность успокаиваться и др.) и по характеристикам активности во сне и бодрствовании. Корреляции у МЗ близнецов колеблются в пределах 0,06-0,31, у однополых ДЗ они равны 0,06-0,59, у разнополых — 0,13-0,30. Автор полагает, что главной причиной этого являются пренатальные условия и особенности родов; аргументом в пользу такого объяснения служат корреляции между различиями по поведенческим характеристикам, с одной стороны, и весом при рождении и тесту Апгар, говорящему о физиологической зрелости новорожденного, — с другой. Как заключает Дж. Лоэлин, в этом возрасте гены не являются основным источником индивидуальных различий по темпераменту («или, точнее, еще не являются»).

В ближайшие месяцы ситуация существенно меняется. В четырех исследованиях, проведенных с близнецами 10 возрастов — от 3 до 12 месяцев жизни, использовавших разные методики оценки поведения детей — от лабораторных до наблюдения, только в одном случае сходство в парах ДЗ близнецов оказалось выше, чем МЗ; в остальных 9 возрастных группах корреляции МЗ выше, чем ДЗ. Коэффициент наследуемости, правда, пока невелик — в среднем около 30%, но генетические влияния уже вполне отчетливы.

Это подтверждается и методом приемных детей: в Колорадском исследовании биологические сиблинги (101 пара в возрасте 1 года) имели корреляцию по шкале Н. Бейли, оценивающей особенности поведения ребенка, равную 0,20, а у 83 пар приемных сиблингов она была практически нулевой (0,09). На следующем, втором, году жизни генотипические влияния еще более отчетливы. В Луизвилльском близнецовом исследовании (близнецы 1,5 и 2 лет, 30-83 пары МЗ и 28-50 пар ДЗ) при оценке поведения ребенка двумя разными методами коэффициенты наследуемости уже достаточно высоки: $h^2 = 0,42-0,56$, что сопоставимо с величиной генетической детерминации экстраверсии и нейротизма у взрослых.

По данным того же исследования, в течение первых двух лет близнецы оказываются более похожими и по возрастной динамике оценок, получаемых по шкалам темперамента и личности;

усредненные по нескольким шкалам и возрастным этапам (в пределах 9-48 месяцев) корреляции таковы: $gM3 = 0,50$; $gD3 = 0,18$. Это может говорить о том, что индивидуальные траектории развития на данном отрезке онтогенеза также испытывают влияние наследственности.

Э.Ф. Кириакиди у близнецов 21-25 месяцев жизни ($x = 23$ мес.) оценивала, среди прочего, особенности поведения по методике Н. Бейли (одна из наиболее распространенных и хорошо отработанных шкал для диагностики детского развития). Эта часть шкалы объединяется в три фактора, два из которых могут быть отнесены к категории темперамента: эмоциональность — экстраверсия и активность. Результаты показали, что на абсолютные оценки по этим факторам влияют конкретные особенности домашней среды: наличие в семье бабушки, систематические игры родителей с детьми, хорошие жилищные условия. Однако внутриспарное сходство и, следовательно, коэффициент наследуемости от этих обстоятельств не зависит. Генетический компонент обнаружился только в дисперсии оценок эмоциональности (0,30 и 0,47 при двух разных способах вычисления). Индивидуальные различия по активности полностью определяются средой, причем в обоих случаях большую роль играет индивидуальная среда. Но при этом эмоциональность и активность оказались связанными генетической корреляцией ($rG = 0,45$), что свидетельствует о наличии у них некоторой общей основы, общей системы генов, определяющих вариативность обеих черт.

Несколько иной подход к исследованию динамики поведения детей был реализован в Нью-Йоркском лонгитюдном исследовании, в котором были выделены 9 компонентов, описывающих динамику поведения ребенка: активность (главным образом двигательная), регулярность (ритмичность появления поведенческих реакций, например, проявлений голода, отправления физических функций, смены циклов сна и бодрствования и т.д.); приближение-удаление (иначе обозначается как реакция к/от: направление эмоционального и двигательного ответа на новые стимулы); адаптивность (реакция на новую ситуацию); интенсивность реакции любого знака; порог активности; доминирующее настроение; отвлекаемость (легкость изменения поведения в ответ на новые ситуации); внимание/настойчивость (длительность какой-либо деятельности и способность продолжать ее вопреки помехам).

Таким образом, уже начиная примерно с 9 месяцев жизни проявляется генетически заданная индивидуальность в сфере динамических характеристик поведения ребенка, т.е. Темперамента.

Поданным, полученным в Нью-Йоркском лонгитюдном исследовании был выделен синдром трудного темперамента. Его признаками являются: низкая ритмичность, преобладание негативного настроения, плохая адаптивность и высокая интенсивность реакций.

Оказалось, что этот синдром устойчив в первые годы жизни. Начиная с трех лет обнаруживаются связи с темпераментом в период ранней взрослости (17-24 года): корреляции с оценками, полученными в 1 и 2 года, приближаются к нулю, но затем, в 3 и 4 года, они уже равны 0,31 и 0,37.

Более того, трудный темперамент детства имеет проекцию в приспособленность взрослого человека к разным сферам деятельности — обучения, социальной, семейной и т.д.; соответствующие корреляции с первым и вторым годами жизни нулевые, но с трудным темпераментом в 3 года трудности взрослого уже имеют корреляцию $r = -0,21$, а в 4 года $r = -0,32$ (минус здесь означает, что, чем выше оценки трудного темперамента в детстве, т.е. чем он труднее, тем ниже приспособленность взрослого).

В подавляющем большинстве работ используются схема и методики Г. Айзенка; оценивается экстра-интроверсия и нейротизм или близкие к ним свойства: социабельность, активность и т.д. Меньше исследован психотицизм. Психогенетические исследования, суммированные Р. Пломиним с соавторами, показали отчетливое, хотя и не очень высокое влияние наследственности. В шведском исследовании (4987 пар МЗ близнецов и 7790 пар ДЗ 17-49 лет) получены такие оценки внутриспарного сходства: по экстраверсии $gM3 = 0,51$ и $gD3 = 0,21$, по нейротизму оно такое же: 0,50 и 0,23 соответственно. Отсюда наследуемость в обоих случаях равна 0,5-0,6. Важно, что примерно те же оценки получены в независимом исследовании, проведенном в Австралии. Обобщенные оценки наследуемости, полученные объединением различных близнецовых работ, дают около 40% генетической вариативности для экстраверсии и около 30% — для нейротизма. Дж. Лоэлин приходит к выводу о том, что гены ответственны за 35-39% вариативности оценок экстраверсии; от 0 до 19% дисперсии определяется общей средой, 46-63% — индивидуальной средой, генотип-

средовыми взаимодействиями и ошибкой измерения. Некоторую роль (примерно 4% дисперсии) играет специфическая среда МЗ пар.

Нейротизм — эмоциональная стабильность/нестабильность — обнаруживает невысокую генетическую обусловленность (27-31% дисперсии), 5-7% дисперсии принадлежит общей среде, 14-17% — несомненно ясному третьему фактору (им могут быть и эффекты эпистаза, и специфическая МЗ среда).

Многие динамические характеристики поведения человека формируются под большим или меньшим влиянием факторов наследственности, причем это влияние обнаруживается уже на первом году жизни. Относительно же генетических влияний на экстраверсию и нейротизм можно сделать два вывода. Во-первых, обе черты обнаруживают умеренную наследуемость, причем в экстраверсии ее влияние, очевидно, несколько выше, чем в нейротизме. Во-вторых, классический близнецовый метод дает более высокие оценки наследуемости, чем семейный и метод приемных детей. Это расхождение может быть отчасти следствием не-аддитивного генетического компонента, особенно в вариативности оценок экстраверсии.

Тема 9. Психогенетические исследования свойств личности. Психогенетические исследования моторики. Психогенетические исследования общего интеллекта.

Психогенетические исследования свойств личности. Психогенетические исследования моторики. Психогенетические исследования общего интеллекта.

Проблема личности в психологии остается одной из самых сложных на сегодняшний день. Существует множество теорий личности, но современные психогенетические исследования опираются на факторно-аналитический подход к изучению свойств личности. Основателем факторно-аналитического подхода является американский психолог Г. Олпорт.

Идея факторно-аналитического подхода к изучению свойств личности подобна той, что лежит в основе психометрического подхода к изучению интеллекта. Предполагается, что личность представляет собой иерархически организованную структуру. Есть психологические особенности низшего порядка, которые образуют совокупности взаимосвязанных характеристик (синдромы). Те, в свою очередь, группируются в системы более высокого уровня и т.д.

Попытку представить личность как систему иерархически организованных черт Г. Олпорт начал с составления словаря, включающего все термины, имеющие отношение к характеристике человека. Первоначальный вариант словаря содержал около 18 000 слов. Затем список слов был сокращен. Были оставлены лишь те характеристики, которые имели отношение к устойчивым чертам человека.

Дальнейшая работа в этом направлении была проделана в начале 40-х гг. Р. Кэттелом, которому удалось выделить 16 устойчивых особенностей личности. Методика диагностики свойств личности, предложенная Кэттелом, носит название 16-факторного опросника Кэттелла.

В 60-х гг., было продолжено совершенствование факторно-аналитической структуры личности. В настоящее время на основе того же списка слов, который использовал Р. Кэттелл, выделяют пять факторов, каждый из которых имеет положительный и отрицательный полюс:

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

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

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

4. Невротизм, негативные эмоции. Положительный полюс — эмоциональная уравновешенность, спокойствие, преобладание хорошего настроения. Отрицательный — тревожность, страхи, преобладание негативного настроения.

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

Эти факторы наиболее обобщенно описывают личностные черты. Их объединяют под названием «Большая пятерка» («big five»).

Сопоставление этих пяти факторов с другими структурами личностных свойств, созданных различными авторами даже на иных основаниях, демонстрируют универсальность Большой пятерки. Например, хорошо известный опросник Г. Айзенка, направленный на диагностику трех общих свойств личности – экстраверсии, невротизма и психотизма, хорошо согласуется с первым, вторым, третьим и четвертым факторами Большой пятерки. Исследования, проведенные в ряде стран Европы и Азии, также подтверждают универсальность пяти-факторного подхода. В последнее время пытаются выявить аналогичные особенности поведения, свойственные одомашненным и лабораторным животным, чтобы проводить модельные эксперименты (Bouchard T.J., Loehlin J.C., 2001).

Нужно отметить, что столь высокий уровень обобщения привел к тому, что в Большую пятерку попали и те черты темперамента, которые ранее исследовались самостоятельно (социальность и активность входят в фактор, названный экстраверсией, а эмоциональность – в фактор невротизма).

Существуют результаты психогенетических исследований различных свойств личности, выделенных не только при факторно-аналитическом подходе, но и на других основаниях.

Еще до создания Большой пятерки велись исследования близнецов и приемных детей с использованием опросников Айзенка, Кэттелла и критериальных опросников, из которых наиболее известными являются Калифорнийский (CPI) и Миннесотский (MMPI).

Одними из наиболее исследованных являются экстраверсия-невротизм-психотизм Г. Айзенка. Часто эти свойства рассматриваются в категории свойств темперамента, в частности, в отечественной психологии. Сам Г. Айзенк был склонен рассматривать их как свойства личности.

В целом оценки наследуемости экстраверсии-интроверсии, полученные в результате обобщения многих работ, составляют порядка 40%, тогда как для невротизма они несколько ниже – 30%. Данных по психотизму слишком мало и они противоречивы.

Двигательные реакции имеют несколько особенностей, важных для психогенетического исследования. К ним относится их отчетливо фиксируемая тренируемость и, как следствие этого, возможность реализации одного и того же движения на разных уровнях регуляции: осознанной (произвольной) и автоматизированной. Согласно концепции Бернштейна, нейрофизиологическое обеспечение движения в этих случаях оказывается разным; поэтому исследователь получает уникальную возможность оценить генотип - средовые соотношения в изменчивости признака (движения), остающегося фенотипически одним и тем же, но меняющего свои внутренние - психологические и физиологические механизмы.

Генотипическая обусловленность двигательной переделки (действия переключения) была получена и в работе Н.Ф. Талызиной с соавторами на небольшой выборке близнецов. Используя метод контрольного близнеца, авторы показали, что действие переключения и переделка сигнального значения стимулов - не одно и то же и что при разных способах формирования действия переключения его скорость может зависеть и не зависеть от подвижности нервных процессов. Иначе говоря, выявлены «те преобразования деятельности, которые ведут к перестройке ансамблей психофизиологических функций», т.е., когда фенотипически идентичные действия могут иметь совсем разные внутренние механизмы и, соответственно, разные причины межиндивидуальной вариативности.

Наследственность существенно определяет различия между людьми не только по признакам, являющимся разовыми, «дискретными» измерениями конкретной психологической функции (например ВР, баллы IQ), но и по их индивидуальной динамике, формирующейся при изменении условий деятельности, т.е. по вариативности в проявлениях некоторых закономерностей.

Первые исследования по наследуемости интеллекта были проведены еще в XIX в. Фрэнсисом Гальтоном. Работа Гальтона явилась побудительным моментом для развития не только психо-

генетики, но и психологии индивидуальных различий, и психодиагностики. Необходимость измерения психологических различий между людьми привела к созданию различных психологических тестов, в том числе и измеряющих умственные способности.

Хотя измеряют интеллект уже почти целое столетие, единого определения, что такое интеллект, до сих пор не существует. Дело в том, что проявления человеческих способностей столь многообразны, что чрезвычайно трудно свести их в единую систему. Каждая концепция интеллекта содержит в себе попытку внести ясность и каким-то образом организовать все многообразие интеллектуальных проявлений, однако еще ни одна теория не достигла всеобъемлющего понимания, что такое интеллект. В задачу настоящего учебника не входит знакомство читателей с различными теориями интеллекта. Первые попытки экспериментально исследовать интеллект опирались на психометрические тесты. Начиная с Альфреда Бине и до сегодняшнего дня, психометрический подход является ведущим в исследованиях интеллекта. Именно на этот подход и ориентируется психогенетика. Первые исследования фактора *g* у близнецов и приемных детей начались в 1920-х гг.

Первые же исследования подтвердили существенный вклад генотипа в вариативность общего интеллекта. С того времени проведены сотни психогенетических исследований интеллекта, в которых приняли участие более 10 000 пар близнецов, сотни семей с приемными детьми, более 8 000 пар родителей и детей и около 25 000 пар сибсов. Все эти многочисленные работы указывают на значительную наследуемость интеллекта.

В 1981 г. Т. Бушар и М. Макги свели воедино результаты около 150 работ, выполненных на различных типах родственников (возрастной контингент - в основном дети и подростки). В таблице 11.1 приведены коэффициенты внутрисемейной корреляции для родственников различных степеней родства по мере убывания количества общих генов.

Поскольку в отношении интеллекта (фактора *g*) уже можно считать практически доказанным влияние наследственности на формирование популяционных различий, проведение дополнительных традиционных генетико-эпидемиологических исследований близнецов, приемных детей и других родственников уже не имеет смысла. Гораздо больший интерес сейчас представляют экспериментальные подходы, в которых изучаются генетические корреляции и ведется поиск конкретных локусов, связанных с вариативностью фактора *g*. Представляют интерес также исследования, направленные на анализ средовых факторов, влияющих на интеллект.

Одним из перспективных направлений современной психогенетики интеллекта является изучение генетического и средового происхождения ковариаций между проблемами в поведении детей и их интеллектом. Генетический анализ множественных переменных позволяет выявить различный характер генетических влияний при нарушениях развития, приводящих к снижению интеллекта. Например, если в случаях тяжелой умственной отсталости мы обнаруживаем, что сибсы пораженных имеют нормальный интеллект, значит, мы имеем дело либо с редким геном, либо с хромосомным нарушением или спонтанной мутацией.

Исследования интеллекта являлись приоритетными на протяжении всей истории психогенетики. Первые исследования по наследуемости интеллекта были проведены Ф. Гальтоном во второй половине XIX века.

В психогенетике используется психометрический подход к исследованию интеллекта, предполагающий измерение различных способностей с помощью психометрических тестов. Преобладающими являются исследования общего интеллектуального фактора (фактор *g*).

Обобщение результатов психогенетических исследований общего интеллекта, проведенное в 80-х годах XX века, показало, что корреляции между родственниками тем выше, чем больше генов и среды разделяют родственники. В среднем по результатам мета-анализа оценки наследуемости общего интеллекта составляют порядка 50%. Основная часть наследуемости фактора *g* приходится на долю аддитивной составляющей.

Коэффициенты наследуемости интеллекта изменяются с возрастом, составляя в младенчестве примерно 20%, в детстве - около 40% и у взрослых - 60% и выше. Влияние общей среды довольно существенно в детстве (порядка 30% дисперсии) и практически исчезает у взрослых.

Генетические корреляции между отдельными когнитивными способностями гораздо выше фенотипических корреляций и составляют порядка 0,8. Столь высокие генетические корреляции позволяют предположить существование общего генетического фактора, лежащего в основе умственных способностей.

По результатам психогенетических исследований интеллекта можно заключить, что IQ (коэффициент интеллекта) является сложным количественным признаком, зависящим от действия множества генов с суммирующимся эффектом и множества влияний среды. В настоящее время ведется поиск локусов количественных признаков (ЛКП, или QTL), имеющих отношение к наследственной детерминации интеллекта.

Помимо поиска конкретных генов-кандидатов важным направлением исследований является изучение факторов среды, влияющих на вариативность интеллекта. К таким факторам могут быть отнесены как социальные (род занятий, посещение школы, применение развивающих программ, семейная среда), так и биологические (особенности питания, алкогольная и другие виды интоксикаций, гипоксия и т.п.).

2. МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ (УКАЗАНИЯ) К ПРАКТИЧЕСКИМ ЗАНЯТИЯМ

Основная цель проведения практического занятия заключается в закреплении знаний, полученных в ходе прослушивания лекционного материала.

Практические занятия проводятся в форме заслушивания докладов и обсуждения материала. Обсуждение направлено на лучшее усвоение изученного материала, освоение научных основ, эффективных методов и приемов решения конкретных практических задач, на развитие способностей к творческому использованию получаемых знаний и навыков.

Практическое занятие по данной дисциплине проводится также в форме устного опроса студентов по плану практических занятий, предполагающего проверку знаний усвоенного лекционного материала.

В ходе подготовки к практическому занятию студенту следует просмотреть материалы лекции, а затем начать изучение учебной литературы. Следует знать, что освещение того или иного вопроса в литературе часто является неполным, ориентированным в большей степени на одни разделы дисциплины, и в меньшей – на другие. Поэтому не следует ограничиваться одним учебником, научной статьей или монографией, а рассмотреть как можно больше материала по интересующей теме, представленного в системе ЭБС.

Студенту рекомендуется следующая схема подготовки к практическому занятию:

1. Проработать конспект лекций;
2. Прочитать основную и дополнительную литературу, рекомендованную по изучаемому разделу;
3. Ответить на вопросы плана практического занятия;
4. Выполнить домашнее задание;
5. При затруднениях сформулировать вопросы к преподавателю.

При подготовке к практическим занятиям следует руководствоваться указаниями и рекомендациями преподавателя, использовать основную литературу из представленного им списка. Для наиболее глубокого освоения дисциплины рекомендуется изучать литературу, обозначенную как «дополнительная» в представленном в рабочей программе дисциплины списке.

При подготовке доклада на практическое занятие желательно заранее обсудить с преподавателем перечень используемой литературы, за день до практического занятия предупредить о необходимых для предоставления материала технических средствах, напечатанный текст доклада предоставить преподавателю.

Если при изучении отдельных вопросов возникнут трудности, студент может обратиться к преподавателю за консультацией (устной или письменной).

Таким образом, значительную роль в изучении предмета выполняют практические занятия, которые призваны, прежде всего, закреплять теоретические знания, полученные в ходе прослушивания и запоминания лекционного материала, ознакомления с учебной и научной литературой, а также выполнения самостоятельных заданий. Тем самым практические занятия способствуют получению наиболее качественных знаний, помогают приобрести навыки самостоятельной работы.

Практические занятия

Тема 1. Психогенетика как наука. История психогенетики.

1. Психогенетика как наука. Ее предмет, задачи, методы, основные понятия.
2. Психогенетика как часть науки о поведении.
3. Ее место в генетике и дифференциальной психологии.
4. История психогенетики.
5. Ф. Гальтон как основоположник психогенетики. Работы Ф. Гальтона (1822-1911)г и В. Штерна (1871-1938)г.
6. Становление евгеники. Евгеника и фашизм.

Тема 2. Основы классической генетики.

1. Законы Менделя.

2. Наследственность. Изменчивость. Ген. Аллель. Гомозигота. Гетерозигота. Генотип. Фенотип. Доминантность. Рecessивность. Кариотип. Геном.
3. Виды наследования: моногенное наследование (аутосомно-доминантное, аутосомно-рецессивное, X-сцепленное рецессивное).

Тема 3. Материальные носители наследственности.

1. Хромосомы человека.
2. Химическая структура ДНК.
3. Гены и развитие.
4. Наследственность и среда.
5. Активность генов в процессе развития.

Тема 4. Хромосомные синдромы.

1. Общая характеристика болезней.
2. Синдром Дауна.
3. Синдромы половых хромосом: Синдром Тернера, синдром Клайнфельтера.

Тема 5. Моногенные болезни.

1. Общая характеристика болезней.
2. Фенилкетонурия.
3. Хорея Гентингтона.
4. Синдром Леша-Нихана.
5. Синдром ломкой X-хромосомы.

Тема 6. Взаимодействие генотипа со средой как основа развития.

1. Внутренние и внешние факторы, влияющие на активность генов.
2. Процесс развития как сложная программа.
3. Принцип системности в развитии.
4. Пути влияния генотипа на психическое развитие.
5. Пути влияния факторов среды на активность генов.

Тема 7. Непрерывные (количественные) признаки. Типы взаимодействия генов.

1. Непрерывные (количественные) признаки.
2. Типы взаимодействия генов при формировании сложных признаков: комплиментарность, полимирия, эпистаз.
3. Роль генотипа и среды в изменчивости признаков.
4. Сензитивные периоды как периоды временного повышения чувствительности организма к средовым условиям.
5. Активация определенной части генома как основа сензитивности.

Тема 8. Наследственность и поведение. Психогенетические исследования темперамента.

1. Врожденные нарушения метаболизма, приводящие к изменениям психологических характеристик.
2. Возможности своевременной диагностики и лечения.
3. Механизмы генетической детерминации поведения.
4. Функционирование генома в клетках мозга.
5. Генетика алкоголизма, наркомании, курения.
6. Расстройства самоконтроля (клептомания, гэмблинг, пиромания).
7. Расстройства питания: анорексия, булимия.
8. Понимание темперамента в зарубежных и отечественных исследованиях.
9. Модель темперамента по С.Р. Клонингеру.

10. Психогенетические исследования различных параметров темперамента. Примеры конкретных исследований.

Тема 9. Психогенетические исследования свойств личности. Психогенетические исследования моторики. Психогенетические исследования общего интеллекта.

1. История психогенетических исследований интеллекта.
2. Тесты интеллекта и их использование в психогенетике.
3. Психогенетика одаренности. Срезовые воздействия и одаренность.
4. Наследуемость двигательных характеристик.
5. Гендерные различия в когнитивных способностях и свойствах личности.
6. Роль среды воспитания и поло – ролевых установок в гендерных различиях.
7. Гомосексуализм, его наследуемость.

3. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ СТУДЕНТОВ

Для работы со студентами рекомендуют к применению следующие формы самостоятельной работы.

Работа с литературой

Важной составляющей самостоятельной внеаудиторной подготовки является работа с литературой по всем формам занятий: семинарским, практическим, при подготовке к зачетам, экзаменам, тестированию, участию в научных конференциях.

Один из методов работы с литературой – повторение: прочитанный текст можно заучить наизусть. Простое повторение воздействует на память механически и поверхностно. Полученные таким путем сведения легко забываются.

Более эффективный метод – метод кодирования: прочитанный текст нужно подвергнуть большей, чем простое заучивание, обработке. Чтобы основательно обработать информацию и закодировать ее для хранения, важно провести целый ряд мыслительных операций: прокомментировать новые данные; оценить их значение; поставить вопросы; сопоставить полученные сведения с ранее известными. Для улучшения обработки информации очень важно устанавливать осмысленные связи, структурировать новые сведения. При изучении дисциплины «Психогенетика» важным вариантом кодирования информации является составление схем и таблиц. В этом случае помимо вербальной (словесной), задействуется моторная память, что способствует более полному усвоению материала.

Изучение научной учебной и иной литературы требует ведения рабочих записей. Форма записей может быть весьма разнообразной: простой или развернутый план, тезисы, цитаты, конспект.

План – структура письменной работы, определяющая последовательность изложения материала. Он является наиболее краткой и потому самой доступной и распространенной формой записей содержания исходного источника информации. По существу, это перечень основных вопросов, рассматриваемых в источнике. План может быть простым и развернутым. Их отличие состоит в степени детализации содержания и, соответственно, в объеме.

Выписки представляют собой небольшие фрагменты текста (неполные и полные предложения, отделы абзацы, а также дословные и близкие к дословным записи об излагаемых в нем фактах), содержащие в себе основную идею (идеи) прочитанного текста. Выписки представляют собой более сложную форму записи содержания исходного источника информации. По сути, выписки – не что иное, как цитаты, заимствованные из текста. Выписки позволяют в концентрированной форме и с максимальной точностью воспроизвести наиболее важные мысли автора, статистические и фактологические сведения.

Тезисы – сжатое изложение содержания изученного материала в утвердительной (реже опровергающей) форме. Отличие тезисов от обычных выписок состоит в том, что тезисам присуща значительно более высокая степень концентрации материала. В тезисах отмечается преобладание выводов над общими рассуждениями. Записываются они близко к оригинальному тексту, т.е. без использования прямого цитирования.

Аннотация – краткое изложение основного содержания исходного источника информации, дающее о нем обобщенное представление. К написанию аннотаций прибегают в тех случаях, когда подлинная ценность и пригодность исходного источника информации исполнителю письменной работы окончательно неясна, но в то же время о нем необходимо оставить краткую запись с обобщающей характеристикой.

Резюме – краткая оценка изученного содержания исходного источника информации, полученная, прежде всего, на основе содержащихся в нем выводов. Резюме весьма сходно по своей сути с аннотацией. Однако, в отличие от последней, текст резюме концентрирует в себе данные не из основного содержания исходного источника информации, а из его заключительной части, прежде всего выводов. Но, как и в случае с аннотацией, резюме излагается своими словами – выдержки из оригинального текста в нем практически не встречаются.

Конспект представляет собой сложную запись содержания исходного текста, включающая в себя заимствования (цитаты) наиболее примечательных мест в сочетании с планом источника, а

также сжатый анализ записанного материала и выводы по нему.

При выполнении конспекта требуется внимательно прочитать текст, уточнить в справочной литературе непонятные слова и вынести справочные данные на поля конспекта. Нужно выделить главное, составить план. Затем следует кратко сформулировать основные положения текста, отметить аргументацию автора. Записи материала следует проводить, четко следуя пунктам плана и выражая мысль своими словами. Цитаты должны быть записаны грамотно, учитывать лаконичность, значимость мысли.

В тексте конспекта желательно приводить не только тезисные положения, но и их доказательства. При оформлении конспекта необходимо стремиться к емкости каждого предложения. Мысли автора книги следует излагать кратко, заботясь о стиле и выразительности написанного. Число дополнительных элементов конспекта должно быть логически обоснованным, записи должны распределяться в определенной последовательности, отвечающей логической структуре произведения. Для уточнения и дополнения необходимо оставлять поля. Необходимо указывать библиографическое описание конспектируемого источника.

Самостоятельная работа студентов является обязательной для каждого студента, а её объём определяется учебным планом. Формы самостоятельной работы студентов определяются содержанием учебной дисциплины, степенью подготовленности студентов.

Самостоятельная работа – одна из важнейших форм овладения знаниями. Самостоятельная работа включает многие виды активной умственной деятельности студента: слушание лекций и осмысленное их конспектирование, глубокое изучение источников и литературы, консультации у преподавателя, подготовка к практическим занятиям, экзаменам, самоконтроль приобретаемых знаний и т.д.

Изучение дисциплины следует начинать с проработки рабочей программы, особое внимание уделяя целям и задачам, структуре и содержанию курса.

Тематика заданий для самостоятельной работы включает в себя задания для самостоятельной работы.

Задания для самостоятельной работы:

1. Подготовка презентации по теме: «Психогенетика как часть науки о поведении».
2. Решение генетических задач с использованием законов Менделя с помощью методического материала, полученного на лекционном занятии.
3. Составление таблицы «Генетический код», конспект «Генные мутации».
4. Презентации по темам: «Фенилкетонурия», «Хорея Гентингтона», «Синдром Леша-Нихана», «Синдром ломкой X-хромосомы».
5. Решение генетических задач по теме «Сцепленное с полом наследование» с помощью методического материала, полученного на лекционном занятии.
6. Проработка интернет-источников по темам: «Механизмы генетической детерминации поведения», «Функционирование генома в клетках мозга», «Генетика алкоголизма, наркомании, курения», «Расстройства самоконтроля (клептомания, гэмблинг, пиромания)», «Расстройства питания: анорексия, булимия».
7. Проработка интернет-источников по темам: «История психогенетических исследований интеллекта», «Психогенетика одаренности», «Наследуемость двигательных характеристик», «Гендерные различия в когнитивных способностях и свойствах личности» «Гомосексуализм, его наследуемость».
8. Проработка интернет-источников по темам «История психогенетических исследований интеллекта», «Психогенетика одаренности», «Наследуемость двигательных характеристик», «Гендерные различия в когнитивных способностях и свойствах личности».

Для выполнения самостоятельной работы необходимо в первую очередь повторить материал лекций, а затем ознакомиться с основной и дополнительной литературой по соответствующей теме изучаемой дисциплины.