

МВД России  
Санкт-Петербургский университет

*А. М. Иванова, Ю. К. Нимировская*

## **ПСИХОГЕНЕТИКА**

Учебное пособие

Санкт-Петербург  
2021

УДК 159.922 (0.75.8)  
ББК 88.2я7  
И 21

**Иванова А. М., Нимировская Ю. К.**

**И 21 Психогенетика:** учебное пособие. — Санкт-Петербург: Изд-во СПб ун-та МВД России, 2021. — 112 с.

**Авторский коллектив:**

*Иванова А. М.* (т. 4, 5, 6);

*Нимировская Ю. К.* (введен., т. 1, 2, 3, закл.)

ISBN 978-5-91837-398-9

Учебное пособие соответствует программе учебной дисциплины «Психогенетика». В пособии рассматриваются основные понятия и категории психогенетики, классические и современные методы психогенетических исследований, психогенетические предикторы аномального и девиантного поведения. Особое внимание уделяется проблеме криминогенности психических аномалий.

Предназначено для курсантов и слушателей образовательных организаций высшего образования МВД России, обучающихся по специальности 37.05.02 Психология служебной деятельности.

**УДК 159.922 (0.75.8)**  
**ББК 88.2я7**

**Рецензенты:**

**Никитская Е. А.**, кандидат педагогических наук, доцент  
(Московский университет МВД России имени В. Я. Кикотя);

**Мороз М. В.**, начальник отделения  
по организации психологической работы  
отдела морально-психологического обеспечения  
управления по работе с личным составом  
(Управление на транспорте МВД России по СЗФО)

ISBN 978-5-91837-398-9

© Санкт-Петербургский университет  
МВД России, 2021

## СОДЕРЖАНИЕ

ВВЕДЕНИЕ .....	4
Раздел I. Основные понятия психогенетики:	
введение в генетику поведения и основные генетические законы .....	5
Тема 1. Психогенетика как наука .....	5
1.1. Предмет, задачи психогенетики, связь с другими науками .....	5
1.2. Ф. Гальтон — основоположник генетики .....	10
Тема 2. Основы общей генетики .....	13
2.1. Законы наследования .....	13
2.2. Ген как основа наследственности .....	18
2.3. Основные законы Г. Менделя .....	24
2.4. Взаимодействие генов .....	30
2.5. Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом.....	32
2.6. Основные понятия генетики популяций .....	34
Раздел II. Методология и методы психогенетики.....	41
Тема 3. Основные методы психогенетики и их разрешающая способность .....	41
3.1. Генеалогический метод.....	41
3.2. Близнецовый метод и его разновидности .....	45
3.3. Цитогенетический метод .....	49
3.4. Популяционный метод .....	51
Раздел III. Практические аспекты психогенетики .....	54
Тема 4. Психогенетика и индивидуальное развитие .....	54
4.1. Принципы работы генов в филогенезе и онтогенезе .....	54
4.2. Гены и средовые влияния .....	64
Тема 5. Психогенетика нормальной вариативности .....	71
5.1. Психогенетика психофизиологических особенностей и темперамента .....	72
5.2. Психогенетика интеллекта и когнитивных функций.....	75
5.3. Психогенетика черт личности .....	81
Тема 6. Психогенетика аномального и девиантного поведения .....	87
6.1. Генетические аспекты депрессии .....	88
6.2. Генетические аспекты болезни Альцгеймера .....	91
6.3. Генетические аспекты умственной отсталости и задержки умственного развития .....	92
6.4. Генетические аспекты специфической неспособности к обучению .....	93
6.5. Генетические аспекты алкоголизма и преступного поведения .....	95
6.6. Генетические аспекты шизофрении .....	96
ЗАКЛЮЧЕНИЕ .....	107
СПИСОК РЕКОМЕНДУЕМОЙ ЛИТЕРАТУРЫ .....	108
ПРИЛОЖЕНИЯ .....	109

## ВВЕДЕНИЕ

Психогенетика — междисциплинарная область научного знания, предметом которой является изучение роли наследственности и среды в формировании психики человека. Психогенетика закладывает основы методологии изучения человека как существа биосоциального, тем самым расширяя и обогащая теоретические основы психологии, закладывая фундамент применения полученных знаний в практической работе психолога. Современный уровень развития генетики человека показывает, что многие психофизиологические и психологические качества индивидуума детерминированы наследственными факторами, хотя и в разной степени.

Настоящее пособие подготовлено с целью сформировать знания о психогенетике как науке о роли наследственности и среды в формировании психических и психофизиологических свойств человека.

Изучение психогенетики позволяет лучше понять механизмы формирования личности, индивидуально-типологических различий, в частности, типа темперамента, уровня стрессоустойчивости, когнитивных способностей, интеллекта, асоциальных форм поведения. Эти знания позволяют, с одной стороны, прогнозировать успешность в профессиональной деятельности будущего сотрудника органов внутренних дел, с другой стороны — оценивать риски развития девиантных форм поведения на основе генетической информации, данных о родственниках и условиях развития.

Теоретические сведения о роли наследственности и среды в формировании психических и психофизиологических свойств человека, вопросы взаимодействия генетических и средовых компонентов при развитии психики являются базисом подготовки психологов органов внутренних дел.

Дидактическая направленность учебного пособия определила его структуру и основное содержание. Учебное пособие состоит из трех разделов и шести тем в соответствии с рабочей программой дисциплины «Психогенетика».

Пособие направлено на формирование компетенций обучающихся в умении учитывать психогенетические особенности при изучении психических явлений; распознавать психогенетические причины аномального поведения применительно к работе психолога органов внутренних дел.

# РАЗДЕЛ I. ОСНОВНЫЕ ПОНЯТИЯ ПСИХОГЕНЕТИКИ: ВВЕДЕНИЕ В ГЕНЕТИКУ ПОВЕДЕНИЯ И ОСНОВНЫЕ ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ЗАКОНЫ

## ТЕМА 1. ПСИХОГЕНЕТИКА КАК НАУКА

1.1. Предмет, задачи психогенетики, связь с другими науками.

1.2. Ф. Гальтон — основоположник генетики.

Уникальность каждого человека является одним из феноменов его психики. Психогенетика (psychogenetics) — междисциплинарная область знаний, пограничная между психологией (точнее, дифференциальной психологией) и генетикой, изучающая соотношение генотипа (совокупность генов в организме) и фенотипа (индивидуальные характеристики человека). Психогенетика (психологическая генетика) — «генетика психологических признаков».

### 1.1. Предмет, задачи психогенетики, связь с другими науками

С точки зрения отечественного ученого И. В. Равич-Щербо, термин «психогенетика» рассматривается как «отрасль психологии, изучающая соотношение и взаимовлияние среды и наследственности в образовании психических свойств человека»<sup>1</sup>.

Термин «генетика» ввел в науку У. Бэтсон в 1906 году. Определение «психогенетика» используется в России и Германии, в других странах Запада применяют термин «генетика поведения» (behavioral genetics), изучающая влияние генетических и средовых факторов на фенотип. Однако, с позиции определения «генетика поведения», объектом генетического анализа должен стать поступок, что не соотносится со свойствами психики, такими, как эмоция, воля, коэффициент интеллекта, характер, память, темперамент. Позиция психологов заключается в характеристике поведения человека и определяется влиянием среды на развитие человека. По мнению И. В. Равич-Щербо и других отечественных ученых, термин «генетика поведения» относится, главным образом, к изучению поведения животных.

Генетика поведения рассматривает роль генетических факторов в определении особенностей поведения и решает следующие задачи:

---

<sup>1</sup> Равич-Щербо И. В. Психогенетика: учебник для студентов вузов, обучающихся по специальности и направлению «Психология» / И. В. Равич-Щербо, Т. М. Марютина, Е. Л. Григоренко. 2-е изд., испр. и доп. М.: Аспект Пресс, 2006. С. 5–9.

1. Определение роли генетических и средовых влияний при формировании поведения в онтогенезе.

2. Исследование механизмов действия генов, определяющих формирование нервной системы.

3. Изучение механизмов реализации действия мутантных генов, затрагивающих функцию центральной нервной системы (ЦНС), которые могут служить моделями заболеваний нервной системы человека.

4. Изучение генетико-популяционных механизмов формирования поведения и его изменений в процессе микроэволюции.

Предметом психогенетики являются психологические характеристики отдельного человека и детерминанты формирования свойств психики.

Предмет психогенетики — наследуемость и изменчивость психических и психофизических свойств человека, которые могут быть определены и исследованы.

Психогенетика исследует:

1. Влияние факторов наследственности и среды на формирование личностных психологических и психофизиологических свойств человека, формирование поведенческого фенотипа (природа индивидуальных отличий человека).

2. Наследуемость и изменчивость психических и психофизических свойств человека:

— девиантных форм поведения;

— психических болезней;

— типов темперамента;

— типов мозговых ритмов.

Основные задачи психогенетики:

— исследование проблемы взаимодействия генов и среды, оказывающих влияние на наследственные признаки и психологические различия между людьми;

— исследование генотип-средовых факторов, определяющих развитие признака человека, психических аномалий;

— определение генотип-средовых влияний на формирование поведения человека;

— исследование на клеточном, морфофункциональном и системном уровнях влияния генов на функцию центральной нервной системы;

— изучение роли генетических и средовых факторов в формировании психофизиологических характеристик (интеллекта, аномального поведения человека, темперамента);

- проведение мониторинга распространения вредных генов в популяции человека;
- изучение методов психогенетики;
- изучение генетико-популяционных механизмов формирования поведения человека в процессе микроэволюции;
- формирование умений использовать психогенетические знания в практической деятельности психолога.

Освоение учебного материала по дисциплине «Психогенетика» позволит понять:

- как устроен генетический материал;
- благодаря каким механизмам происходит передача наследственной информации в поколениях;
- какие факторы способствуют аномальному поведению человека, в том числе такой формы, как преступность;
- какова роль средового и генетического факторов в формировании и развитии личностных характеристик человека.

Определяя психогенетику как науку, важно отметить понятие «поведенческая геномика», используемое для обозначения психологического уровня анализа работы генов.

Психогенетика связана с такими областями наук, как:

1. Евгеника — учение о селекции применительно к человеку, а также о путях улучшения его наследственных свойств. Ф. Гальтон является основателем евгеники (1869). Он проанализировал родословные великих и талантливых людей, на основании чего сформулировал выводы, что гениальные способности у человека передаются и каждый человек несет в себе груз наследственных признаков; это отражается в характере, болезнях, интеллекте. Представителями евгеники являются Ю. А. Филипченко, Н. Н. Кольцов, А. С. Серебровский. Евгеника послужила «научной» основой расизма.

В Германии евгеника получила название «расовая гигиена», поскольку оправдывала уничтожение путем стерилизации евреев, душевнобольных людей, гомосексуалистов и людей с врожденными дефектами, приводя аргумент так называемого «генетического груза».

В международном праве имеются ряд документов, затрагивающие этический вопрос улучшения генома человека. К ним относятся:

— Всеобщая декларация прав человека (1948)<sup>1</sup>;

— Конвенция о защите прав человека и основных свобод (1950)<sup>2</sup>;

— Конвенция о правах человека и биомедицине (1997)<sup>3</sup>.

В статьях этих нормативных документов закреплена ответственность за любую форму дискриминации.

Предусматривается запрещение любой формы дискриминации по признаку генетического наследия того или иного лица.

Провозглашается, что вмешательство в геном человека, направленное на его модификацию, может быть осуществлено только в профилактических, терапевтических или диагностических целях и только при условии, что подобное вмешательство не направлено на изменение генома наследников данного человека;

Закреплено положение об исследованиях на эмбрионах, проводимых *in vitro*:

а) в случаях, когда закон разрешает проведение исследований на эмбрионах *in vitro*, законом же должна быть предусмотрена адекватная защита эмбрионов; запрещается создание эмбрионов человека в исследовательских целях;

б) в соответствии со ст. 1 Всеобщей декларации о геноме человека и правах человека, «геном человека лежит в основе изначальной общности всех представителей человеческого рода, а также признания их неотъемлемого достоинства и разнообразия»<sup>4</sup>.

---

<sup>1</sup> Нормативные правовые акты приведены в соответствии с данными официального интернет-портала правовой информации Pravo.gov.ru (дата обращения: 10.02.2021).

<sup>2</sup> Конвенция о защите прав человека и основных свобод (заключена в г. Риме 04.11.1950) (с изм. от 13.05.2004) (вместе с Протоколом № 1 (подписан в г. Париже 20.03.1952), Протоколом № 4 об обеспечении некоторых прав и свобод помимо тех, которые уже включены в Конвенцию и первый Протокол к ней (подписан в г. Страсбурге 16.09.1963), Протоколом № 7 (подписан в г. Страсбурге 22.11.1984)).

<sup>3</sup> Конвенция о защите прав и достоинства человека в связи с применением достижений биологии и медицины (Овьедо, 04.04.1997) // Conventions. URL: [https://www.conventions.ru/view\\_base.php?id=1075](https://www.conventions.ru/view_base.php?id=1075) (дата обращения: 15.02.2021).

<sup>4</sup> Всеобщая декларация о геноме человека и правах человека: принята Генеральной конференцией Организации Объединенных Наций по вопросам образования, науки и культуры 11.11.1997.

2. Эпигенетика — учение о влиянии среды на механизмы включения и выключения генов при формировании психологических признаков.

3. Генетика человека, изучающая закономерности наследственности и изменчивости признаков у человека;

4. Психология развития и возрастная психология, изучающая формирование свойств личности человека под влиянием средового фактора по мере его взросления.

5. Медицинская генетика, рассматривающая значение наследственности в патологии человека. Исследования ориентированы на борьбу с болезнями человека, на медико-генетическое консультирование.

6. Дифференциальная психология (термин ввел в науку В. Штерн в 1900 году) рассматривает индивидуальные психологические и психофизиологические различия между людьми, которые формируются под воздействием наследственных и средовых факторов.

7. Медицинская и клиническая генетика — изучает наследственные заболевания (хромосомные, генные (моногенные и полигенные)) и определяет достижения науки в профилактике заболеваний человека.

8. Медицинская геномика — направление изучения нарушений последовательности ДНК человека. Идея проекта «Геном человека» была выдвинута в США в 1988 году и заключалась в исследованиях по картированию генов человека и выяснению нуклеотидной последовательности человеческого генома, что помогло бы выяснить причины наследственных заболеваний и открыть пути к их лечению. Под геномом человека понимается совокупность наследственного генетического материала, заключенного в клетке человека.

В рамках программы «Геном человека», участниками которой стали Российская Федерация, Великобритания, Франция, Германия, Италия была проведена исследовательская работа по изучению нуклеотидов ДНК человека. В ходе реализации проекта «Геном человека» была определена последовательность ДНК всех хромосом, в том числе и митохондриальной ДНК.

В 2003 году результаты работы, давшей начало развитию медицинской геномике, были опубликованы в научном сообществе.

В ходе проекта были представлены генетические карты хромосом, физические и секвенсовые карты, в которых гены располагались

на определенном расстоянии, называемом мегабаза<sup>1</sup>. Выявление всех генов, присутствующих в геноме человека, и установление хотя бы примерного расстояния между ними позволили локализовать каждый ген в хромосомах. Поскольку признаки формируются под влиянием генов, расшифрованные генетические карты позволили определять нарушения наследственных свойств у человека.

9. Психология — рассматривает средовый и наследственный факторы в развитии особенностей, поведения и психики человека.

10. Математика — применение математических методов в психогенетике.

## **1.2. Ф. Гальтон — основоположник генетики**

Датой зарождения психогенетики считается 1865 год (с появлением статьи Ф. Гальтона «Наследственный талант и характер»).

Английский исследователь Ф. Гальтон изучал индивидуальные особенности и различия между людьми на соматическом, физиологическом и психологическом уровнях, исследовал наследственность таланта и положил начало генетике. Индивидуальные различия между людьми являются определенным маркером психологической и психофизиологической характеристик личности.

Ф. Гальтон был двоюродным братом Ч. Дарвина, разносторонне образованным и одаренным человеком. В молодости он очень много путешествовал, увлекался географией и этнографией. За исследование тропической Южной Африки был награжден золотой медалью Географического общества, избран в Королевское общество. Ф. Гальтон — один из первых исследователей в области генетики — попытался решить проблему одаренности, поскольку шла полемика о роли природных способностей и среды (условий воспитания) в развитии организма.

К. А. Тимирязев считал Ф. Гальтона одним из оригинальнейших ученых-исследователей и мыслителей современной Англии. В то же время, К.А. Тимирязев отрицательно отнесся к учению Г. Менделя, что сказалось в дальнейшем на развитии отечественной генетики.

Ф. Гальтон в статье «Наследственный талант и характер»<sup>2</sup> (1865) выдвинул идею о наследственности таланта и возможности улучшения человеческой природы путем рождения потомства от одаренных людей. Данная статья положила начало серии работ по проблеме

---

<sup>1</sup> Сокращенно — Мб (base—основание).

<sup>2</sup> Гальтон Ф. Наследственность таланта. М.: Мысль, 1996. С. 33.

наследственности человека. Тем самым были заложены основы новой науки евгеники (призванной улучшить качество популяции).

В 1869 году вышла в свет книга Ф. Гальтона «Наследственный гений: исследование его законов и последствий». В этой работе он проанализировал родословные талантливых людей с помощью генеалогического метода, обосновал проблему наследуемости одаренности, определив, что:

- гениальные способности наследуются;
- шансы сына знаменитого отца стать известным человеком в пятьсот раз выше, чем шансы случайного человека;
- каждый человек несет в себе груз наследственных признаков, что выражается в характере, интеллекте, болезнях<sup>1</sup>.

Очень интересно наблюдение Ф. Гальтона об увеличении с возрастом различий в некоторых близнецовых парах, а также его гипотеза, объясняющая этот феномен тем, что не все унаследованные свойства проявляются сразу, многие из них в молодости «спят». Это вполне соответствует современным представлениям о неодновременной активности всех частей генома, об их последовательном «включении» и «выключении».

Ф. Гальтон один из первых пришел к выводу, что единственный элемент, который варьирует в различных индивидуумах, но постоянен в каждом из них, это природная тенденция.

Ф. Гальтон впервые сформулировал положение о том, что для развития психических особенностей, кроме среды, важны наследственные факторы; выделил 14 уровней умственных способностей на основе закона А. Кетле об уклонении от средних величин. Также им было сформулировано положение о наследственной природе интеллекта, основанное на оценке статистического материала. Ученик Ф. Гальтона К. Пирсон сформулировал учения об индивидуальной изменчивости в работе «Грамматика науки».

Описывая механизм передачи интеллектуальных способностей, Ф. Гальтон разработал статистический метод и предложил термин «корреляция» (*co-relatium*), вошедший в широкий оборот как понятие «коэффициент корреляции». В математической статистике этот принцип называется корреляцией Пирсона. Корреляция представляет собой индекс сходства, изменяющийся от нуля ( $r = 0$ ), который обо-

---

<sup>1</sup> Там же.

значает отсутствие какого-либо сходства, до единицы ( $r = 1,0$ ), обозначающей абсолютное сходство.

Основные принципы евгеники, так же как и психогенетики, были сформулированы английским психологом Ф. Гальтоном в конце 1863 года. Он предложил изучать явления, которые могут улучшить наследственные качества будущих поколений (одаренность, умственные способности, здоровье). Ф. Гальтон — первый, кто предложил два понятия: природа и условия воспитания.

Выводы Ф. Гальтона положили начало истории генетики поведения. Изучение наследственности психологических особенностей человека проводилось в двух исследовательских учреждениях: в созданном в 1921 году Бюро по евгенике (Петроград) и в Медико-биологическом институте, организованном в Москве в 1924 году. В 1922 году вышел первый номер «Известий Бюро по евгенике», посвященный 100-летию Ф. Гальтона. В данной выпуске Ю. А. Филипченко<sup>1</sup> сформулировал следующие задачи Бюро:

- изучение вопросов наследственности (специально в приложении к человеку) с помощью анкет, обследований, экспедиций;
- распространение в широких народных массах сведений о законах наследственности у человека и о целях и задачах евгеники;
- советы евгенического характера желающим вступить в брак и вообще всем интересующимся своей наследственностью.

Сотрудники Бюро разработали анкеты для сбора генеалогических сведений у разных групп населения.

Подводя итог, следует отметить, что зарождение психогенетики связано с именем английского ученого Ф. Гальтона. Именно его суждения о генетических проблемах определили начало развития генетики поведения. Сегодня психогенетика представляет интерес для понимания психогенетической составляющей поведения человека.

Важность рассмотрения основ генетики для психологов обусловлена тем, что закономерности наследования признаков позволяют объяснить природу индивидуальных различий человека.

---

<sup>1</sup> Горощенко Ю. Л. Юрий Александрович Филипченко — основатель отечественной генетической школы // Исследования по генетике. СПб.: Изд-во: Санкт-Петербургский университет, 1994. С. 239.

### **Вопросы для самоконтроля:**

1. На стыке каких дисциплин возникла психогенетика?
2. Что означает термин «генетика»?
3. Что изучает психогенетика?
4. Кто ввел термин «генетика» в науку?
5. Что представляет собой корреляция?
6. Назовите российских ученых-биологов, сторонников евгеники.
7. С какими науками связана психогенетика?
8. Дайте обоснование выводу, сделанному Ф. Гальтоном, что талант у человека наследуется в поколениях.

## **ТЕМА 2. ОСНОВЫ ОБЩЕЙ ГЕНЕТИКИ**

- 2.1. Законы наследования.
- 2.2. Ген как основа наследственности.
- 2.3. Основные законы Г. Менделя.
- 2.4. Взаимодействие генов.
- 2.5. Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом.
- 2.6. Основные понятия генетики популяций.

Генетика изучает законы наследственности и изменчивости организмов и методы управления между ними.

### **2.1. Законы наследования**

Закономерности наследования признаков впервые были представлены в 1865 году Г. Менделем в работе «Опыты над растительными гибридами». Значимость его открытия в то время не была оценена в научном сообществе. В результате и сам Г. Мендель перестал верить в свое открытие. В начале XX века независимо друг от друга Г. де Фриз (Голландия), К. Чермак (Австрия) и К. Корренс (Германия) «переоткрыли» закономерности наследования, рассмотренные в 1865 году Г. Менделем. Годом рождения науки генетики стал 1900 год.

Термин «генетика» ввел в науку в 1906 году У. Бэтсон. Он же дополнил учение Г. Менделя, описав правило частоты гамет: в каждую гамету попадает по одному гену из аллельной пары. В 1911 году Т. Морган сформулировал основные положения хромосомной теории наследственности, в которой представил расположение генов в определенных локусах хромосом (получил Нобелевскую премию). Основные положения хромосомной теории наследственности:

- гены располагаются в хромосомах в определенной линейной последовательности;
- в хромосоме каждый ген занимает определенное место (локус);
- расстояние между генами в хромосоме пропорционально проценту кроссинговера (перекреста хромосом) между ними;
- гены одной хромосомы образуют группу сцепления, благодаря этому происходит сцепленное наследование некоторых признаков;
- каждый ген имеет определенное количество групп сцепления, соответствующее числу хромосом в гаплоидном наборе.

Т. Морган доказал, что гены локализованы в хромосомах, что в каждой хромосоме множество генов, и расположены они в строгом порядке: каждый ген имеет постоянное место в хромосоме — локус. Однако постепенно накапливались сведения о том, что ген — вовсе не точка на хромосоме, так как состоит он из нескольких частей, что изменяться могут эти части гена, что только как единица функции ген представляет собой единое целое (половина или часть гена не может контролировать формирование признака). Благодаря исследованиям А. С. Серебровского было установлено, что ген в хромосоме состоит из нескольких частей, способных изменяться.

Геном принято было считать участок хромосомы, ответственный за проявление признака. Введенный в 1920 году немецким ученым Г. Винклером термин «геном» стал характеристикой целого вида организмов, а не конкретной особи, что способствовало рождению нового этапа развития генетики. К 1980-м годам XX века сформировалось новое направление — геномика, как наука о геномах.

Генетика — это наука о наследственности и изменчивости живых организмов. Термин «genesis» обозначает «происхождение».

Цель психогенетики — определить роль факторов наследственности и среды в формировании индивидуальных различий по психофизиологическим признакам. Понятие «наследственность» отличается от понятия «наследование» тем, что в процессе наследования происходит передача наследственной информации.

Наследованием называется передача генетической информации от одного поколения организмов к другому. На основе этой информации происходит развитие признаков организма, поэтому говорят и о наследовании признаков, хотя наследуются, строго говоря, не признаки, а гены. В основе наследования лежат процессы удвоения, объединения и распределения генетического материала.

Наследственность — это свойство живых организмов передавать признаки, особенности развития и функции в поколении от родителей потомству. Единицей наследственности принято считать гены, расположенные в хромосомах. Гены обуславливают возможность развития признаков. Каждый ген представляет собой участок молекулы ДНК (у некоторых вирусов — РНК). В 1951 году американский исследователь Б. МакКлинток сделала доклад о «прыгающих генах», которые, как она утверждала, перемещаются по хромосомам кукурузы. В 1951 году поверить в такое было, бесспорно, невозможно. Ведь все усвоили теорию Т. Моргана: гены — это локусы хромосом, самой стабильной характеристикой гена является то, что в хромосоме он занимает строго определенное место. В 1983 году Б. МакКлинток (ей тогда было 82 года) была присуждена Нобелевская премия. «Прыгающие гены» получили научное название — мобильные генетические элементы (МГЭ). Сейчас изучается их структура, поведение, влияние на другие гены. Оказалось, что они могут «путешествовать» не только по одной хромосоме, но и между хромосомами.

Признак — единица обозначения индивидуальности человека, кодирующаяся генами. Признак в генетическом смысле — это любая особенность, которую можно использовать при описании организма. Примерами признаков являются высота, вес, умственные способности, цвет глаз, форма листьев. Различают простые и сложные признаки. К простым относят морфологические структуры, а к сложным — физиологические, психологические, поведенческие, получившие название полигенных признаков, проявляющихся при действии многих генов. Если признак формируется под влиянием средовых и генных факторов, то в этом случае исследование называется мультифакторным. В то же время надо отметить, что гены не кодируют поведение человека.

Норма реакции признака — диапазон, в пределах которого признак может меняться под влиянием средовых факторов. Узкая норма реакции характерна для физиологических признаков<sup>1</sup>. Для исследования количественных признаков применяются понятия «вариационный ряд» и «варианта». Графическое изображение изменчивости признака определяется частотой встречаемости исследуемых вариантов и обозначается как вариационная кривая.

---

<sup>1</sup> Границы модификационной изменчивости называется нормой реакции. Норма реакции может быть узкой, когда признак немного изменяется, и широкой, при которой наблюдается значительное изменение признака.

Изменчивость — это свойство живых организмов приобретать новые признаки в потомстве, отличные от родителей. К ним относятся морфологические и физиологические признаки, психические особенности. Изменчивость подразделяется на наследственную, связанную с изменением генотипа, и модификационную.

Ненаследственная (модификационная изменчивость) — это изменчивость организма под воздействием факторов внешней среды, затрагивающая фенотип без изменения генотипа. Фенотипическое проявление гена называется экспрессивностью.

Комбинативная изменчивость предусматривает образование нового генотипа потомства в результате рекомбинации генов в гаметах родительских особей.

Вследствие воздействия мутагенов (экзомутагены, эндомутагены) на организм изменяются гены или хромосомы, вызывая мутационную изменчивость.

Свойства мутаций:

- возникают мутации внезапно;
- мутации наследуются;
- мутации неопределенны;
- мутации могут возникать повторно;
- мутации служат генетическим материалом для отбора (рис. 1).

Наследование классифицируется на полигенное (изменчивость определяется несколькими аллелями одного гена) и моногенное, которое подразделяется на: 1) аутосомное, при котором гены локализованы в аутосомах — хромосомах, одинаковых у мужской и женской особей (22 пары); 2) наследование сцепленное с полом, при котором гены расположены в половых клетках — гаметах, содержащих X- или Y-хромосому (гаплоидный набор хромосом  $n$ ). При слиянии гамет образуется зигота с диплоидным (двойным  $2n$ ) набором хромосом. Комбинация X-хромосом и Y-хромосом определяет пол ребенка согласно хромосомной теории К. Корренса (1907):

P: XX × XY

G: X X, Y

F: XX, XY

XX — гомогаметный пол; XY — гетерогаметный пол<sup>1</sup>.

Наследование признаков через гены, расположенные в X- или Y-хромосомах называется гоносомным наследованием. При нарушении

---

<sup>1</sup> Принятые в генетике символичные обозначения приведены в приложении 1.

гоносомного наследования развиваются хромосомные (психогенетические) болезни, такие как:

47, XXX — трисомия;

X0 — синдром Шерешевского — Тернера;

47, XXУ — синдром Клайнфельтера.

Гены, расположенные в половых хромосомах, определяют развитие признаков. На сегодня в науке установлено, что в X-хромосоме локализовано более двухсот генов. Гены, сцепленные с X-хромосомой, вызывают развитие таких признаков, как гемофилия, дальтонизм и др.



Рис. 1. Типы изменчивости

В настоящее время выделяют типы наследования генетических признаков, при котором происходит объединение генетического материала (рис. 2).

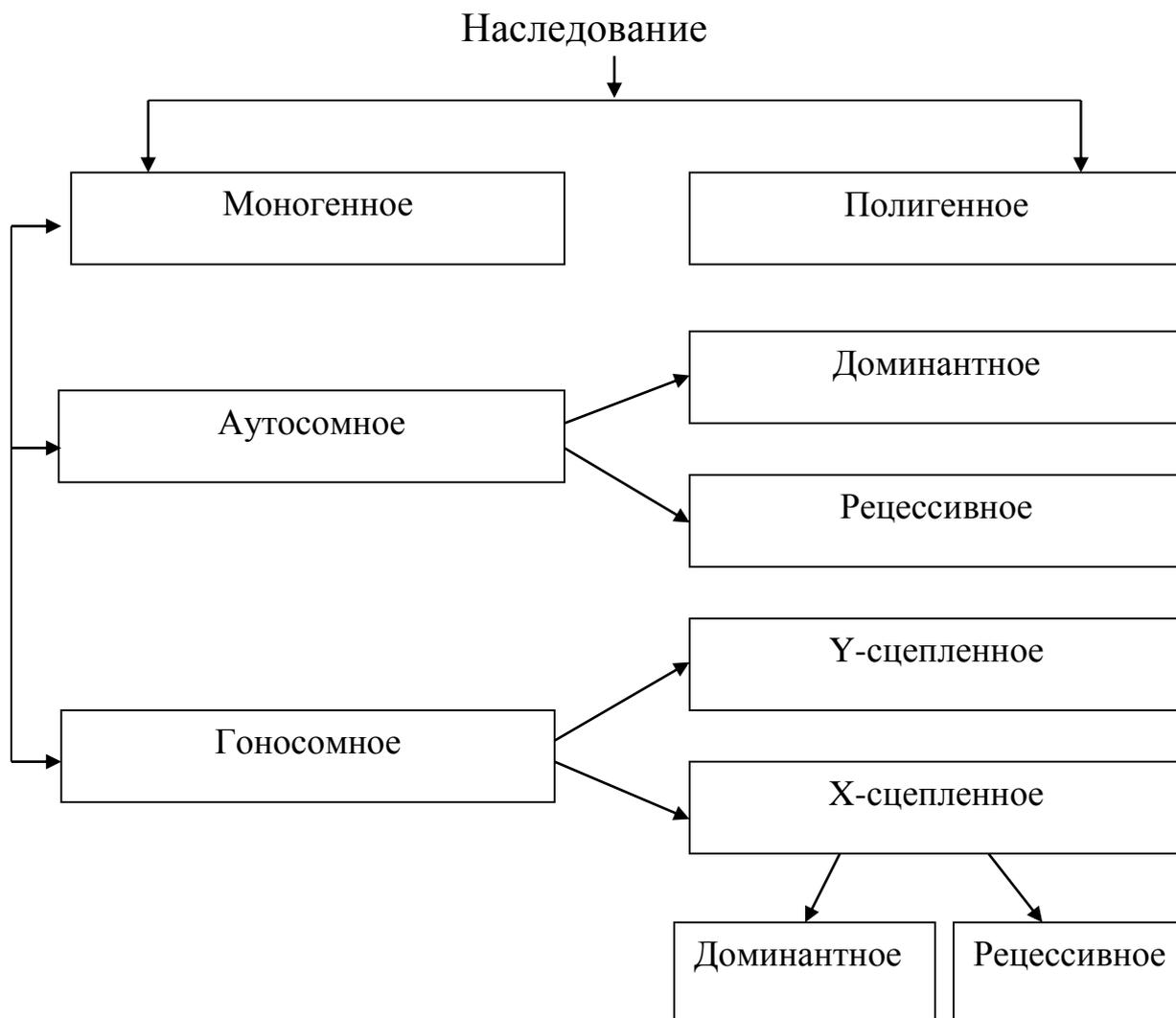


Рис. 2. Типы наследования признаков

## 2.2. Ген как основа наследственности

Понятие «ген» (от греч. *genos* — происхождение) в науку ввел в 1909 году В. Иогансен. Ученые считают, что у человека насчитывается от 30 до 100 тысяч генов. Степень выраженности признака определяется таким понятием, как экспрессивность гена.

Итак, ген — это элементарная структурная и функциональная единица наследственности, расположенная в хромосоме (участок ДНК) и отвечающая за хранение и передачу наследственной информации. Гены участвуют в кодировании первичной структуры полипептида (белка).

За альтернативное развитие признака отвечают аллели (разные состояния одного и того же гена), и в каждом гене расположены два аллеля<sup>1</sup>, определяющие альтернативные формы одного и того же признака, возникающие в результате рекомбинации или мутации генов. У человека два аллеля в хромосоме.

Однако в популяциях встречается генетический полиморфизм (например, группы крови определяют три аллеля: I группа —  $J^0 J^0$ ; II группа —  $J^A J^0$ ; III группа —  $J^B J^0$ ; IV группа —  $J^A J^B$ ).

Геном — совокупность всех генов гаплоидного (одинарного) набора хромосом. Геном определяется как генетическая информация, заключенная в ДНК одной гаплоидной клетки. Геном не определяет признаки и свойства индивида. Исследования в области изучения генома, начатые в XX веке, позволяют понять генетический механизм поведения человека.

Изменения, затрагивающие определенный участок хромосомы, приводят к нарушению его структуры и, как следствие, появляется мутация.

Генотип — совокупность всех генов организма, полученных от родительских особей, совокупность всех наследственных задатков данной клетки или организма. Генотип есть набор генов, состоящих из молекул дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК) и организованных в хромосомный ряд. Генотип организма является результатом слияния двух гамет: яйцеклетки и сперматозоида.

Фенотип — внешнее проявление признака. Фенотипы не наследуются, а формируются в течение жизни, определяются генотипом и воздействием факторов внешней среды в процессе развития организма. Исключением можно считать полидактилию (наличие добавочного пальца) или группу крови человека. Однако подобных признаков совсем немного, и за очень редким исключением фенотип признака определяется совместным влиянием генотипа и среды, в которой этот генотип существует.

---

<sup>1</sup> Аллели — различные формы одного и того же гена, расположенные в одинаковых участках (локусах) гомологичных хромосом и определяющие альтернативные варианты развития одного и того же признака. Аллельные гены — это гены, определяющие альтернативное развитие одного и того же признака и расположенные в идентичных участках гомологичных хромосом.

Свойство гена, оказывающее влияние на проявление нескольких признаков, называется плейотропностью (не путать с понятием пенетрантности гена)<sup>1</sup>.

Одна пара аллелей гена образует различные сочетания, например:

- АА (гомозиготный генотип по доминантному аллелю А), ААВВ (дигомозиготный по доминантному аллелю А и В);
- Аа (гетерозиготный генотип), АаВв (дигетерозиготный);
- аа (гомозиготный по рецессивному аллелю «а»), аавв (дигомозиготный генотип по рецессивному аллелю «а» и «в»); чистая линия всегда гомозиготна.

Ген находится в хромосоме и представляет собой участок молекулы ДНК. Именно ДНК отвечает за наследственность и проявление индивидуальных различий. У человека 23 пары хромосом. Двадцать третья пара хромосом — это две специальные хромосомы, X и Y, которые определяют пол. Основу хромосомы составляет линейная макромолекула ДНК значительной длины.

Хромосомы, образующие пару, называются гомологичными. Полный хромосомный набор человека получил название «кариотип». Кариотип есть совокупность признаков (число, размеры, форма и т. д.) полного набора хромосом. Кариотипом иногда также называют и визуальное представление полного хромосомного набора (кариограммы).

Кариотип мужчины: 46, XY. Кариотип женщины: 46, XX. Кариограмма — совокупность хромосом, представленных парами по размеру (рис 3).

Модель молекулы ДНК предложили в 1953 году Дж. Уотсон и Ф. Крик. За открытие структуры ДНК они были удостоены Нобелевской премии. Благодаря этому открытию появились такие направления в генетике, как молекулярная генетика, генная инженерия. В 1997 году в Шотландии путем клонирования (из яйцеклетки удалено ядро и введено ядро из клетки вымени) получена овечка Долли. В 2000 году в Великобритании утвержден закон о клонировании человеческих эмбрионов до 14 дней (срок, когда закладываются стволовые клетки, из которых можно получать органы). В 2001 году расшифрован геном человека.

---

<sup>1</sup> Пенетрантностью гена называется частота проявления аллеля определенного гена у особей данной популяции.

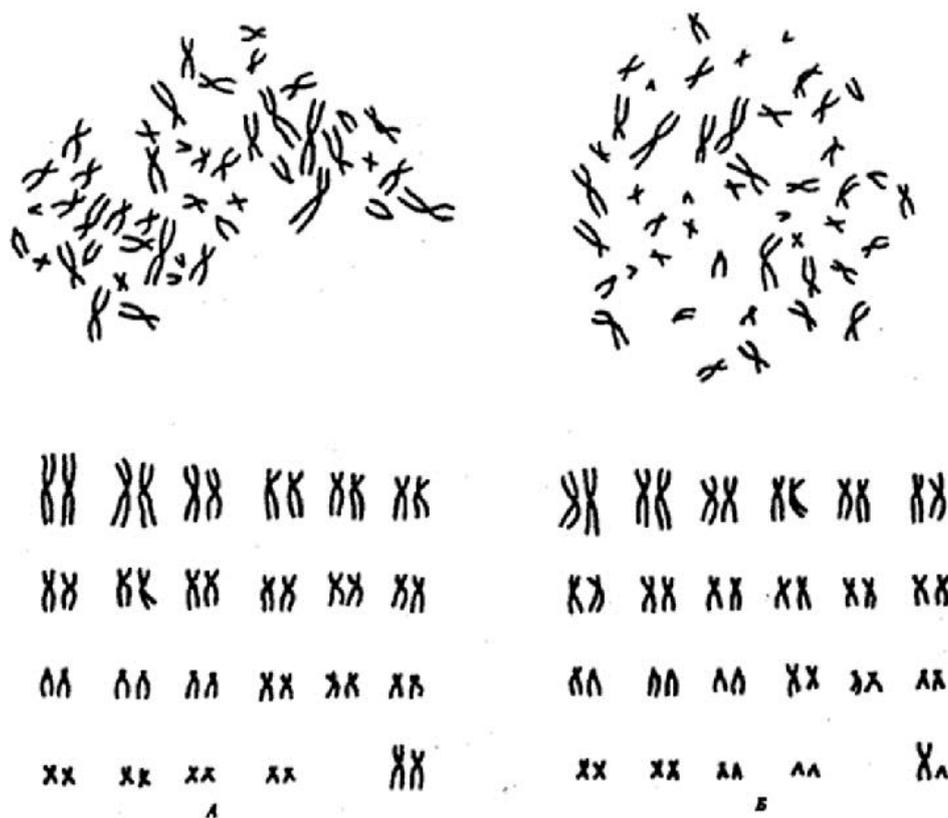


Рис. 3. Кариотип человека: А — женщины, Б — мужчины

С 1990 по 2003 годы работал международный проект генетической карты человека «Геном человека» (Human Genom Project), направленный на определение последовательности нуклеотидов в молекулах ДНК человека. В рамках программы «Геном человека» была установлена последовательность нуклеотидов ДНК, были обнаружены структурные элементы в геноме: экзоны (информативные участки структурных генов эукариот), интроны (некодирующие участки структурных генов), спейсеры (структурные участки ДНК, отделяющие гены друг от друга), псевдогены (приложение 2).

Расстояние между локусами в хромосоме измеряется в *сентиморганах* (сМ) (морганидах) в честь Т. Моргана, ученого-генетика, впервые описавшего на мушках дрозофилах группы сцепленных генов и разработавшего первые генетические карты хромосомы. Одна морганида равна 1 % кроссинговера. Расстояние между локусами при картировании определяется подсчетом количества рекомбинаций на 100 половых клеток (гамет). Расстояние между хромосомами характеризуется графическим отображением в форме генетической карты

хромосомы. Генетическая карта или карта сцепления (*linkage map*) представляет собой схему взаимного расположения генов на хромосоме (в определенной группе сцепления), включающую данные об относительном удалении генов друг от друга (генетические расстояния в условных единицах). Чем больше расстояние между хромосомами, тем вероятность кроссинговера увеличивается.

Принадлежность к хромосомам, взаимное расположение относительно друг друга устанавливаются при построении генетических карт. Генетические карты были составлены при использовании гибринологического метода анализирующим скрещиванием. Благодаря систематизации информации о генетических картах человека учеными университета Дж. Хопкинса в Балтиморе в энциклопедии «Менделевское наследование у человека: каталог человеческих генов и генетических болезней» были представлены данные о 6 678 картированных менделирующих локусах.

Генетические карты позволяют определить не только число хромосом, но и то, какие из них являются аномальными, приводящими к заболеваниям. Как отмечает А.А. Баев, «генетическая инженерия представляет конструирование *in vitro* рекомбинантных ДНК, являющихся частью генетического аппарата»<sup>1</sup>.

В соответствии с современными представлениями, геном человека состоит из 23 пар хромосом, 22 из которых являются аутосомами, одна пара половых хромосом (XX — у женщин и XY — у мужчин). Вне ядра располагается митохондриальная ДНК. Половые клетки (гаметы) несут гаплоидный (одинарный) набор хромосом. При оплодотворении яйцеклетки сперматозоидом образуется зигота с диплоидным набором хромосом.

Аутосомные признаки определяют гены, расположенные в аутосомах. К аутосомным аномалиям относят полидактилию (многопалость), альбинизм, фенилкетонурию. Вероятность проявления аутосомных заболеваний увеличивается при близкородственных браках фенотипически здоровых людей, являющимися носителями рецессивного патологического гена.

ДНК является полимером, мономерами которой служат нуклеотиды: А (аденин), Г (гуанин), С (цитозин), Т (тимин).

ДНК — двуспиральная молекула, представлена двумя полипептидными антипараллельными цепочками, закрученными вокруг оси.

---

<sup>1</sup> Баев А. А., Таняшин В. И. Генетическая инженерия. М.: ВИНТИ, 1979. С. 46.

В организме человека ее длина составляет около двух метров. Нуклеотиды располагаются комплементарно относительно друг друга, а именно: аденин комплементарен тимину, они соединены двумя водородными связями; цитозин комплементарен гуанину (соединяется тремя водородными связями). Точность процесса воспроизведения генетической информации осуществляется благодаря комплементарности (это способность азотистых оснований образовывать водородные связи). Водородная связь — очень непрочная связь, которая может легко разрушаться при репликации ДНК. Цепи антипараллельны. В основании каждой из полимерных цепей лежат последовательности из одинаковых сахаров (дезоксирибозы), соединенных между собой остатками фосфорной кислоты или фосфодиэфирной связью. Дезоксирибоза содержит 5 атомов углерода, то есть является пентозой. ДНК обладает свойством ковариантной редупликации, то есть ее молекулы способны копировать сами себя с сохранением возникших в них изменений. Это удвоение происходит в ходе процессов, которые называются митозом и мейозом. В процессе удвоения (репликации) ДНК, которое осуществляется с участием ферментов, двойная спираль ДНК временно раскручивается, и происходит построение новой цепи ДНК (комплементарной старой). «Упаковка» ДНК в хроматин обеспечивает многократное сокращение линейных размеров ДНК, необходимое для размещения ее в ядре. Спирали ДНК составляет примерно 34 ангстрема, а каждый ее виток содержит 10 нуклеотидов, расположенных на расстоянии 18 ангстремов друг от друга. В ДНК высших организмов много последовательностей, которые ничего не кодируют (интроны). Количество аденина (А) равно количеству тимина (Т), а количество цитозина (С) равно количеству гуанина (G). Нуклеотид мономера ДНК состоит из одного остатка ортофосфорной кислоты, дезоксирибозы, одного из азотистых оснований (А, Т, G, С).

Копирование генетической информации и передача ее осуществляется в процессе репликации ДНК и при помощи фермента (рис. 4).

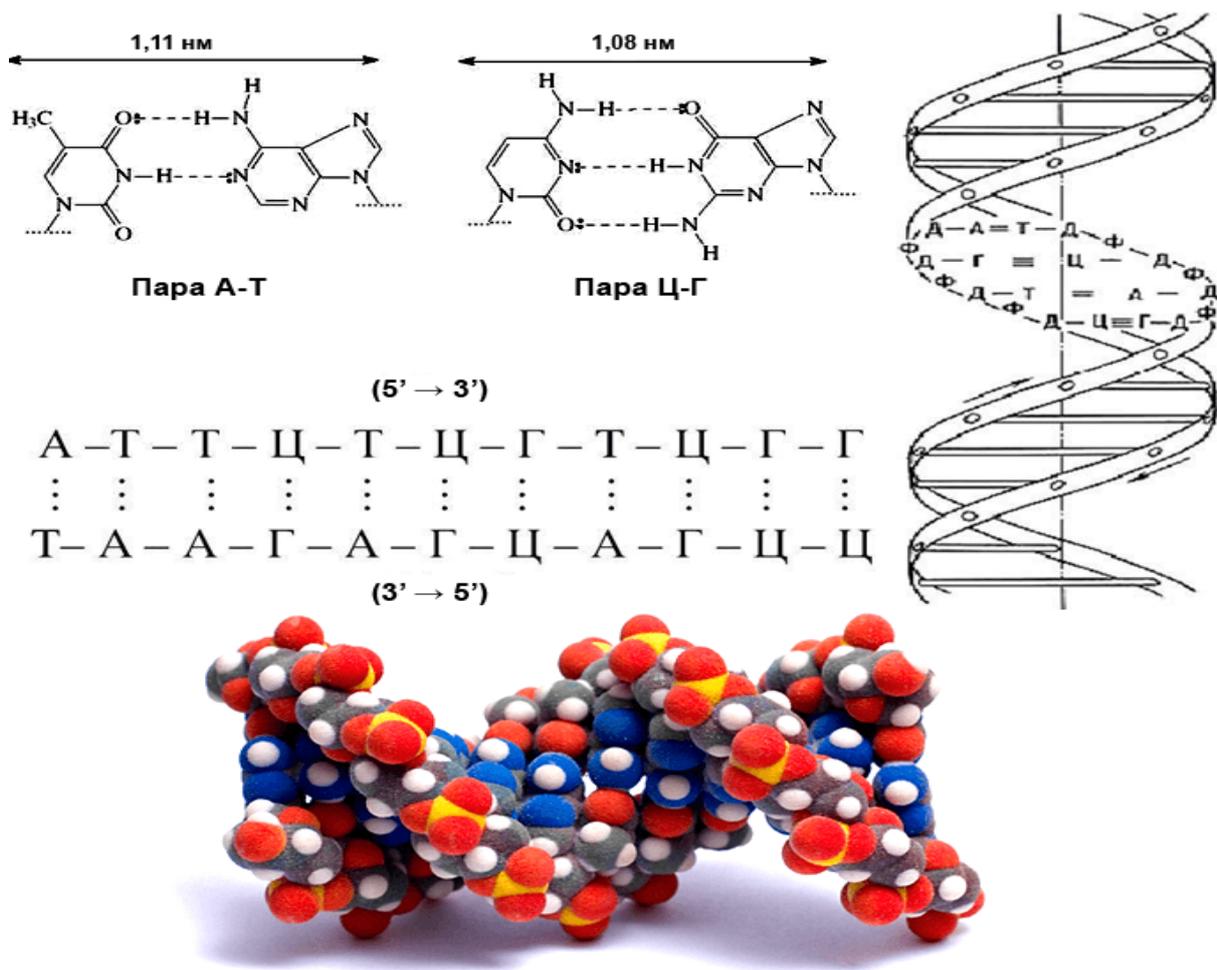


Рис. 4. Схема структуры участка молекулы ДНК

### 2.3. Основные законы Г. Менделя

Менделизм<sup>1</sup> основан на экспериментальном анализе гибридов и их потомков с помощью гибридологического метода, разработанного Г. Менделем. В основе открытий Г. Менделя о закономерностях наследования признаков (1865) лежит представление о дискретности: генетический материал состоит из дискретных единиц наследственности — генов. Изучение законов наследования стало возможным благодаря законам Г. Менделя, а «менделизм» стал основой науки о наследственности. Объектом исследований был выбран обычный съедобный горох (*Pisum sativum*), опыты над которым Г. Мендель проводил в саду августинского монастыря в Австро-Венгрии. Результатом скрещивания различных сортов гороха стала работа Г. Менделя «Опыты над растительными гибридами» (1865).

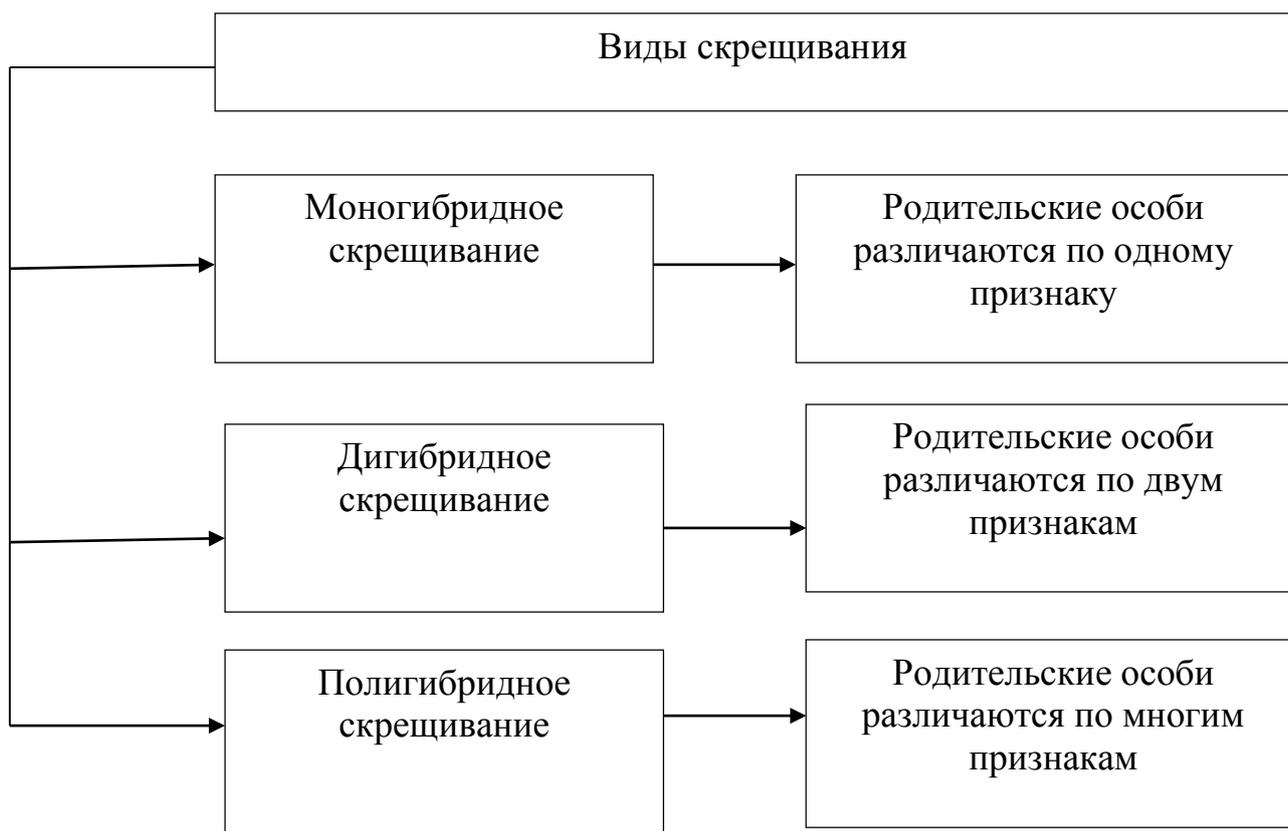
<sup>1</sup> Менделизм — учение о закономерностях наследования признаков организмов.

Гибридологический метод, использованный Г. Менделем в опытах, был разработан в 1865 году и основывался на скрещивании особей, отличающихся по генотипу. Гибридизацией называется процесс скрещивания родительских особей, отличающихся по одному или нескольким признакам. Так, при моногибридном скрещивании особи отличались по одной паре альтернативных признаков, а при дигибридном скрещивании соответственно по двум парам альтернативных признаков.

Г. Мендель для своих исследований использовал горох, которому были присущи такие признаки, как форма семян, цвет семян. Горох — это самоопыляющееся растение, потомство которого можно проанализировать в отдельности. Он скрещивал чистые линии гороха, отличающиеся по одному или нескольким альтернативным признакам: цвету (желтый и зеленый) и по форме (гладкий и морщинистый), используя математический анализ и гибридологический метод (метод скрещивания); скрещивал семена гороха желтого и зеленого цвета, которые в потомстве не давали расщепления и соответственно являлись по генотипу (совокупность генов одного организма) гомозиготными (рис. 5).

Цвет определялся соответствующим геном и зависел от правила доминирования. Признак, который проявился в первом поколении, Г. Мендель назвал доминантным, а признак, который не проявился — рецессивным. Эти закономерности были установлены по результатам моногибридного скрещивания и подтверждены на более сложных дигибридном и тригибридном скрещиваниях. Название этих скрещиваний определяются числом пар альтернативных признаков, по которым отличаются скрещиваемые организмы, и соответственно числом пар генов, контролирующих развитие данных признаков.

Потомство первого поколения оказалось по фенотипу единообразным (желтого цвета), а по генотипу — гетерозиготным (Aa). При анализе результатов скрещивания прослеживается наследование доминантного признака. Аллельные гены расположены в идентичных локусах гомологичных хромосом. В первом поколении в потомстве семян гороха будет одинаковый генотип (Aa) и одинаковый фенотип (желтые семена 100 %, аллель «а» в фенотипе не проявляется).



*Рис. 5. Виды скрещивания*

Единообразии гибридов первого поколения:

Р.: АА (желтые) × аа (зеленые)  
 G: А а  
 F<sub>1</sub>: Аа (желтые).  
 Ph: 100 %

Для облегчения расчета сочетаний разных типов гамет английский генетик Р. Пэннет предложил запись в виде решетки — таблицы с числом строк (столбцов) по числу типов гамет. По горизонтали сверху записываются половые клетки мужской особи, по вертикали сверху записываются гаметы женской особи, пересечение линий образуют генотипы потомков. Так, в скрещивании Аа и АА будут следующие гаметы и их сочетания:

Гаметы	A	a
A	AA	Aa
A	AA	Aa

Таким образом, был сформулирован *первый закон Менделя*: при скрещивании двух гомозиготных организмов, отличающихся друг от друга альтернативным вариантом одного и того же признака, все гибриды первого поколения окажутся единообразными как по генотипу, так и по фенотипу.

Для того, чтобы определить генотип особи, имеющей доминантный ген и участвующей в скрещивании, используют анализирующее скрещивание. С этой целью ее скрещивают с гомозиготной по рецессивному гену особью. Если в потомстве не наблюдается расщепление признаков, то она гомозиготная, если происходит расщепление в соотношении 1:1, следовательно исследуемый генотип особи гетерозиготный:

Скрещивание 1  
P: AA × aa  
G: A a  
F1: Aa  
Единообразие 100 %

Скрещивание 2  
P: Aa × aa  
G: A, a a  
F1: Aa, aa  
Расщепление признака 1:1

Второй закон Менделя (закон расщепления): при скрещивании гибридов первого поколения (гетерозиготных организмов), анализируемых по одной паре альтернативных признаков, наблюдается расщепление в соотношении 1:2:1 по генотипу и 3:1 — по фенотипу.

F<sub>1</sub>: Aa (желтые семена) × Aa (желтые семена)  
G: A, a A, a  
F<sub>2</sub>: AA; Aa; Aa; aa (1:2:1)  
Ph: 3 желтые семена: 1 зеленые семена (3:1)

В гибридах второго поколения наблюдается расщепление по генотипу (1AA:2Aa:1aa) и фенотипу (3:1).

*Закон чистоты гамет*: находящиеся в каждом организме пары альтернативных признаков не смешиваются и при образовании гамет по одному переходят в них в чистом виде<sup>1</sup>.

*Третий закон Менделя* (закон независимого наследования признаков): при скрещивании гомозиготных организмов, анализируемых по двум парам альтернативных признаков, во втором поколении наблюдается независимое комбинирование генов разных аллельных пар и соответствующих им признаков. В опыте были использованы растения гороха зеленые, морщинистые (aabb) и желтые, гладкие (AABB) — дигибридное скрещивание, при котором наследуются два гена. Г. Мендель пришел к выводам, что во втором поколении появились семена гороха с новым сочетанием признаков и что независимое сочетание генов при условии несцепленности признаков происходит не случайно, а вследствие комбинирования генов, так называемого кроссинговера.

P: ♀ AABB × ♂ aabb  
           (ж., гл.) (зел., морщ.)  
 G:    AB            ав  
 F1: AaBb — Дигетерозиготная особь (100 % ж., гл.)  
 P: ♀ AaBb × ♂ AaBb  
           (ж., гл.)           (ж., гл.)  
 G: AB, aB, Ab, ab AB, aB, Ab, ab

Независимая комбинация генов проявляется в том, что два признака (цвет и форма) могут сочетаться независимо друг от друга в соотношении 9 (желтых, гладких): 3 (зеленых, гладких): 3 (желтых, морщинистых): 1 (зеленый, морщинистый). Таким образом, в результате проведенного опыта было получено четыре типа.

AB (ж., гл.) × AB (ж., кр.) = AABB (ж., гл.)  
 AB (ж., гл.) × Ab (ж., морщ.) = AABb (ж., гл.)  
 AB (ж., гл.) × aB (зел., гл.) = AaBB (ж., гл.)  
 AB (ж., гл.) × ab (зел., морщ.) = AaBb (ж., гл.)  
 Ab (ж., морщ.) × AB (ж., гл.) = AABb (ж., гл.)  
 Ab (ж., морщ.) × Ab (ж., морщ.) = AAbb (ж., морщ.)  
 Ab (ж., морщ.) × aB (зел., гл.) = AaBb (ж., гл.)

<sup>1</sup> Богданова Т. Л. Биология. Задания и упражнения. М.: Высшая школа. 1991. С. 125.

$Aв (ж., морщ.) \times ав (зел., морщ.) = Aавв (ж., морщ.)$   
 $аВ (зел., гл.) \times АВ (ж., гл.) = AаВв (ж., гл.)$   
 $аВ (зел., гл.) \times АВ (ж., морщ.) = AаВв (ж., гл.)$   
 $аВ (зел., гл.) \times аВ (зел., гл.) = ааВВ (зел., гл.)$   
 $аВ (зел., гл.) \times ав (зел., морщ.) = ааВв (зел., гл.)$   
 $ав (зел., морщ.) \times АВ (ж., гл.) = AаВв (зел., гл.)$   
 $ав (зел., морщ.) \times АВ (ж., морщ.) = Aавв (зел., морщ.)$   
 $ав (зел., морщ.) \times аВ (зел., гл.) = ааВв (зел., гл.)$   
 $ав (зел., морщ.) \times ав (зел., морщ.) = аавв (зел., морщ.)$

Условия, при которых работают классические законы Г. Менделя:

- чистая линия (гомозиготность) исходных форм;
- образование в процессе мейоза половых клеток гибридов в равных соотношениях;
- одинаковая жизнеспособность гамет;
- пенетрантность аутосомных генов;
- равная вероятность встречи любых гамет при оплодотворении;
- экспрессивность признака.

Условия, при которых не работают законы Менделя:

- исследование континуальных характеристик (нельзя определить коэффициент интеллекта);
- хромосомные aberrации (синдром Дауна);
- наследование, сцепленное с полом.
- мутации (соматические, гаметные, индуцированные);
- плейотропия (появление нескольких признаков, контролируемые одним геном, например синдром Марфана)<sup>1</sup>.

Законы Менделя применяются в современной науке для анализа генотипа фенотипически здоровых людей, родственники которых имеют наследственные аномалии. Однако эти законы неприменимы при анализе континуальных признаков, изучаемых психогенетикой. К таким признакам, например относятся интеллектуальные способности человека.

---

<sup>1</sup> Относится к генным болезням с аутосомно-доминантным типом наследования, высокой пенетрантностью и различной степенью экспрессивности.

## 2.4. Взаимодействие генов

Отклонением от законов Менделя считается взаимодействие генов. Взаимодействием генов называется явление, при котором появляется новый признак или усиливается проявление уже существующего признака в результате совместного действия. Выделяют два типа взаимодействия генов (рис. 6).

Полное доминирование (АА, Аа — желтый цвет). Неполное доминирование (Аа — розовый цвет). При кодоминировании два доминантных аллеля проявляют активность, внося равноценный вклад в формировании фенотипа — группы крови.

Примером кодоминирования является формирование IV группы крови у человека по системе АВО, резус-фактор наследуется в соответствии с законами Менделя (табл. 1).

Таблица 1

**Наследование групп крови системы АВО у человека**

Группа крови	Генотип
0 (I)	$J^0J^0$
A (II)	$J^AJ^A$ или $J^AJ^0$
B (III)	$J^BJ^B$ или $J^BJ^0$
AB (IV)	$J^AJ^B$

Однако проявляющиеся признаки, по которым отличают один организм от другого, являются результатом действия нескольких неаллельных генов. Фенотипическое проявление может зависеть от складывающейся суммы генов (так называемая аддитивная полигения). Примером полигенного признака у человека считается пигментация кожи, проявляющаяся в результате вступления в брак мулатов. Существуют и другие разновидности взаимодействия неаллельных генов: комплементарность (при одновременном присутствии в генотипе особи доминантных аллелей разных генов формируется новый признак), эпистаз (подавление проявления признака в присутствии супрессора-ингибитора) и полимерия (доминантные аллели разных генов отвечают за проявление одного и того же признака).



Рис. 6. Взаимодействие генов

Для того, чтобы проявились качественные признаки, достаточно небольшого количества доминантных полимерных генов в генотипе. Так, цвет кожи у человека зависит от проявления полимерного гена, что можно наблюдать у выходцев из стран Африки — носителей доминантного гена. У мулатов рождаются дети с гетерозиготным гено-

типом, у которых, в свою очередь, могут родиться как чернокожие, так и белые дети.

Нарушения законов Менделя объясняется явлением кроссинговера и приводит к появлению аномалий, что важно применять в медико-генетическом консультировании. Приведем некоторые примеры генетических аномалий.

Развитие генетики количественных признаков стало возможным благодаря открытию Г. Нильсона-Эле (количественные признаки обусловлены точно такими же расщепляющими генами, и передача генов осуществляется в соответствии с менделевскими законами, справедливыми для качественных признаков).

У человека известно более 1 000 признаков, которые наследуются в соответствии с законами Менделя (так называемые менделирующие признаки). К доминирующим признакам у человека относятся карий цвет глаз; темная пигментация кожи; рыжий цвет волос и наличие веснушек; преобладающая рука; абсолютный музыкальный слух; курчавые волосы. Менделевское наследование установлено для групп крови человека по системе АВО, резус-фактора, моногенных заболеваний.

## **2.5. Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом**

У человека пол определяется в момент оплодотворения яйцеклетки и зависит от комбинации хромосом (XX — женская особь; XY — мужская особь). Пол характеризуется морфологическими, физиологическими и поведенческими признаками. Развитие контролируемых полом признаков зависит от генов, расположенных в хромосомах:

1. Аутосомы: одинаковые у женской и мужской особи.
2. Гетерохромосомы (половые хромосомы): по ним женский и мужской организмы отличаются друг от друга (XX, XY).

Признаки подразделяются на первичные половые и вторичные половые. При оплодотворении различают варианты, от которых зависит пол будущего ребенка (первичный признак). К. Корренс в 1907 году сформулировал хромосомную теорию пола, согласно которой пол будущего ребенка определяется в момент оплодотворения и зависит от сочетания хромосом. Различают гомогаметный пол, при котором наследуются одинаковые хромосомы (соответственно он продуцирует один тип гамет) и гетерогаметный пол, имеющий соответственно разные половые хромосомы и два типа гамет (рис. 7).

Дано:

Решение:

Муж.- ху

Жен.- хх

F<sub>1</sub>- ?

P:

Фенотип:

Генотип:



муж.

ху

X



жен.

X

хх

Гаметы :

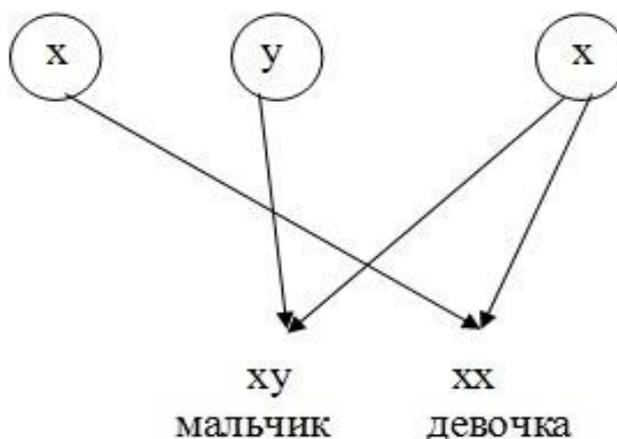


Рис. 7. Схема скрещивания между гетерогаметным и гомогаметным полом

Половые хромосомы также содержат гены, отвечающие за развитие определенных признаков. Наследование, сцепленное с полом, называют наследованием признаков, гены которых расположены в X-хромосоме или Y-хромосоме. У человека мужская особь содержит одну X-хромосому и одну Y-хромосому, женская особь имеет две X-хромосомы. Помимо этого, X-хромосома больше Y-хромосомы. Из 23 пар хромосом у человека одна пара — это половые хромосомы и 22 пары — аутосомы. Половые хромосомы не являются гомологичными. Гены, расположенные на половых хромосомах, наследуются сцепленно с полом. Генов в Y-хромосоме значительно меньше; передача признаков осуществляется в основном через X-хромосому, содержащуюся как в мужской, так и женской особи, и локализованные в ней гены.

По причине мутаций генов половых хромосом развиваются болезни, сцепленные с полом.

Гены, отвечающие за проявление вторичных половых признаков, контролируются работой гормонов, выделяемых эндокринными железами организма.

В процессе образования зиготы может произойти нарушение числа половых хромосом, что приводит к развитию различных вариантов хромосомных болезней пола (табл. 2).

Таблица 2

**Комбинации половых хромосом**

♀ ♂	Х	ХХ	0
Х	ХХ нормальный женский организм	ХХХ трисомия по Х-хромосоме	Х0 синдром Шерешевского-Тернера
Y	ХY нормальный мужской организм	ХХY синдром Клайнфельтера	Y0 нежизнеспособная зигота

**2.6. Основные понятия генетики популяций**

Популяционная генетика — наука, изучающая генетический состав, особенности наследования и преемственность в популяциях. Для психогенетики знания законов популяционной генетики значимо, поскольку наследственная информация передается человеку, находящемуся не изолированно от других людей, а проживающему на определенной территории (ареале обитания).

Передача генетической информации отдельному индивидууму осуществляется благодаря действию важнейшего фактора — генетической структуры популяции.

Объект популяционной генетики человека — популяция человека, в которой осуществляется передача наследственного материала из поколения в поколение. Человеческая популяция не является панмиксной<sup>1</sup>, а представляет огромную совокупность многочисленных замкнутых групп.

Популяция — это совокупность особей вида, длительно существующих на определенной территории (определенный ареал), сво-

<sup>1</sup> Панмиксия — свободное скрещивание разнополых особей любых генотипов в популяции.

бодно скрещивающихся между собой и относительно изолированных от других групп особей вида. Популяция — элементарная единица эволюции.

Термин «популяция» ввел в научный оборот Н. В. Тимофеев-Ресовский. Под популяцией он понимал совокупность особей определенного вида, в течение достаточно длительного времени (большого числа поколений), населяющих определенное пространство, внутри которого практически осуществляется та или иная степень панмиксии и нет заметных популяционных барьеров. Особи одной популяции отделены от совокупностей таких же особей данного вида той или иной степенью давления тех или иных форм изоляции. Генофонд — совокупность всех генов в популяции. Важнейший признак популяции — это относительно свободное скрещивание. Если возникают какие-то изолированные барьеры, препятствующие свободному скрещиванию, то возникают новые популяции.

У человека, например, помимо территориальной изоляции, достаточно изолированные популяции могут возникнуть на основе социальных, этнических или религиозных барьеров. Поскольку между популяциями не происходит свободный обмен генами, то они не могут существенно различаться по генетическим характеристикам.

Для того, чтобы описать генетические характеристики популяции, вводится понятие генофонда<sup>1</sup>. Исследования генофонда Ю. Г. Рачковым показали, что в генофонде сформулирована генетико-историческая концепция формирования генетического полиморфизма населения. Развил его взгляды В. П. Эфроимсон, который показал, что в генофонде человека зашифрованы, помимо биологических характеристик, такие социальные признаки, как нравственность, эмпатия, доброта.

Генетическая структура популяции показывает особенности передачи определенных признаков по наследству. В зависимости от способа оплодотворения, генетическую структуру популяции подразделяют на автогамные гомозиготные организмы и панмиктические гетерозиготные организмы. В панмиктической популяции соотношение генотипов будет различным (рис. 8).

---

<sup>1</sup> Генофонд — совокупность генов, встречающихся в данной популяции, представленными геномами.

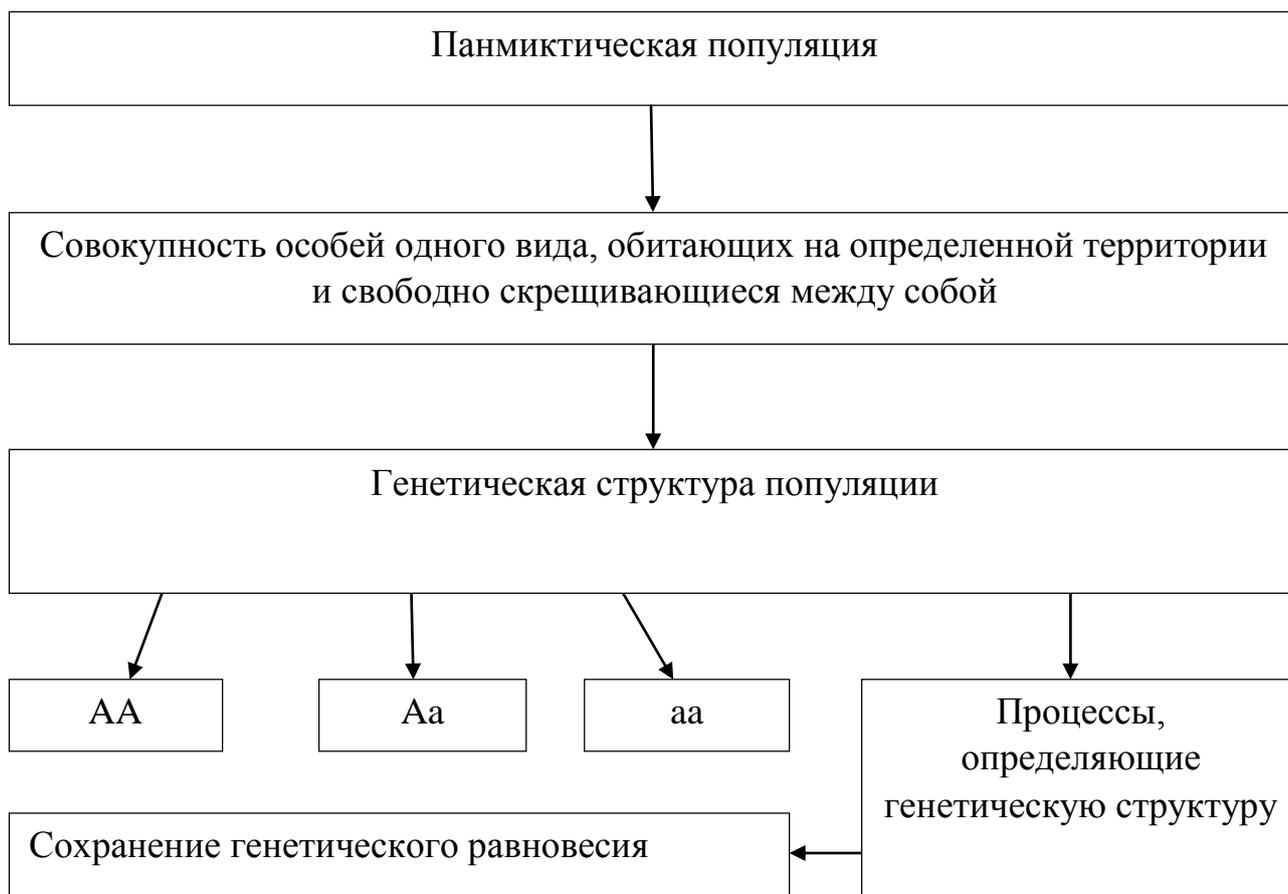


Рис. 8. Панмиктическая популяция

К демографическим показателям популяции относят размеры, рождаемость, смертность, возрастную и половую структура, род занятий. Генетическая характеристика обусловлена системой браков и факторами, изменяющими частоты генов (мутации, отбор, миграции, изоляция, дрейф генов).

Семейный кодекс Российской Федерации<sup>1</sup> устанавливает запрет на заключение брака между близкими родственниками. Исчерпывающий перечень таких лиц закреплен в ст. 14 кодекса.

Метод, изучающий генотип и гены человека, называется популяционным. В основе этого метода лежит закон Харди — Вайнберга, сформулированный в 1908 году независимо друг от друга английским математиком Г. Харди и немецким врачом В. Вайнбергом для описания генотипов и фенотипов групп крови в популяциях человека. Формулировка закона: частоты генотипов в популяции могут быть предсказаны по частотам генов при условии случайного скрещивания.

<sup>1</sup> Семейный кодекс Российской Федерации от 29.12.1995 № 223-ФЗ.

Исследователи пришли к выводу, что частоты генов в популяции остаются неизменными при условии отсутствия неких процессов (миграции, дрейф генов), и охарактеризовали условия сохранения равновесия особей в популяции, несущие как доминантные, так и рецессивные признаки.

Условия для выполнения этого закона следующие (табл. 3).

Таблица 3

**Условия выполнения закона Харди — Вайнберга**

Условия	Характеристика
Случайность скрещивания в популяции	Это важное условие подразумевает одинаковую вероятность скрещивания между всеми особями, входящими в состав популяции. Нарушения этого условия у человека могут быть связаны с кровнородственными браками. В этом случае в популяции повышается количество гомозигот. На этом обстоятельстве основан метод определения частоты кровнородственных браков в популяции, которую вычисляют, определяя величину отклонения от соотношения Харди — Вайнберга
Ассортативность (неслучайность) браков	Связана с неслучайным выбором брачного партнера, заключением браков на основе сходства по любым факторам. Например, обнаружена определенная корреляция между супругами по коэффициенту интеллекта, по антропометрическим характеристикам, физической привлекательности, уровню образования, личностным ценностям, религиозности
Не должно быть мутаций	Выделяют три вида мутаций: вредоносные, нейтральные и благоприятствующие. Инбридинг — один из вариантов неслучайного скрещивания в популяции. При инбридинге (близкородственном скрещивании) частота гомозиготных генотипов возрастает по сравнению с соотношением закона Харди — Вайнберга. В результате этого вредные рецессивные мутации, определяющие заболевания, чаще оказываются в гомозиготном состоянии и проявляются в фенотипе. С увеличением степени инбридинга снижаются показатели умственного развития и учебная успеваемость. При отдаленном скрещивании можно наблюдать появление гибридов с повышенной жизнеспособностью в первом поколении. Это явление получило название гетерозиса. Причиной гетерозиса является перевод вредных рецессивных мутаций в гетерозиготное состояние, которые не проявляются в фенотипе. Доминантная мутация проявляется в фе-

	нотипе даже у гетерозигот и сразу же подвергается действию отбора: она или элиминируется из популяции, или накапливается. Рецессивные мутации способны длительно находиться в популяции в скрытом виде
Не должно быть миграций как в популяцию, так и из нее	Миграция обеспечивает постоянный «поток генов», т. е. изменение генетического состава популяции, обусловленное поступлением новых генов. Миграция не должна существенно изменять генотип популяции. Изменение генетического состава возникает в популяциях, из которых население эмигрировало, или в которые оно иммигрировало (распределение людей с различными группами крови: концентрация гена 1Д более высокая в Европе, а гена 1в — в Азии)
Не должно быть естественного отбора	Естественным отбором называется процесс дифференциального воспроизводства потомства генетически различными организмами в популяции. Носители определенных генотипов имеют больше шансов выжить и оставить потомство, чем носители других вариантов генотипов
Популяция должна иметь большие размеры	При несоблюдении условия будут наблюдаться чисто случайные колебания частот генов — дрейф генов

В той или иной степени эти условия нарушаются в естественных условиях.

Математически закон Харди — Вайнберга записывается следующим образом:  $(p + q)^2 = p^2 + 2pq + q^2$ , где  $p$  — частота доминантного аллеля (А);  $q$  — частота рецессивного аллеля (а);  $p^2$  — частота генотипа (АА) (доминантные гомозиготы);  $2pq$  — частота генотипа (Аа — гетерозиготы);  $q^2$  — частота генотипа аа — рецессивных гомозигот. Из этого следует, что подбор пар и встречаемость гамет женских и мужских особей происходит случайно, что позволило определить наследственные заболевания в популяции. При таком случайно проходящем скрещивании и оплодотворении сочетание гамет будет давать в ряде поколений всегда одно и то же соотношение генотипов и фенотипов в потомстве. Суть закона в том, что при определенных условиях соотношение частот доминантных и рецессивных аллелей генов, сложившейся в генотипе панмиктической популяции сохраняется неизменным в ряде поколений.

В случае изменения условий и действия определенных факторов в популяции будет происходить нарушение соотношения генетической структуры. Так, например, в большинстве популяций наблюдается дрейф генов — изменение частот аллелей под влиянием случайных

факторов (голод, война, пандемия), что приводит к условиям свободного скрещивания в популяции. В небольших популяциях можно встретить эффект основателя — когда одна особь (почти всегда мужчина, например Чингисхан) оставляет огромное число потомков, вследствие чего изменяется соотношение частот аллелей и генотипов.

Для определения генетической структуры любой популяции применяется закон Харди — Вайнберга; при этом важно знать количественный состав гомозиготных рецессивных особей. Нетрудно убедиться, что отбор против гомозиготных рецессивов неэффективен: элиминация (устранение)  $q^2$  носителей генотипа  $aa$  не влияет существенно на частоты аллелей. Большинство носителей рецессивного аллеля являются гетерозиготами. В этом причина генетического груза в популяциях человека — значительного числа гетерозиготных особей, менее приспособленных к условиям среды популяции, являющихся носителями генов, связанных со снижением жизнеспособности. Понятие генетического груза является фундаментальным в популяционной генетике, его ввел Г. Меллер в 1950 году в своей книге «Наш груз 196 мутаций». Генетический груз — насыщенность популяции рецессивными генами, снижающими приспособленность отдельных особей к среде обитания, по сравнению со всей популяцией.

Однако возможно и неслучайное скрещивание. Примером является инбридинг, при котором скрещиваются генетически родственные особи, что приведет к увеличению частоты гомозигот и уменьшению частот гетерозигот. Таким образом, в процессе эволюции под влиянием естественного отбора, мутаций, дрейфа генов происходит изменение частот генов в популяции.

Популяция человека представлена совокупностью особей, занимающих определенный ареал обитания и свободно скрещивающихся между собой. Если в составе популяции человека насчитывается более четырех тысяч человек, то ее относят к большой популяции. Малые популяции получили название «демы»; в них внутрипопуляционные браки составляют 90 %. В изолированных популяциях этот показатель составляет более 90 %, и поступление новых генов извне практически отсутствует.

Приведенные в разделе основы общей генетики являются универсальными, и им подчиняются все живые организмы. Возможные отклонения являются следствием различных видов взаимодействия аллельных и неаллельных генов.

Открытие Г. Менделем основных законов наследования — закона единообразия гибридов первого поколения, закона расщепления и закона независимого комбинирования — позволило выделить элементарные признаки, по аналогии с которыми впоследствии были определены отдельные личностные особенности из многообразия психических проявлений у человека.

***Вопросы для самоконтроля:***

1. Что называется наследственностью, изменчивостью?
2. Дайте описание законов Менделя.
3. Какие гены называются аллельными?
4. Как называется совокупность всех генов в организме человека?
5. В какой работе впервые были представлены Г. Менделем законы наследования?
6. В чем смысл закона чистоты гамет?
7. Назовите условия, при которых действуют закон Харди — Вайнберга.
8. Чем определяется мера сходства между родственниками?
9. Какими генами обеспечиваются поведенческие признаки человека?
10. Сколько типов гамет образует мужская особь?

## **РАЗДЕЛ II. МЕТОДОЛОГИЯ И МЕТОДЫ ПСИХОГЕНЕТИКИ**

### **ТЕМА 3. ОСНОВНЫЕ МЕТОДЫ ПСИХОГЕНЕТИКИ И ИХ РАЗРЕШАЮЩАЯ СПОСОБНОСТЬ**

- 3.1. Генеалогический метод.
- 3.2. Близнецовый метод и его разновидности.
- 3.3. Цитогенетический метод.
- 3.4. Популяционный метод.

Психогенетика имеет свои методы исследования. Методы, которыми располагает психогенетика, позволяют весьма надежно решать ее главную задачу: выяснение той роли, которую играют факторы наследственности и среды в формировании межиндивидуальной вариативности психологических и психофизиологических признаков, индивидуального вектора развития.

Методы психогенетики позволяют более надежно решать ряд негенетических задач, связанных с выделением актуальных для различных психологических черт средовых переменных, с более точной оценкой эффектов внешних воздействий и многих других. Генетический анализ — основной метод исследования наследственности и изменчивости организмов. Основополагающим методом генетического анализа является гибридологический — это основной и специфический метод генетики, заключающийся в скрещивании и последующем учете всех классов расщепления. Генетический анализ — это система наблюдений и опытов, которая ставит целью вскрытие генотипической структуры особи, популяции или вида.

#### **3.1. Генеалогический метод**

Генеалогический метод — это метод исследования близких родственников в семье, прежде всего, исследование родственников первой степени родства, их потомков и сиблингов (родные сестры и братья), у которых исследуемый признак кодируется в одинаковых генах. Данный метод впервые применен в работе Ф. Гальтона «Наследственный гений», в которой он проанализировал родословную выдающихся людей Англии XIX века и пришел к выводу, что чем ближе родство, тем больше вероятность проявления одинаковых признаков, обусловленных наличием одинаковых генов. Английский исследователь обосновал наличие психологических признаков у людей, имею-

щих разную степень родства, и установил, что число одаренных детей снижается с уменьшением степени родства. По мнению Ф. Гальтона, одаренность человека зависит не от воспитания, а от природы.

Надо отметить, что генеалогический метод относится к разновидности гибридологического метода, который был разработан Г. Менделем для изучения наследования признаков. Важной особенностью этого метода является наличие степени родства и использование генетического анализа посредством построения родословной с целью определения признака наследования. Именно для МЗ (монозиготных близнецов) генетическая корреляция равна 1, а для родства первой степени будет составлять  $1/2$  (ДЗ — дизиготные близнецы, родители и дети). Вторая степень родства (между дедушками (бабушками) и внуками): корреляция соответственно составит  $1/4$ . Для третьей степени родства (между двоюродными братьями и сестрами) корреляция равна  $1/8$ .

В психогенетических исследованиях важной особенностью является изучение родословных и семейный анализ по так называемой генограмме.

Генограмма — это формат для изображения семейного древа, которое регистрирует информацию о членах семьи и их связях, по крайней мере, в пределах трех поколений. Генограмма изображает семейную информацию графически таким способом, который дает образ комплексного семейного паттерна и является дополнительным источником для предположения о том, как клиническая проблема может быть связана с семейным контекстом и с динамикой одного и другого по времени».

Рассмотрим виды наследования.

*Аутосомно-доминантный тип наследования* признаков характеризуется проявлением признака во всех поколениях и у обоих полов примерно с одинаковой частотой встречаемости

Ген, определяющий признак, является доминантным, преобладающим, расположенным в одной из аутосом, при этом аномалия будет проявляться в каждом поколении в соотношении 1:1 у мальчиков и девочек (пенетрантность гена составляет 100 %). Таким типом наследования передаются курчавые волосы, веснушки, карие глаза.

X-сцепленные доминантные признаки будут проявляться как у сыновей, так и дочерей (рис. 9).

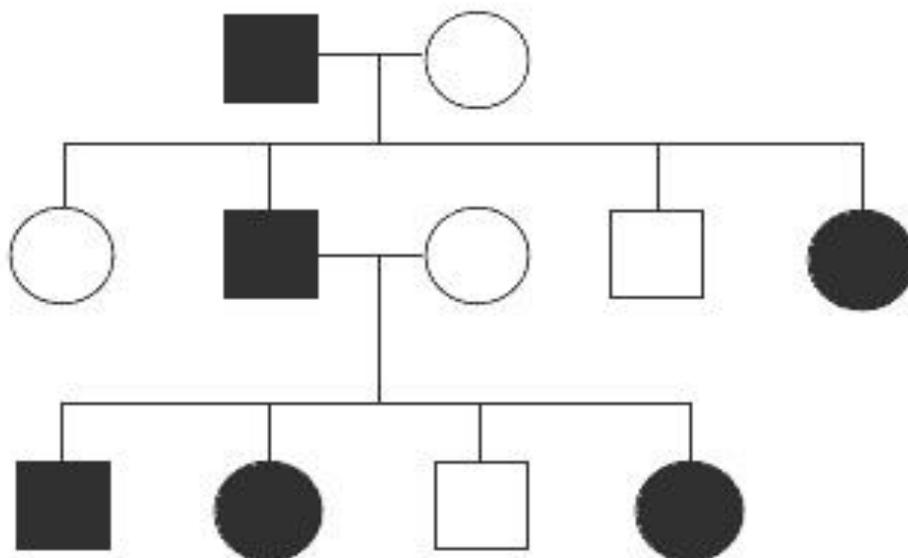
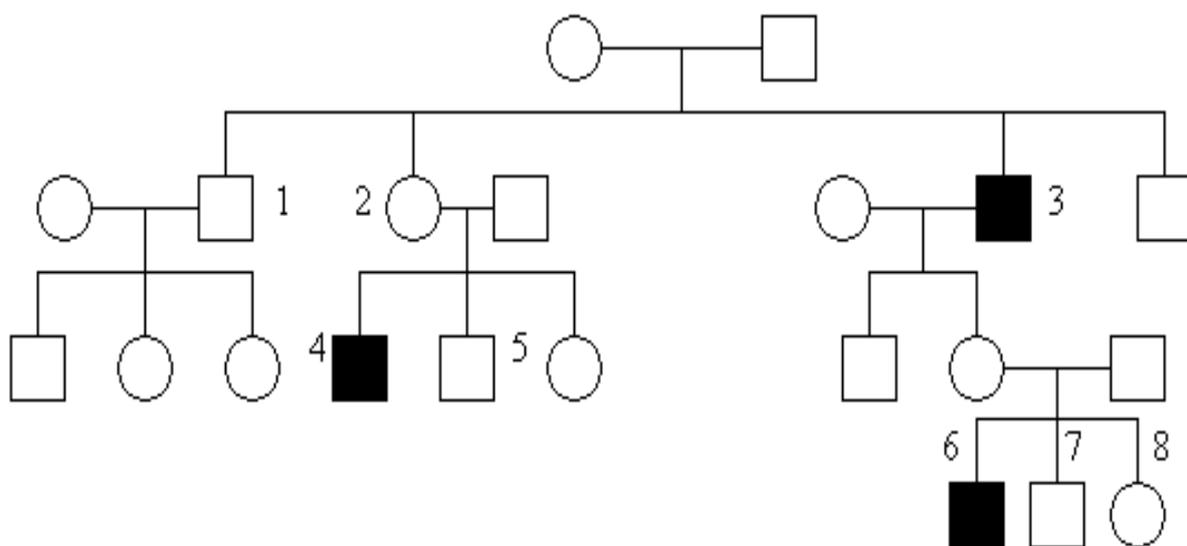


Рис. 9. Аутосомно-доминантный тип наследования

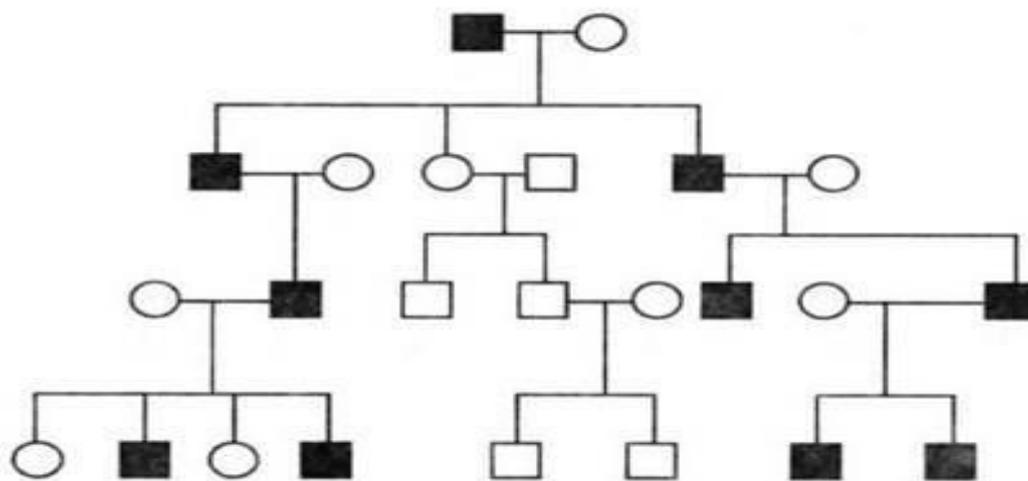
*Аутосомно-рецессивный тип* наследования признаков проявляется в том случае, если у потомков родителей генотип гомозиготный по исследуемому признаку. Родители в этой ситуации могут быть фенотипически здоровыми, являясь носителями гена, находящегося в одной из 22 аутосом. Признак проявляется не в каждом поколении. При таком типе наследуются голубой цвет глаз, фенилкетонурия<sup>1</sup>, анемия. Сцепленный с полом рецессивный тип наследования представлен на рис. 10. Исследуемый признак проявляется в каждом поколении, причем признак проявляется при условии фенотипически здоровых родителей. В данном примере показано наследование рецессивного признака. Однако признак проявляется только по мужской линии, что доказывает сцепленность с X-хромосомой рецессивного признака.

<sup>1</sup> Аутосомно-рецессивная болезнь аминокислотного обмена.



*Рис. 10. Сцепленный с полом рецессивный тип наследования*

Голандрический тип наследования характеризуется тем, что признак находится в Y-хромосоме; передача признака осуществляется от отца только сыну, так как у мужчин без аномалии только одна Y-хромосома. С Y-хромосомой картировано около 35 генов (рис. 11).



*Рис. 11. Голандрический тип наследования*

Сцепленное с полом доминантное или рецессивное наследование может осуществляться через X-хромосому. Однако в этом случае от отцов признак может передаваться только дочерям, а от матерей — с равной вероятностью сыновьям и дочерям. Степень проявления признака у гетерозиготных женщин, как правило, ниже, чем у геми-

зиготных<sup>1</sup> мужчин, что во многом объясняется инактивацией одной из X-хромосом у женщин. Ген, определяющий признак, находится в половой X-хромосоме, доминирование полное, мутантным является доминантный аллель, аллель дикого типа — рецессивный.

Митохондриальный тип определяется тем, что ген, отвечающий за проявление признака, расположен в геноме митохондрий. Цитоплазма, содержащая митохондрии, расположена в яйцеклетке, что объясняет передачу признака только от материнской особи (табл. 4).

Таблица 4

### Типы наследования признаков

Тип наследования	Признаки	Аномалии
Аутосомно-доминантный	— горбинка на переносице; — облысение в раннем возрасте у мужчин; — ямочка на подбородке; — вьющие волосы; — темный цвет глаз; — прямой нос; — праворукость	— многопалость (на ногах или руках); — синдром Марфана; — близорукость; — хорея Гентингтона (нарушение психики; симптомы развиваются к 30 годам)
Аутосомно-рецессивный	Нарушение обмена веществ	Душевные болезни рецессивного характера: эпилепсия, слабоумие. Фенилкетонурия

### 3.2. Близнецовый метод и его разновидности

Близнецовый метод (метод близнецов) разработал и ввел в науку Ф. Гальтон (1875); суть метода была представлена в работе «История близнецов как критерий относительной силы природы и воспитания» и заключалась в сравнении проявления признаков в разных группах близнецов, при этом учитывались сходства и различия между ними. Окончательное оформление метод близнецов получил благодаря работам Г. Сименса, который в 1924 году предложил методику диагностики близнецов, ставшую одним из главных инструментов современной психогенетики.

Уровень внутриварного сходства близнецов (МЗ, ДЗ) оценивается с помощью коэффициента внутриклассовой корреляции Р. Фишера. Основанием для диагностики зиготности являются наслед-

<sup>1</sup> Гемизиготность — состояние организма, при котором какой-то ген представлен в одной из гомологичных хромосом, но отсутствует или инактивирован в другой.

ственно заданные признаки (цвет глаз и волос, форма губ, ушей, носа и ноздрей, дерматоглифический рисунок<sup>1</sup>), не изменяющиеся под влиянием средовых факторов.

Метод обусловлен существованием близнецов двух видов:

1. Монозиготные (МЗ), или однайцевые развиваются из одной оплодотворенной яйцеклетки (зиготы). Близнецы на 100 % идентичные, имеют одинаковый набор генов.

2. Неидентичные, разнаяйцевые, например, дизиготные (ДЗ) близнецы, которые развиваются из зиготы путем оплодотворения двух яйцеклеток. Общими генами считается набор схожести в 50 %. Помимо набора генов, разнаяйцевые близнецы могут отличаться по полу. В рамках судебной экспертизы рассматривается иногда установление отцовства у неидентичных близнецов с разными отцами. Дизиготные близнецы обозначаются термином «сибсы» — братья и сестры, генетическая близость которых составляет около 50 %. В рамках судебной экспертизы с целью установления отцовства зафиксированы случаи ДЗ близнецов с разными отцами.

*В государствах Африки (Нигерия) отмечается наиболее высокая рождаемость дизиготных близнецов (их частота — 2 %, в европейских странах — 1,1 %).*

Было выяснено, что средовые условия развития имеют тенденцию увеличения различия у ДЗ близнецов, поскольку родители склонны указывать на различия, например, в достижениях в учебе, спорте, профессиональной деятельности. Однако ДЗ близнецы ориентируются на демонстрацию своей схожести друг с другом. Если исследуются психологические свойства, которые формируются под влиянием факторов среды, то показатель наследуемости будет большим, так как одинаковая среда будет приносить меньший вклад в сходство ДЗ близнецов.

Одним из показателей сходства близнецов считается показатель конкордантности, то есть признаки проявляются у обоих близнецов. Если у одного признак проявился фенотипически, а у другого нет, то говорят о дискордантности по исследуемому признаку (например, шизофрения). В приложении 3 показаны данные МЗ и ДЗ близнецов по конкордантности при некоторых заболеваниях.

---

<sup>1</sup> Дерматоглифический рисунок — индивидуальный рисунок на кончиках пальцев.

Из данных, приведенных в таблице, значительные отличия в конкордантности у МЗ и ДЗ близнецов указывают на большую роль генетических факторов, определяющих подверженность ряду заболеваний, например, сахарному диабету.

Близнецовый метод предполагает, что:

— близнецы однояйцевые имеют одинаковый генотип, а разнояйцевые неидентичны, и у них разный генотип;

— среда, в которой развиваются близнецы, может быть как одинаковой (воспитываются в одной семье), так и разной;

— вариации признака организма близнецов определяются воздействием факторов среды и генотипа.

Лонгитюдное близнецовое исследование заключается в проведении длительного наблюдения одних и тех же МЗ и ДЗ близнецов. Используется для изучения влияния генетического и средового факторов в развитии близнецовых пар.

Рассмотрим варианты близнецового метода.

1. *Метод разлученных близнецов* заключается в оценке сходства исследуемого признака у МЗ близнецов, разлученных в детстве и воспитывавшихся в разных средовых условиях. Данные по разлученным близнецам, которые воспитывались в разных семьях, позволяют существенно дополнить классический вариант близнецового метода.

Метод разлученных близнецов позволяет оценить воздействие разных сред на одинаковые генотипы. Однако подбор таких пар по вполне понятным причинам затруднителен, кроме того, как показывает детальный анализ, полное разлучение близнецов — это исключительно редкое явление.

*В США описан случай, когда разлученные близнецы независимо друг от друга выбрали себе преступную «профессию», причем одну и ту же — взлом чужих сейфов<sup>1</sup>.*

При анализе предрасположенности к совершению преступлений был использован близнецовый метод. Предположение, что генетические факторы могут быть среди причин криминального поведения, было проверено на 14 427 осужденных приемных детях путем сравнения их с биологическими и приемными родителями. Не было обна-

---

<sup>1</sup> Козьяков Р. В. Основы психогенетики: учебное пособие. М.: Директ-Медиа, 2013. — 248 с.

ружено никакой корреляции между приемными детьми и родителями. Однако установлена достоверная корреляция между частотой привлечения к уголовной ответственности детей и числом осуждений у их биологических отцов. В соответствии с другими исследованиями были получены результаты, свидетельствующие, что если один из пары близнецов совершает преступление, то вероятность того, что и второй близнец преступник значительно выше для МЗ, чем для ДЗ близнецов.

Однако не следует считать, что будет ли человек преступником и нарушать законы, заложено в его генах.

*2. Метод близнецовой пары.* Основоположителем данного метода считается Р. Заззо. Результаты исследования он представил в 1960 году в работе «Близнецы: пара и личность», показав, что близнецовая пара, помимо имеющего генетического сходства, обладает сходным своим микромиром, «микрокосмосом», что отражается на их психологической индивидуальности. Последователем Р. Заззо А. Р. Лурия дал анализ особенностей речевого развития близнецов, которое приводит к отставанию и в общем интеллектуальном развитии. Можно отметить, что изучение специфических психологических характеристик близнецовой пары необходимо и для проведения консультационной работы с родителями, имеющими детей-близнецов. Метод разлученных близнецов позволяет определить влияние среды на развитие одинакового генотипа у особи.

*3. Метод приемных детей* ориентирован на выявление влияния среды и наследственности (генетические задатки) на развитие признака. Данный метод находит применение при усыновлении чужими семьями. В основе метода лежит сравнение сходства детей с родителями биологическими и теми, которые их усыновили. С биологическими родителями сходство генов составляет 50 %; с приемными родителями сходство проявляется только в одинаковых условиях среды, а набор генов у них различный. Примером могут служить исследования роли генотипа и среды в формировании такого признака, как коэффициент интеллекта (IQ). Если коэффициент IQ родной матери был больше 120 баллов, то у детей этой группы, отданных на воспитание в другие семьи, впоследствии не отмечалось ни одного случая с IQ меньше 95, а у 44 % детей он тоже был больше 120. Если посмотреть на коэффициент интеллекта тех приемных детей, у которых биологические матери имели IQ меньше 95 баллов, то оказывается, что в результате не было ни одного ребенка с коэффициентом интеллекта больше 120 баллов, а у 15 % он был ниже 95. Данные сви-

детельствуют о большой роли генотипа в развитии этого признака. Для наибольшей чистоты исследования необходимо подбирать случаи как можно более раннего усыновления, тогда воздействие другой среды будет минимальным.

4. *Метод контрольного близнеца* (взаимоконтроля близнецов, контроля по партнеру, близнеца-свидетеля). Автор данного метода А. Гезелл продемонстрировал эффективность тренировок на одном из близнецов, который выступал в роли экспериментальной группы (а второй — в роли контрольной). В результате тренировки речевого развития у близнецов в возрасте полутора-двух лет по А. Гезеллу были зафиксированы незначительные отличия между детьми, участвующими в эксперименте. В то же время, шведский ученый А. Незлунд оценил таким методом разные способы обучения чтению и показал, что одного, оптимального для всех, способа нет, их эффективность зависит от уровня интеллектуального развития ребенка. Данные исследования показали значимость оптимизации процесса обучения.

### 3.3. Цитогенетический метод

Цитогенетический метод изучает те компоненты клетки, которые связаны с хранением и передачей наследственной информации, позволяет изучать строение хромосом, их репликацию, функционирование, выявлять хромосомные перестройки и изменчивость числа хромосом.

Цитогенетический метод определяет структурные компоненты клетки, ответственные за хранение наследственной информации. Это хромосомы клетки. Термин «хромосома» был предложен в 1888 году Х. Вальдеером. Основой хромосомы является молекула ДНК, связанная с гистонами и негистоновыми белками, образующими хроматин. До 99 % ДНК расположено в ядре эукариотической клетки.

Цитогенетический анализ используется в генной инженерии. К этапам генной инженерии относятся:

- получение генетического материала;
- анализ и использование фрагментов ДНК;
- ферментативное встраивание *in vitro* полученных фрагментов ДНК в ДНК, способную к репликации самостоятельно.

Применение ДНК-технологий:

1. Судебная экспертиза — установление родства, опознание останков.
2. Криминалистика — идентификация преступника.

3. Таможенная экспертиза — идентификация видовой, сортовой (породной) принадлежности.

4. Спорт — прогнозирование успехов в спорте, выбор спортивного направления.

5. Медицина — диагностика заболеваний и предрасположенности к заболеваниям.

6. ДНК-паспортизация — создание каталогов сортов, пород, медицинских паспортов.

Национальная база ДНК Великобритании — самый большой банк ДНК в мире (содержит 2 700 000 проб ДНК осужденных и подозреваемых). Еженедельно раскрывается до 2 000 преступлений (раскрываемость составляет до 90 %). Обсуждается вопрос о введении генной паспортизации всего населения. Российские криминалисты пока собирают базы ДНК преступников и неопознанных трупов. С 01.01.2009 вступил в силу закон «О государственной геномной регистрации граждан Российской Федерации»<sup>1</sup>. Он подразумевает обязательный отбор образцов ДНК у всех преступников, осужденных за тяжкие и особо тяжкие преступления.

В перспективе анализ ДНК-полиморфизмов позволит установить:

- способность к обучению;
- уровень интеллекта;
- предрасположенность к алкогольной, наркотической зависимости, игромании;
- спортивные качества;
- откуда родом ваши предки (популяционная генетика);
- вкусовые предпочтения;
- переносимость боли;
- продолжительность жизни;
- разные специфические особенности (реакция на запах пота, зуд, синдром «беспокойных ног» и многое другое).

Обоснованной является позиция Д. Н. Сергеева, состоящая в том что «в области генетики и лечения наследственных заболеваний применяется технология CRISPR/Cas9 — технология редактирования генома человека ("направленных мутаций", "генетических ножниц")»<sup>2</sup>.

---

<sup>1</sup> Федеральный закон от 03.12.2008 № 242-ФЗ «О государственной геномной регистрации в Российской Федерации.

<sup>2</sup> Сергеев Д. Н. Ответственность за манипуляции с геномом человека (дело Хэ Цзянькуя) // Электронное приложение к «Российскому юридическому журналу».

Новая технология, в которой используется белок CRISPR/Cas9, позволяет с высокой точностью редактировать нужные участки ДНК на эмбриональной стадии развития организма.

Результаты цитогенетических исследований использовались также в клонировании животных. При репродуктивном типе клонирования получают клон — копию особи, из которой была выделена ДНК и встроена в последующем в яйцеклетку, выполняющую роль донора. При терапевтическом клонировании получают эмбриональные стволовые клетки, в последующем использующиеся при лечении таких заболеваний, как диабет, болезнь Паркинсона и др. Клонирование человека затрагивает, в первую очередь, этический аспект. Так, международная организация Совет Европы призывает к запрету клонирования людей. Важная роль принадлежит и ООН, которой была принята резолюция «О запрете всех форм клонирования человека» (2004). В то же время, получение замороженных клонированных клеток путем терапевтического клонирования не запрещено.

Данный метод позволяет изучать процессы репликации (редупликации), строение хромосомы и ее перестройку.

Индивидуальность каждого человека зависит от типа и характера взаимодействия аллеля одного гена и аллелей разных генов. Можно привести пример цитогенетического исследования хромосомного набора при синдроме Дауна, характеризующегося дополнительной хромосомой по 21-й паре.

### **3.4. Популяционный метод**

Генетические изменения на популяционном уровне определяются оценкой распространяемости изучаемого заболевания или признака среди населения какого-либо ареала. Для анализа генетической структуры популяции необходимо обследовать большую группу лиц, которая должна быть репрезентативной.

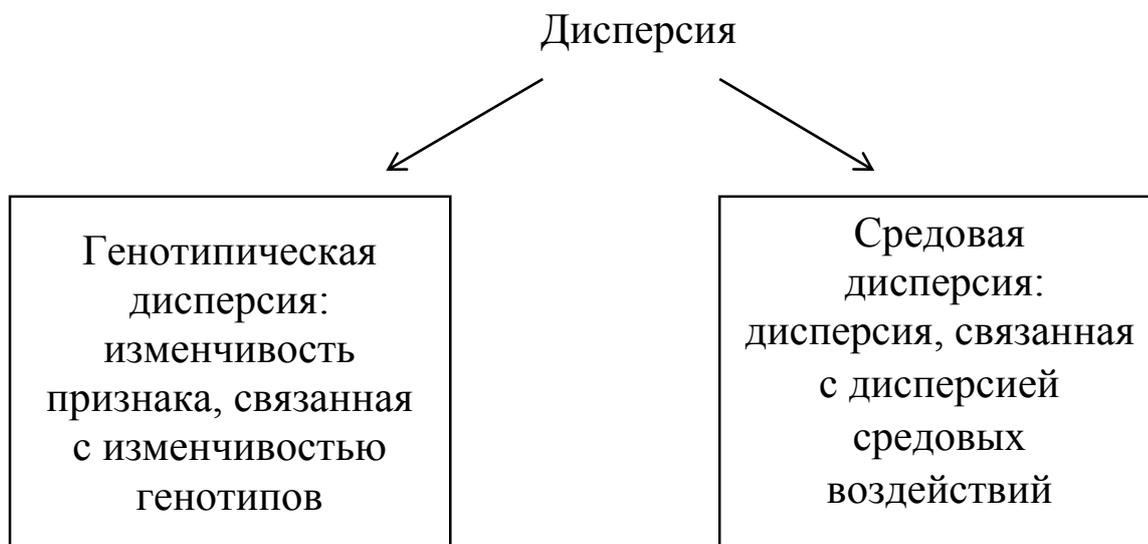
Отличительные черты современных популяций человека:

- снижение действия естественного отбора;
- разрушение брачных изолятов;
- повышение средовой гомогенизации, устраняющей первичные причины расовых различий.

В генофонде<sup>1</sup> такой популяции накапливается (особенно в гетерозиготной) большой объем резервной наследственной информации. Важный признак любой популяции — это свободное скрещивание.

Фенотипическое выражение признака в популяции определяется его средним значением и дисперсией. Для оценки изменчивости удобно применять дисперсию, то есть меру изменчивости признака (рис. 12).

Для вклада генотипической дисперсии в фенотипическую изменчивость применяют понятие наследуемости. Наследуемость показывает, какая доля изменчивости фенотипов связана с изменчивостью генотипов.



*Рис. 12. Виды дисперсии в популяции*

Генетическое обследование в популяции позволяет установить генофонд популяции; факторы, обеспечивающие сохранение и изменение генофонда.

Изучение распространенности психических свойств в различных популяциях дает возможность прогнозировать распространенность в следующих поколениях. Генетическая оценка популяции начинается с изучения распространенности изучаемого признака среди населения.

Таким образом, рассмотренные в разделе методы позволяют оценить роль генотипа и среды в проявлении личностных особенностей. Применение методов психогенетики позволяет ответить на вопрос о наследуемости психических свойств у человека.

---

<sup>1</sup> Генофонд — совокупность генов, встречающихся в популяции.

***Вопросы для самоконтроля:***

1. Какой метод используется при изучении геномных мутаций?
2. В чем заключается суть гибринологического метода?
3. С какой целью используется близнецовый метод?
4. Можно ли определить цитогенетическим методом влияние воспитания в процессе развития человека?
5. На чем основан генеалогический метод?
6. При использовании какого метода были составлены генные карты хромосом?
7. Раскройте причинно-следственную связь между психикой человека и наследственными факторами.
8. Для чего необходимо изучать распространение психических свойств в разных популяциях?
9. При помощи какого метода можно изучить эффективность обучения речи у детей?

## **РАЗДЕЛ III. ПРАКТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ ПСИХОГЕНЕТИКИ**

### **ТЕМА 4. ПСИХОГЕНЕТИКА И ИНДИВИДУАЛЬНОЕ РАЗВИТИЕ**

4.1. Принципы работы генов в филогенезе и онтогенезе.

4.2. Гены и средовые влияния.

Бурное развитие молекулярной генетики во второй половине XX века базировалось на ряде основополагающих тезисов: 1) у любого поведения есть генетическая составляющая (наследственность), генетическая основа, генетическая причина; 2) эволюция направлена на достижение максимальной адаптации; 3) эволюционные изменения накапливаются постепенно (градуально).

Один из принципов социобиологов, эволюционных психологов касается наследственности и заключается в том, что то или иное поведение наследуется или генетически обусловлено и т. д. Структура поведения, механизмы его эволюции — это индивидуальный отбор, родственный отбор, взаимный альтруизм и их эволюция. Данная система предлагает очень стройное объяснение поведения.

Рассмотрим, как за последние десятилетия изменились положения классической психогенетики.

#### **4.1. Принципы работы генов в филогенезе и онтогенезе**

Огромную роль в работе генов играют белки. Белки важны не только в питании, это важный структурный компонент строения клетки. У белков широкий диапазон функций. Белки сохраняют форму клеток, образуют мессенджеры, гормоны, нейромедиаторы, ферменты, которые выполняют множественные и разнообразные функции. Возникает вопрос: как белки кодируются? Тут на помощь приходят гены. Гены определяют белки, которые состоят из аминокислот, и каждая кодируется последовательностью трех нуклеотидов. ДНК кодирует аминокислоты: длинная цепочка из последовательности ДНК кодирует последовательность аминокислот, которые, соединяясь, образуют белок. Весь процесс можно описать следующим алгоритмом: по последовательности ДНК мы узнаем последовательность РНК, затем последовательность аминокислот, далее узнаем, какой закодирован белок, его форму, и в довершение определяем функцию. Это и есть ключевое звено между ДНК, генами, эволюцией и тем, как это проявляется в жизни. Форма белка всецело обусловли-

вает его функцию. Из 20 аминокислот, образующих белки, одни являются гидрофильными, а другие гидрофобными. Находясь в водном растворе клетки, аминокислоты, в зависимости от своих свойств, по-разному ориентированы в пространстве. Таким образом, форма, которую принимает цепочка аминокислот, зависит от последовательности. Цепочки образуют разные трехмерные структуры. И это определяет функцию белков, исходя из зависимости формы белка и рецептора. Одна из важнейших функций белков заключается в том, что это ферменты, катализирующие химические реакции, которые без ферментов происходить не будут. Скорость химических реакций благодаря ферментам увеличивается в миллиарды раз. Форма белка не только определяет функцию, но и создает (как фермент) условия, в которых форма может быть изменена важным для функции образом. Важный постулат сформулировал Ф. Крик, известный по работе с Дж. Уотсоном: центральная догма жизни и передачи информации — от ДНК через РНК и к белку. Однако это воззрение было опровергнуто еще в 70-е годы XX века. Выяснилось, что есть вирусы РНК (промежуточная форма), есть категория ферментов, способных взять информацию из РНК и превратить ее обратно в ДНК. Ретро-вирусы могут изменить ДНК организма-хозяина.

К чему может привести изменения ДНК? К возникновению мутаций. Мутация — случай, когда нарушается последовательность аминокислот в цепочке ДНК. Подобные нарушения могут быть вызваны излучением, химическим воздействием и пр. Мутации могут быть точечными (в триплете (кодоне) один нуклеотид произвольно меняется на другой), и в большинстве случаев такие мутации не имеют никаких последствий. В ДНК возможны 64 комбинации кодонов. Кодированию же подлежит всего 20 аминокислот. Значит, различные триплеты могут обозначать одну и ту же кислоту. Генетический код избыточен, а иногда новая комбинация дает новую аминокислоту. Возможно, новый белок будет выполнять прежнюю функцию, но есть вероятность, что у новой аминокислоты окажется совершенно иной характер взаимодействия с водой: получается белок совершенно иной формы, несущий другую генетическую информацию. Итак, замена одного нуклеотида может вовсе не вызвать никаких изменений (по статистике, в двух случаях из трех), а может привести к катастрофическим последствиям.

Второй вариант возможной ошибки — это *делеция*, то есть один из нуклеотидов триплета теряется. В классической генетике

делеция — это серьезное нарушение. Такая ошибка полностью меняет идущий после нее код.

Третий вариант возможной ошибки — это так называемая *инсерция*<sup>1</sup>, в этом случае нуклеотид дублируется. Имеются серьезные последствия. Это происходит в единственном белке, в единственной паре оснований, что может привести к изменению формы белка. Такие микромутации приводят к снижению качества работы белка.

В случаях, когда изменение формы белка полностью нарушает его функцию, может быть нарушена работа гена. Так могут формироваться болезни. Например, синдром тестикулярной феминизации, когда меняется форма рецептора андрогена (тестостерона). Это микромутация с большими последствиями, она меняет половой фенотип, то есть человек, генетически определяемый как мужчина, фенотипически будет выглядеть как женщина. Человек оказывается не того пола, что предписано хромосомами. И тут у генетической аномалии появляется культурный аспект.

Еще один пример классической мутации, которая уже не ведет к развитию недуга, но формирует индивидуальную черту. В мозге человека есть нейрохимические системы — мессенджеры, которые как-то связаны с тревожностью. Есть белки и к ним подходящие рецепторы, которые, соединяясь, снижают тревожность. Данный механизм используется при создании антистрессовых (противотревожных) препаратов, например «Валиума». При изменении вариации кодирования нуклеотидов немного меняется форма рецептора, что влечет за собой длительность удержания рецептором соответствующего белка. Все это обуславливает разную степень тревожности у людей. Эти знания из области микробиологии ведут нас к пониманию природы стресса человека.

Таким образом, мутации обеспечивают изменчивость и эволюционное развитие в случае, если особь с мутацией будет обладать повышенной фертильностью. Приведенные примеры иллюстрируют классическую модель градуальных изменений филогенеза. Если новая версия гена дает преимущество в адаптации к среде, то распространенность признака в популяции постепенно будет расширяться.

---

<sup>1</sup> Инсерция — пример хромосомной aberrации. По сути, это генетическая мутация, при которой в последовательность ДНК происходит вставка другой последовательности ДНК. Если инсерция происходит в кодирующей части гена и количество нуклеотидов во вставке не кратно трем, то возникает мутация сдвига рамки считывания.

*«Ген речи» (FOXP2, фокс пи 2) впервые был обнаружен у семьи, в которой у всех членов были какие-то проблемы с использованием речи: нарушения координации моторных аспектов речи, нарушения в понимании символической стороны языка. Обнаруженный мутировавший ген вызвал большой интерес, поскольку его вариации встречаются у всех живых существ: у птиц, приматов. У разных видов данный ген связан с общением. Изучая отличия, можно составить древо различий между разными видами. Больше всего изменений гена обнаружено у человека. Приблизительно четверть миллиона лет назад произошла радикальная мутация этого гена. В лабораторных условиях мышиную версию гена заменили на человеческую. У таких мышей ультразвуковая вокализация стала сложнее. Проведенные лабораторные эксперименты доказали, что ген вокализации у человека по сравнению с тем же геном животных мутировал кардинально и многократно. Удалось даже проследить, сколько раз менялись аминокислоты для появления человеческой речи.*

Положительный отбор данного признака — это тот случай, когда изменения гена в эволюционном плане происходили не со скоростью случайных нейтральных мутаций, а значительно быстрее. В этих генах частота изменений гораздо выше, чем если бы это был случайный процесс. Такое возможно в условиях очень мощного отбора, когда изменения оказываются очень выгодны с позиции адаптации. Всплеск мутаций у человека гена FOXP2, связанного с речью, является примером позитивного отбора. Другой случай: длинный ген с большим количеством мутаций, 99 % которых нейтральны и ничего не меняют. Из этого видно, что функция данного белка критична и ее нельзя менять. Любое изменение приведет к гибели или как минимум потере фертильности. Это пример стабилизирующего отбора, который обеспечивает неизменность гена и как следствие его функции.

Следующая загадка генетики: геном человека на 50 % совпадает с геномом сиблинга (брата или сестры), и на 98 % с шимпанзе. Что это значит? Здесь нет противоречия. Гены с помощью белков обуславливают наши индивидуальные признаки, черты. У человека есть гены, которые кодируют определенное строение таза, способствующее прямохождению. Такие же гены обнаружены у шимпанзе. У яблони таких генов нет. Если сравнить геном человека и шимпанзе, то 98 % генов кодируют признаки одного типа. У нас, как и у шимпанзе, нет генов, дающих крылья, рога и прочее, зато, например, схожая

иммунная система. Итак, 98 % генов кодируют признаки одного типа, отсюда и совпадение генома. И каждый из этих генов имеет несколько вариаций. Поэтому значение имеет не процент совпадения генома, а идентичность типов генов, кодирующих один признак, что характерно для монозиготных (идентичных) близнецов.

В эволюции видов даже самое небольшое преимущество, полученное через точечную мутацию, дающую на 1 % больше приспособленности, повышает конкурентоспособность и увеличивает репродуктивность. Эти сведения из генетики дают обоснование природе конкуренции. Мелкое изменение гена у конкретной особи, получившей конкурентное преимущество и повысившей свою репродуктивность, в череде последующих поколений может закрепиться как новый признак и станет нормой.

Однако в 80-е годы XX века появилась новая модель вместо модели градуализма. Ее предложили С. Гулд и Н. Эддридж. Их идея была в том, что эволюцией движут не мелкие непрерывные изменения, а долгие периоды постоянства, затем наступает короткий период мощного рывка, который вновь сменяется длительным периодом постоянства — стазиса. Модель назвали *прерывистым равновесием*. Гулд был марксистом и считал, что идеи К. Маркса применимы и в генетике. Идея прерывистого равновесия сочетается с философией диалектического материализма, предполагающей неизбежность революционных изменений. С. Гулд, изучая окаменелости, обнаружил в эволюционной истории некоторые пробелы, отсутствие звеньев в цепочке развития. При восполнении летописи промежуточных звеньев градуальная «картинка» постепенного наращивания признака сменяется на ступенчатую. Из этого следует, что мелкие генетические изменения не важны; конкуренции, «подогреваемой» мелкими изменениями, на самом деле нет; селективные преимущества ни на что не влияют. Так социобиологическая теория с идеей конкурентного превосходства и доминирования подверглась ревизии. Но и идеи Гулда — Эддриджа подверглись жесточайшей критике. Недостатки:

1. Неточность шкал измерения времени. Что для палеонтолога быстро — для эволюционного биолога медленно. Стремительные эволюционные изменения — это сто тысяч лет.

2. Палеонтологи ограничены изучением морфологии организмов; палеонтологические объекты свидетельствуют лишь о форме организмов и ничего не сообщают об особенностях, например, внутренних органов, мозга или их физиологии, а также ничего не говорят

о поведении живых организмов в прошлом, то есть важные моменты эволюции палеонтологам недоступны. Палеонтологи не могут раскрыть молекулярные механизмы мутаций и эволюции в целом.

Этот спор способствовал развитию молекулярной генетики. В экспериментах было установлено, что классический алгоритм, когда из цепочки ДНК через РНК выделяется аминокислота и формирует белок определенной формы, работает не всегда. Отдельный ген не обязательно кодируется непрерывной цепочкой ДНК. В некоторых случаях структура ДНК может быть отличной от классической (последовательность, кодирующая один ген → триплет «сигнал-стоп» → отрезок, кодирующий следующий ген), то есть ген может быть разбит на отдельные участки кода (*экзоны*). Лишние участки называли *интронами*. Ген имеет экзонно-интронную структуру. Недостающими элементами, обеспечивающими сборку белка искомой формы, оказались ферменты *сплайсинга*. Они работают на уровне РНК, соединяя разбитые отрезки и получая в результате рабочий ген. Нобелевский лауреат Д. Балтимор, изучавший процесс превращения РНК вирусов обратно в ДНК, обнаружил, что у данного процесса огромный информационный потенциал. Ген может быть модульно закодирован несколькими отдельными экзонами. Белковые катализаторы — ферменты сплайсинга — удаляют отдельные промежутки, и получается новый ген. С помощью данного механизма можно собрать разные комбинации (до 7 вариантов из трех экзонов, то есть из одного гена можно получить 7 разных белков). Это опровергает классическую идею о том, что одной последовательности ДНК строго соответствует один белок и его конкретная функция (один ген равно один белок). На самом деле модульная система открывает возможность из одного гена получить 7 разных белков. Ферменты сплайсинга на разных участках тела работают по-разному. Так получается *экспрессия генов*, специфичная для разных тканей. Один и тот же ген производит разные белки в разных участках тела. Таким образом, одна последовательность ДНК может сгенерировать разные белки в разных частях тела, в разные периоды жизни, у разных людей при разных условиях по-разному. Цепочка та же, а информации гораздо больше. Правило «один ген — один белок» перестало действовать.

Возникает вопрос: какая же часть ДНК отвечает за кодирование кислот? Один ген редко следует сразу за другим. Обычно за геном обнаруживаются длинные отрезки ДНК, которые не кодируют белки. 95 % ДНК не кодирует гены, определяющие белки. Какую роль игра-

ет промежуточная информация? Это инструкция о том, когда активировать ген. Полученные данные опровергают классическую модель Ф. Крика, утверждавшего, что цепочки ДНК определяют все. Так возникли концепции регуляторных последовательностей — *промоутеров и репрессоров* (отрезки ДНК кодируют не белки, а промежуточные отрезки; молекулы участвуют в транскрипции, включая или выключая соответствующий ген при создании белков). Такие молекулы называются факторами транскрипции. ДНК не знает, что она делает. Ею управляют внешние регуляторы. Некоторые факторы транскрипции могут активировать целые генетические сети, и вырабатываться начинают целые наборы белков с похожей функцией, поскольку у них у всех один промоутер. Это означает, что у любого гена может быть множество промоутеров, при этом один промоутер может контролировать несколько генов. Следовательно, разные факторы транскрипции могут активировать широкие сети экспрессии генов.

Что же контролирует факторы транскрипции? Кто регулирует образование сетей генов? Среда — это мириады воздействий! Среда определяет генетические эффекты, определенным образом взаимодействует с генетическими элементами. Иногда среда — это среда остальной клетки; иногда — внеклеточное пространство, воздействие извне (например, влияние гормонов). Иногда среда бывает снаружи организма (сенсорная информация, например, феромоны). Эти внешние воздействия активируют экспрессию генов. Среда оказывается более значимой, она регулирует включение и выключение генов. В разных условиях один и тот же ген может генерировать принципиально разные белки, выполняющие различные функции.

Существует еще один уровень регулирования. Хроматин — стабилизирующая оболочка вокруг молекулы ДНК. Если извне поступает фактор транскрипции, то у него должен быть доступ к ДНК. Что влияет на проницаемость хроматина? Целая система, регулирующая доступ факторов транскрипции к ДНК, меняет структуру хроматина. Выключение гена через ограничение факторов транскрипции происходит в следующих случаях.

В начале жизни перманентно меняются условия транскрипции, происходят долговременные изменения. Например, под влиянием стрессовых факторов среды в раннем детстве (воздействие гормона стресса). Часть таких изменений в работе генов обратима. Такими явлениями занимается наука *эпигенетика*. Изучает регуляцию доступа

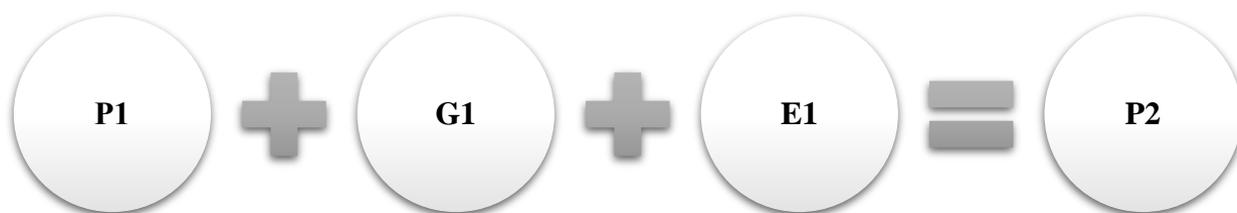
к последовательности ДНК. Явления эпигенетики способны полностью блокировать процессы, связанные с факторами транскрипции.

*Эксперименты с обезьянами показывают, что, изменив стиль материнского ухода, можно изменить доступ к 4 000 генов в одной области мозга детенышей.*

Эпигенетика изучает процессы, в результате которых среда не только регулирует работу гена, но может перманентно менять доступность генов. Мы видим многоуровневый контроль работы генов.

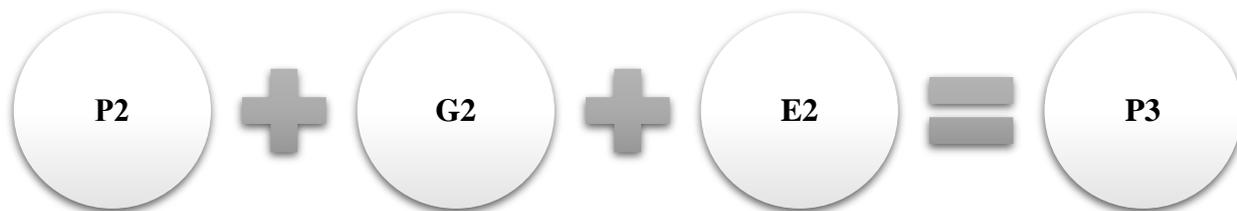
В соответствии с концепцией эпигенеза Дж. Брауна, взаимодействие генотипа организма и условий среды, в которых он развивается, можно схематично описать формулой:

### **I стадия онтогенеза**



где P1 — фенотип зиготы; G1 — генные продукты, детерминирующие рост и развитие на данной стадии онтогенеза; E1 — условия среды, в которой происходит данная стадия развития; P2 — фенотип на следующей стадии развития.

### **II стадия онтогенеза**



На этой стадии уже сложившийся фенотип P2 под воздействием экспрессии генов, соответствующих этой стадии развития, и специфических для этой стадии условий внешней среды определяет фенотип P3.

Следовательно, по мере перехода с одной стадии онтогенеза на другую в индивидуальном фенотипе происходит накопление и генетических, и средовых эффектов, и результатов их взаимодействия.

Что будет, если мутируют ферменты сплайсинга? Нарушение порядка соединения разрозненных отрезков приводит к генерации аб-

солютно нового белка и по форме, и по функциям. Это значительные изменения, которые происходят не так часто.

Что будет, если мутируют факторы транскрипции? Это еще одно условие макроэволюции. Наибольшее количество генетических различий между человеком и шимпанзе заключаются в факторах транскрипции.

В 1975 году ученые из университета Беркли М. Кинг и А. Уилсон провели знаменательное исследование. Именно они первыми вывели показатель в 98 % схожести ДНК человека и шимпанзе. Они же выдвинули предположение, что важнейшие изменения происходят не в генах, кодирующих белок, а в регулирующих элементах ДНК. И все последующие исследования подтвердили это предположение. В сетях эффекты макроэволюции могут усиливаться бесконечно. В организме при увеличении количества генов число факторов транскрипции вырастает экспоненциально.

*Тесное генетическое родство, обнаруженное между гориллами и шимпанзе, оказалось сопоставимо с генетической близостью человека и этими африканскими человекообразными обезьянами. Различия в геноме составили не более 1,5 %. Генетическая близость Homo sapiens и шимпанзе превосходит геномное сходство с другими приматами — орангутанами и гиббонами.*

Что будет, если мутируют нуклеотиды, кодирующие промоутер? Как мы помним, промоутеры опосредуют экспрессию целой сети белков. При изменении промоутера меняется вся сеть, новая комбинация белков. Это огромные последствия, подготовка к макроэволюции.

*В генах есть промоутер, связанный с гормоном вазопрессинем, регулирующим поведение мужских особей, самцов. Моно- или полигамность самцов зависит от вариации промоутера к рецептору вазопрессина. Приемами генной инженерии можно целенаправленно изменить паттерн экспрессии генов и из полигамного животного сделать исключительно моногамное. Изменения не затрагивают сам ген, а касаются только его промоутера. Есть научные данные о том, что по версии промоутера вазопрессина у мужчин можно с довольно высокой точностью предсказать, насколько стабильными будут их социальные взаимоотношения, то есть можно судить о склонности к адюльтеру и вероятности развода.*

Таким образом, микроэволюция касается белков, макроэволюция заключается в регулирующих элементах ДНК.

Идею о мобильности генов (прыгающие гены — *транспозоны*), о том, что гены могут перемещаться по ДНК, как уже отмечалось, выдвинула Б. МакКлинток. Она высказала предположение о существовании мобильных генетических элементов. Наличие мобильных генетических элементов предполагает не только мобильные промоутеры, но и мобильные гены.

События внешнего мира могут изменить гормональный статус человека (например, гормон стресса), и это повлечет за собой изменения геномных эффектов. Для этого нужна часть рецептора, распознающая конкретный гормон, и часть рецептора, распознающая подходящий промоутер. Далее происходит перемещение мобильных генетических элементов.

Мобильные, или *прыгающие гены* в геноме человека составляют 45 %. Они являются источником мутационной активности генома. Выстраиваясь, они нарушают последовательность гена, и с момента открытия в 1948 году эти мобильные элементы считались исключительно вредными. За 65 лет изучения транспозонов было установлено, что они могут стать причиной как минимум 96 серьезных заболеваний. Со временем, однако, было обнаружено, что механизмы или деятельность транспозонов могут давать и положительный эффект. Наиболее яркий пример работы транспозонов — это выработка иммунитета, когда антитела учатся собирать новые и новые последовательности, подбирая те, которые могут распознать болезнетворный патоген. Транспозоны служат мощным источником геномной изменчивости, вносят существенный вклад в эволюцию генома, играют ключевую роль в обеспечении приспособляемости организмов к постоянно меняющимся условиям среды.

*Ученые используют транспозоны для идентификации организмов и выяснении степени их родства, поскольку они могут отличаться у разных видов. Кроме того, транспозоны могут служить инструментом для изучения функций генов, с их помощью можно вызывать целенаправленные мутации. Так, система транспозаз «Спящая красавица», полученная у рыб, помогла установить потенциальные онкогены при раке кишечника человека.*

Благодаря изучению транспозонов было обнаружено, что в ходе эволюции неоднократно и чаще, чем предполагалось, происходил межвидовой обмен генами растений и животных. Ряд мобильных элементов, значимых для человека (например, L1), были получены нами от животных и даже растений, что дало мощный толчок эволюционным изменениям.

В последние десятилетия психогенетика достигла больших успехов, но она по-прежнему в самом начале своего пути. Разгадав геном человека, мы все еще не имеем ясного представления, что делают довольно большие группы генов. Даже если геном организма расшифрован и прочитан, это не значит, что загадок в нем не осталось. Можно выяснить, в каком месте находится ген, представить, какой белок он кодирует, но понять, что этот белок делает в организме, используя лишь расчеты, практически невозможно. Для решения этой непростой задачи группы ученых из университетов Принстона и Гарварда разработали инновационную технологию — нокаутное судоку (*knockout sudoku*). Намеренное блокирование работы гена — «нокаутирование» — позволяет понять то, какую функцию он выполняет. Исследователи разработали и апробировали алгоритм, в основе которого лежат математические методы, позволяющий описать предмет измерения компактно и в то же время всесторонне, так, чтобы получать гораздо больше результатов из меньшего числа экспериментов.

## 4.2. Гены и средовые влияния

Современные научные данные уводят нас все дальше от классических идей социобиологов и эволюционных психологов о том, что любое наше поведение жестко детерминировано генетически.

Как удостовериться, что наше поведение имеет генетический компонент? Основная стратегия генетиков, изучающих поведение, — это поиск паттернов общих черт среди людей, имеющих различное количество общих генов, на основе чего делается вывод о генетическом влиянии.

Отправной точкой таких поисков более 100 лет назад стало утверждение, что если обнаружена универсальная черта для вида, то она очевидно имеет генетическую основу. Возможное влияние среды в этом случае игнорируется.

На следующем этапе была предпринята попытка контролировать условия среды в экспериментах по поведенческой генетике. Изучение родственников в схожей среде, но с разным количеством об-

щих генов (монозиготные близнецы и дизиготные одного пола, например), позволяет сделать заключение о том, что какая-то черта генетически обусловлена. Большой проблемой данного подхода стал тот факт, что окружающая среда дизиготных близнецов кардинально отличается от среды монозиготных близнецов. Большая выраженность поведенческого признака, обнаруженного у идентичных близнецов, может быть следствием не только влияния генетического фактора, но и действия среды. Бывает также, что и для монозиготных близнецов среда отличается.

Установлено, что даже монозиготные близнецы в силу многих обстоятельств не растут одинаково. При формировании плаценты в период внутриутробного развития возможны два сценария: 1) разделение в первые 5 дней после оплодотворения влечет за собой формирование плаценты для каждого эмбриона (монохориальная беременность); 2) разделение между 5 и 10 днем приводит к развитию эмбрионов в одной плаценте (бихориальная беременность). К чему это приводит? При монохориальной беременности эмбрионы делят кровотоки (питание) в большей мере, чем при бихориальной. В случае монохориальной беременности среда пренатального развития эмбрионов оказывается одинаковой, у бихориальной — один плод оказывается в условиях дефицита питательных веществ.

*У монохориальных близнецов уровень IQ более схож, чем у бихориальных.*

Итак, даже у монозиготных (идентичных) близнецов уже на очень ранних этапах онтогенеза могут возникнуть различные условия среды.

Рассмотрим особенности поведения с точки зрения генетики, при условии, что среда одна и та же. Как гены влияют на формирование пола? Наблюдая различия между мужчинами и женщинами, мы относим их к генетическим. И здесь мы сталкиваемся с трудностями разделения влияния генов и среды.

*В первый час жизни в среднем уровень активности, частота движений, количество движений конечностей у новорожденных мальчиков выше, чем у девочек.*

Можно ли считать, что наблюдаемые различия детерминированы генами? Исследования показали, что матери ведут себя по-

разному с новорожденными мальчиками и девочками. Половые различия, формируемые под воздействием различного материнского ухода, проявляются уже в первый час жизни.

В 80-е годы К. Бенбоу и Дж. Стенли провели лонгитюдное исследование, получившее большой резонанс. Выборку составили стипендиаты премии Дж. Хопкинса для одаренной молодежи. Предметом исследования было распределение значений IQ в зависимости от пола. Результаты свидетельствовали о бесспорном превосходстве мальчиков над девочками, обучающихся по общей программе (13:1). Выявленные различия сочли биологически детерминированными. Появился термин «математический ген». Опровержение появилось позже, когда обнаружили, что условия среды в процессе обучения и социализации мальчиков и девочек были неравны. Бесконечное количество исследований показало, что, начиная с младших классов, на решение простейших задач по математике при равном количестве поднятых рук к доске чаще вызывают мальчиков. За правильный ответ в начальной школе скорее похвалят мальчика, чем девочку.

Иной методологический подход — наблюдение за теми, кто вырос в одной среде, но не имеет общих генов — парадигма приемных детей. Этот прием лег в основу исследования, ставшего флагманским для психиатрической и всей поведенческой генетики. Это было исследование С. Кети о генетическом компоненте шизофрении. Наблюдая детей больных шизофренией, С. Кети оценивал, у кого шизофрения проявляется чаще: у детей, воспитываемых приемными родителями, или у детей, воспитываемых биологическими родителями. В целом в популяции риск заболеть шизофренией составляет около 1–1,5 %. В ходе крупномасштабного исследования было обнаружено, что при отсутствии заболевания у родителей (родных или приемных) частота заболеваемости у детей составила около 1%. У детей, не имевших биологической предрасположенности, но воспитывавшихся приемным родителем больным шизофренией, вероятность заболеть составила 3 %. Для детей, воспитываемых приемной семьей и имевших биологические предпосылки шизофренического расстройства, риск болезни оценивается уже в 9 %. Полученные данные выглядят как неоспоримое доказательство наличия генетического компонента в риске заболевания. В случаях, когда шизофренией страдали не только биологические, но и приемные родители, риск заболеть составил уже 17 %. Это явление получило название *синергизм*. Отягощенная наследственность в сочетании с неблагоприятными условиями среды значи-

тельно повышает риски заболевания. В дальнейшем экспериментальная модель С. Кети была использована другими исследователями при изучении наследственности ряда психических заболеваний, депрессии, алкоголизма, криминальных наклонностей и пр. Но и у этого подхода есть свои весомые недостатки: 1) в нем не учитывались обстоятельства пренатального развития; 2) не удостоверялось отцовство; 3) усыновление не происходит случайно, приемные родители выбирают ребенка по определенным критериям, в т. ч. имеющим генетический компонент.

Следующий подход — исследование монозиготных близнецов, разделенных сразу после рождения — парадигма идентичных близнецов (является невероятно информативным методом, в котором анализируются черты двух генетически идентичных индивидов, но воспитывающихся в разной среде). В отношении данной группы испытуемых было, в частности, определено, что наследуемость интеллекта, экстраверсии–интроверсии и уровня агрессии составляет примерно 50 %. Недостатком подхода является ограниченность выборки по объему.

Влияние среды начинается задолго до рождения. Многие факторы среды оказывают пренатальное влияние, важное и долговременное.

*У 2/3 монозиготных близнецов плацента общая, и только у 1/3 — разная.*

Все описанные ранее методологические подходы (усыновление, разлученные при рождении близнецы, моно- и дизиготные близнецы) основаны на одном допущении о том, что влияние среды начинается с рождения. В настоящее время такой подход считается устаревшим.

Что входит в понятие пренатальной среды? Прежде всего, то, с кем вы разделяете эти условия. Имея общий кровоток, ребенок разделяет все переживания воздействий, которые испытывает мать (гормоны, питательные вещества, сенсорная стимуляция).

*При многоплодной беременности все эмбрионы получают кровь, одинаковую по химическому составу. При этом соседствующие эмбрионы оказывают локальное гормональное влияние друг на друга, которое в дальнейшем будет определять возраст наступления половой зрелости.*

*У детей очень молодых и позднородящих матерей пубертатный период наступает заметно позже по сравнению с детьми, рожденными матерями среднего возраста. Возраст наступления пубер-*

*татного периода определяется возрастом плодного мешка, в котором плод находился в пренатальный период.*

Из-за пережитого пренатального стресса мозг у взрослого организма развивается меньшего размера, кора головного мозга тоньше, а способности к обучению меньше. Также наблюдается повышенная склонность к тревоге, в старости — высокий риск резкого снижения когнитивных способностей. Больше всего страдает участок мозга, который отвечает за отключение реакции на стресс, что повышает подверженность стрессовым воздействиям и развитию тяжелых последствий этого воздействия.

Ранние переживания организма влияют впоследствии на протекание беременности и развитие плода, обуславливая отклонения в функции деторождения следующих поколений.

Впервые о межпоколенных негативных воздействиях стали говорить в 60-е годы прошлого века. *Эффект бабушки* длится 4–5 поколений, масштаб ослабевает с каждым следующим поколением, а затем исчезает. В этом проявляется наследование негенетического признака (неменделевское наследование). Ключевую роль в нем играет пренатальная среда.

*Голод, перенесенный в период внутриутробного развития (3-й триместр развития), провоцирует метаболическое программирование, что приводит к выработке экономного фенотипа. Поджелудочная железа вырабатывает определенный режим работы на всю жизнь: активная выработка инсулина и активное запасание питательных веществ впрок. Метаболическое программирование также настраивает почки на удержание соли. Экономный метаболизм в 19 раз повышает риск ожирения, гипертонии, диабета и метаболического синдрома.*

Полученные экспериментальные данные послужили толчком развития новой области науки — изучение пренатальных причин заболеваний у взрослых. Эффекты внутриутробного развития проявляют себя в самых разных сферах. Так, повышенный уровень гормона стресса на этапе пренатального развития провоцирует развитие тревожных расстройств у взрослых. Повышенное воздействие фитоэстрогенов до рождения незначительно, но стабильно повышает риск рака молочной железы во взрослом возрасте. Мельчайшие влияния внутриутробной среды могут затем проявляться в последующих поколениях.

Оказалось, что, кроме всего прочего, возможно пренатальное обучение.

*В плодном мешке благодаря резонирующим свойствам диафрагмы хорошо слышен голос матери. Установлено, что новорожденные дети предпочитают слушать те сказки, которые им читали матери, находясь на последнем триместре беременности. Эксперименты с отцами такого результата не показали.*

Современная психогенетика, в отличие от классической, признает важную роль не просто средовых воздействий, но и пренатальных эффектов.

Мы наблюдаем, что генетическое влияние матери гораздо ощутимее, чем отца.

Около 30 лет назад Л. Маргулис, работающая в Массачусетском университете, выдвинула гипотезу, что миллиарды лет назад митохондрии были независимыми клетками. У яйцеклеток есть митохондрии, а у сперматозоидов их нет. Таким образом, при зачатии эмбрион получает все митохондрии от матери. Следовательно, все гены, которые в них есть, наследуются только от матери, то есть большую часть ДНК организм получает от матери. На этом эффекте основывается генетический метод установления родства. Так возникла *гипотеза Евы*, гласящая, что когда-то существовала общая для всего человечества прародительница из древних гоминид.

Еще один источник асимметрии наследования связан с импринтированными генами. В зависимости от того, кто из родителей передал гены, они могут работать по-разному.

Кроме того, в цитоплазме яйцеклетки можно обнаружить факторы транскрипции (различные виды белков), которых нет в сперматозоидах. Все факторы транскрипции при оплодотворении яйцеклетки передаются от матери. В случае, когда транскрипция по какой-то причине отключается, экспрессии имеющихся генов может не произойти, и такое подавление генов передается из поколения в поколение. Это механизм наследования по Ж. Ламарку в результате возмущений в окружающей среде, неклассические ДНК-мутации. Как мы теперь видим, генетическое влияние родителей на детей неравномерно.

Итак, большее количество общих черт с матерью — отражение влияния пренатальной среды. Генетические влияния каждого из родителей неравномерны. Мы получаем больше генетического матери-

ала от матери благодаря митохондриальной ДНК или из-за разных последствий экспрессии импринтированных генов. Даже не принимая в расчет количество генов или ДНК, можно наблюдать наследование признаков по Ж. Ламарку в результате возмущения в окружающей среде. Мы видим, что способы наследования варьируются от редких и едва заметных до довольно значительных.

*Самым явно наследуемым признаком от родителей к детям является внешность и рост. Также известно, что люди высокого роста считаются более привлекательными, и к ним чаще проявляют симпатию. Экстраверсия чаще проявляется у тех, к кому в детстве относились с большей симпатией и вниманием, то есть наследование экстраверсии–интроверсии в большей степени определяется физическими признаками. Наследование физического признака меняет отношение к человеку окружающих, что в свою очередь в процессе социализации изменяет характер.*

*В США наследуемость принадлежности к политической партии составляет примерно 70 %. Это общий с родителями поведенческий признак? При сравнении политических взглядов либералов или консерваторов оказалось, что общей чертой характера родителей и детей является отношение к неопределенности. Консерваторы болезненно переносят ситуации неопределенности. И это весьма стабильная черта. Толерантность к неопределенности обуславливает наши политические предпочтения.*

Приведенные примеры иллюстрирует действие непрямых генетических эффектов.

Остается добавить, что в социуме обнаруживается тесная связь между научными данными в области психогенетики, молекулярной биологии и политикой. Научные взгляды в этих областях оказывают заметное влияние на социальную политику государства: кого считать полноценным или неполноценным, кого — поддающимся или неподдающимся обучению, кто может быть ограничен в своих правах и пр.

Итак, усилия психогенетиков направлены на изучение генотип-средовых детерминант индивидуальных различий, что, в свою очередь, даёт ключ к пониманию предпосылок преемственности и конституальности психического развития.

Экспериментальные исследования позволяют: 1) определить генотипические и средовые влияния на траектории индивидуального разви-

тия; 2) оценить изменение с возрастом относительного вклада генотипа и среды в фенотипические дисперсии признаков; 3) выяснить роль генотипических и средовых факторов в преемственности развития, в структурных перестройках психологических характеристик.

### ***Вопросы для самоконтроля:***

1. Какие функции выполняет генотип в онтогенезе?
2. Какие условия среды необходимы для реализации генотипа?
3. Каковы источники детерминации формирования индивидуально-психологических различий?
4. В чем суть концепции эпигенеза Дж. Брауна?
5. Охарактеризуйте роль пренатального опыта в развитии?

## **ТЕМА 5. ПСИХОГЕНЕТИКА НОРМАЛЬНОЙ ВАРИАТИВНОСТИ**

- 5.1. Психогенетика психофизиологических особенностей и темперамента.
- 5.2. Психогенетика интеллекта и когнитивных функций.
- 5.3. Психогенетика черт личности.

Причины индивидуальных различий в поведенческих предрасположениях обнаруживаются, прежде всего, в закономерностях наследственности и изменчивости организмов, в особенностях пренатального и неонатального развития, то есть в генетике и средовых условиях. Различия могут наблюдаться между здоровым организмом и больным, а также у здоровых между собой. Большой вклад в изучение индивидуальных различий, особенно в последние десятилетия внесли такие научные дисциплины, как генетика поведения и эволюционная психология, установлением же самого факта существования индивидуальных различий занимается дифференциальная психология.

В изучении индивидуальных различий ученые прошли долгий путь: от разработок первых типологий через определение структуры психологических черт и выявление кросс-ситуативной вариативности этих черт до анализа взаимодействия. Концептуальное положение о необходимости комплексного исследования взаимодействия разноуровневых характеристик, определяющих поведение человека, было сформулировано Т. Уачсом в 2000 году. Таким образом, традиционная тематика дифференциально-психологических исследований (ABCD), включающая в себя анализ эмоциональной сферы (Affect); психофизиологических индикаторов поведения, моторной активности

и темперамента (Behavior), интеллекта и когнитивных способностей (Cognition) личности, расширилась за счет изучения вариативности направленности, стратегий построения карьеры и межличностных отношений, формирования Я-концепции и пр. (Drive or Desire). Предложенный Т. Уачсом подход к исследованию взаимодействия предполагает анализ источников вариативности: эволюционных, генетических, гормональных, демографических и социологических, а также изучение трансформаций как результата развития и инволюции. В современных дифференциально-психологических исследованиях обращение к генетическим источникам индивидуальных различий является неотъемлемым атрибутом. При этом установлением самого факта наличия или отсутствия генетического влияния анализ не ограничивается, а изыскания ведутся в отношении структуры диспозиций, то есть осуществляется поиск латентных переменных, лежащих в основе частных психологических характеристик.

### **5.1. Психогенетика психофизиологических особенностей и темперамента**

Темперамент является биологическим фундаментом личности, и он полностью определяется наследственностью. Динамические особенности психической деятельности человека раскрывают суть темперамента. То, как человек проявляет себя в деятельности (темп, ритм, быстрота реакций, интенсивность протекания психических процессов при осуществлении деятельности, то есть формально-динамические характеристики поведения), определяет его темперамент.

Современные классификации темпераментов восходят к систематикам двух врачей античной эпохи — Гиппократ и Гален. Ими были выделены наиболее устойчивые и существенные характеристики, различающие холериков, сангвиников, меланхоликов и флегматиков. Ученые древности не только предложили подробное описание разных типов темперамента, но и предприняли попытку объяснить природу этих различий.

При изучении темперамента исследователи сталкиваются с рядом методологических трудностей:

1. Компонентный состав темперамента подвержен возрастным изменениям.

2. Опросные методы психодиагностики темперамента, широко применяемые в исследовательской практике, не обладают высокой

статистической надежностью и не в полной мере обеспечивают репликацию полученных результатов.

3. Фенотипические признаки темперамента и характера трудно развести, что затрудняет анализ.

Методы психогенетики позволяют преодолеть указанные затруднения.

С позиции психогенетики темперамент представляет собой наследственно заданные свойства, кодированные геномом, развитие которых определяется фило- и онтогенезом. Критерием отнесения той или иной психологической черты к темпераменту принято считать ее наследуемость.

Поскольку в чистом виде черты темперамента легче всего определяются у младенцев, на которых еще не довлеет социальный опыт, основная масса психогенетических исследований проводится именно на этой выборке.

В исследовании М. Риза<sup>1</sup> первый скрининг близнецовым методом был произведен на выборке младенцев первых дней жизни. Анализ корреляций между типами темперамента и характеристиками активности во сне и бодрствовании не показал существенных связей, из чего следует, что на ранних этапах развития гены не являются основными источниками индивидуальных различий по темпераменту.

По мере взросления детей генетические влияния проступают все более отчетливо. Так, на выборке детей в возрасте от 3 до 12 месяцев коэффициент наследуемости составил уже около 30 %. Схожие результаты были получены при изучении детей, воспитывающихся в приемных семьях.

В возрасте 1,5–2 лет при оценке поведения ребенка двумя разными методами коэффициенты наследуемости темперамента уже достаточно высоки и составляют 42–56 %, что сопоставимо с величиной генетической детерминации экстраверсии и нейротизма у взрослых.

В исследовании Э. Ф. Кириакиди, в котором оценка уровня развития 2-летних близнецов производилась с помощью методики Н. Бейли, было установлено, что индивидуальные различия по активности полностью определяются ближайшим окружением ребенка (наличием в семье бабушек, комфортными жилищными условиями,

---

<sup>1</sup> См.: Психогенетика: учебник / И. В. Равич-Щербо, Т. М. Марютина, Е. Л. Григоренко; под ред. И. В. Равич-Щербо. М.: Аспект Пресс, 2000. С. 241.

регулярным игровым взаимодействием с родителями), а эмоциональность имеет выраженный генетический компонент<sup>1</sup>.

Лонгитюдное исследование А. Торгерсен, в котором ясно прослеживается генетическая обусловленность изменчивости признака, оценивало динамику поведения детей по 9 компонентам: «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)»<sup>2</sup>. Установлено, что в возрасте 2 месяцев выраженную генетическую составляющую темперамента имеют только два компонента: регулярность и порог реактивности, а в возрасте 9 месяцев выраженную генетическую составляющую имеют такие компоненты, как приближение–удаление и настроение, а еще 6 компонентов — ярко выраженную генетическую составляющую.

Исследования черт темперамента у взрослых, как правило, проводятся с использованием схем и методик Г. Айзенка, в которых оценке подлежат показатели нейротизма, экстра- и интроверсии, а также близкие к ним свойства — социабельность, активность и пр. Все эти черты и по своей структуре, и по индивидуальной выраженности сохраняют высокую стабильность в онтогенезе.

Психогенетические исследования, проведенные на разных континентах (в Европе и Австралии), в которых оценивалась наследуемость черт темперамента, показали, что экстраверсия определяется на 40 % генетической вариативностью, а нейротизм — на 30 %. Уточняющие исследования методом приемных детей позволили сделать вывод о том, что гены ответственны за 35–39 % вариативности оценок экстраверсии; 0–19 % дисперсии определяется общей средой, 46–63 % — индивидуальной средой, генотип-средовыми взаимодействиями и ошиб-

---

<sup>1</sup> Кириакиди Э. Ф. Генотип-средовые соотношения в индивидуальности ребенка преддошкольного возраста: дис. ... канд. психол. наук. М., 1994. — 152 с.

<sup>2</sup> Цит по: Психогенетика: учебник / И. В. Равич-Щербо, Т. М. Марютина, Е. Л. Григоренко; под ред. И. В. Равич-Щербо. М.: Аспект Пресс, 2000. С. 242.

кой измерения. Некоторую роль (примерно 4 % дисперсии) играет специфическая среда монозиготных пар близнецов. Нейротизм как проявление эмоциональной стабильности или нестабильности обнаруживает невысокую генетическую обусловленность (27–31 % дисперсии), 5–7 % дисперсии принадлежит общей среде, 14–17 % — не совсем ясному третьему фактору (им могут быть и эффекты эпистаза, и специфическая монозиготная среда)<sup>1</sup>.

Несмотря на неоднозначность приведенных данных эмпирических исследований генетической обусловленности черт темперамента, можно уверенно утверждать, что многие динамические характеристики поведения человека формируются под большим или меньшим влиянием факторов наследственности, причем это влияние обнаруживается уже на первом году жизни.

Следует отметить, что генотипические особенности определяют поведение человека не напрямую, а опосредовано, через морфофункциональные характеристики ЦНС и физиологических систем организма. Концептуальным является положение, согласно которому генетические задатки инициируют формирование и развитие морфологических и физиологических структур организма, на базе которых под воздействием факторов среды возникают психические новообразования. Таким образом, исследование генотипических и средовых детерминант психофизиологических характеристик становится звеном, связующим индивидуальный геном и индивидуальные особенности психики человека. Отсюда вытекает и стратегия исследований, а именно: подход к изучению детерминации индивидуальных особенностей психики путем оценки роли генотипа в межиндивидуальной изменчивости существенных в этом плане психофизиологических признаков.

## **5.2. Психогенетика интеллекта и когнитивных функций**

Поиск генетических оснований индивидуальных различий начался довольно давно с определения различий когнитивных способностей и интеллекта. Наследуемость определяет, до какого предела наблюдаемые между нами различия связаны с генетикой.

Первые попытки количественно измерить интеллект предпринимались еще в начале XX века. Пионер этого научно-экспериментального направления в психологии Ч. Спирмен в 1904 году предложил считать интеллектом общие когнитивные способности, обо-

---

<sup>1</sup> Там же. С. 247.

значив этот параметр как *фактор G*. На современном этапе наиболее чутким инструментом измерения уровня развития интеллекта считаются тестовые задания на абстрактное мышление и решение проблем в незнакомых ситуациях. Установлено, что результаты тестирования общих когнитивных способностей наследуются, и они имеют прогностическое значение в отношении образовательных достижений, трудоустройства и построения карьеры.

Первое эпидемиологическое лонгитюдное исследование когнитивных способностей школьников было инициировано английским исследователем Г. Томпсоном в 1932 году. Сначала была проведена психодиагностика когнитивного развития 11-летних школьников 1921 года рождения, а спустя 15 лет аналогичное исследование было проведено на 11-летних школьниках 1936 года рождения. Исследование было масштабным, в нем приняли участие около 160 тысяч учеников школ Шотландии. В 2000 году повторному обследованию подверглись испытуемые 1921 года рождения. Было установлено, что показатели уровня развития интеллекта в предпоздросковом возрасте имеют прогностическое значение в отношении таких показателей, как качество социальной адаптации (успешность карьеры, благополучие личной жизни), а также могут рассматриваться в качестве преморбидной характеристики ряда заболеваний и ранней смертности.

В современных исследованиях генетически обусловленных индивидуальных различий все чаще применяются интересные квазиэкспериментальные методы, с помощью которых выявляются не только возможные связи, но и их природа.

Разные варианты сиблингового метода, основанные на сравнении родных братьев и сестер с двоюродным, троюродными, сводными и т. д. относятся к таким квазиэкспериментальным методам. Сиблинговые исследования дают возможность оценить горизонтальную трансмиссию, а поскольку генетическое сходство в этих группах варьирует, сиблинговый метод позволяет разделить ее генетические и средовые причины.

Другой возможный вариант квазиэкспериментального метода — сравнение «ЭКО-детей», рожденных в результате применения разных репродуктивных технологий, что позволяет разделить влияние генетических и средовых факторов преемственности психологических свойств и качеств по отцовской линии.

Широкое внедрение молекулярно-генетических методов исследования способствовало развитию еще одного направления — исследова-

ний генотип-средового взаимодействия. Данное направление признается наиболее перспективным в настоящее время, в нем анализу подвергается характер взаимодействия между условиями развития (особенностями родительской семьи, атмосферой в школе и т. д.) и психологическими чертами детей. О генотип-средовом взаимодействии говорят в тех случаях, когда результаты одного и того же средового влияния оказываются разными из-за генетических различий между людьми.

Анализ эпигенетического наследования представляет собой еще одно направление современных психогенетических исследований. Как отмечает М. С. Егорова, «в случае эпигенетического наследования изменение у родителей признака под влиянием неблагоприятных средовых условий меняет экспрессию генов, и несмотря на то, что изменение не затрагивает последовательности аминокислот в ДНК, оно, тем не менее, может передаваться по наследству. К механизмам эпигенетического наследования относятся, например, ДНК метилизация, инактивация X-хромосомы, РНК-интерференция и т. д. Есть данные относительно роли эпигенетического наследования в возникновении некоторых психических и соматических заболеваний»<sup>1</sup>.

Психогенетик Р. Пломин на протяжении 20 лет проводил масштабное лонгитюдное исследование, в котором с рождения отслеживалось развитие когнитивных навыков, языковых способностей и поведенческие проблемы в раннем детстве 15 тысяч пар близнецов в Великобритании. В возрасте 7 лет, когда испытуемые дети пошли в школу, была предпринята первая попытка определить, каким образом наследственность влияет на развитие когнитивных способностей и образовательные достижения. Близнецовый метод, в котором сравнение проводится между одно- и разнояйцевыми близнецами, показал невероятно высокий процент наследуемости как способности к чтению, так и способности к математике. Результаты исследования недвусмысленно показали, что школьная успеваемость в младшей школе определяется на 60 % генами.

Среди инструментария исследования наиболее информативным оказался фонетический тест, в котором, согласно инструкции, дети должны были произносить незнакомые слова, с написанием которых они ранее не сталкивались. Предполагалось, что правильность произношения регулируется знаниями фонетических правил, то есть опре-

---

<sup>1</sup> Егорова М. С. Исследование развития в психологии индивидуальных различий // Психологические исследования. 2014. Т. 7. № 36. С. 12. URL: <http://psystudy.ru> (дата обращения: 10.02.2021).

деляется воздействием внешней среды (усилиями учителя). Результаты оказались ошеломительными: 70 % выявленных различий в результатах фонетического теста обусловлены генетикой. Таким образом, даже в первом классе образовательные достижения опосредованы влиянием генов. Выявленная тенденция сохраняется на протяжении всего обучения в школе. Следующий скрининг когнитивных способностей проводился на той же выборке испытуемых при достижении ими 16-летнего возраста. В этом возрасте все английские школьники сдают обязательные экзамены в тестовом формате для получения аттестата о среднем образовании (General Certificate of Secondary Education, GCSE). Было установлено, что между образовательными достижениями и уровнем развития интеллекта (IQ) корреляция находится в пределах 0,5, а результаты выпускного теста на 65 % обусловлены генетикой. Сравнительный психогенетический анализ показал, что 70 % генов, регулирующих интеллектуальные функции, затрагивают также и образовательные достижения. Итак, связь интеллекта, школьной успеваемости и генов очевидна, но лишь половина генов, сцепленных со школьной успеваемостью, также коррелируют с интеллектом, то есть образовательные достижения лишь наполовину зависят от генов. Особенности личности и ее мотивационный компонент объясняют еще 25 % успеха или неуспеха в школе. Тем не менее генетическая предрасположенность к обучаемости не исключает возможности достижения высоких результатов в обучении с помощью волевого компонента — стараться нужно и должно. Если вы стараетесь в чем-то преуспеть, но у вас не получается, это не значит, что у вас и не получится, это значит, что у вас на это уйдет чуть больше времени и сил. Генетическая предрасположенность облегчает процесс освоения учебного материала или формирования новых навыков, но не гарантирует высоких баллов при тестировании или успешной сдачи экзамена. Генетические задатки для своего развития требуют благоприятной среды, развитию интеллекта способствует изучение сложных дисциплин и специализированной литературы, участие в научных дискуссиях, конкурентная борьба с сильным соперником. Небольшие индивидуальные различия, которые в младенчестве достигают 20 %, растут как снежный ком с течением жизни, когда человек выбирает окружающую среду, соответствующую его генетической предрасположенности. Поэтому наследуемость интеллекта растет в течение жизни, и это нужно учитывать в образовании.

В исследовании Е. Краполь<sup>1</sup>, которое также проводилось на английских школьниках — монозиготных и дизиготных близнецах — были получены схожие результаты, подтверждающие, что успеваемость по разным дисциплинам наследуется. А исследовательская группа под руководством К. Римфелд, изучая генетические основания школьной успеваемости, исключила из анализа переменную интеллекта и сосредоточилась на индивидуальных различиях наследуемости образовательных достижений по отдельным дисциплинам: как гуманитарным, так и естественнонаучным. Так были выделены гены, отвечающие за успешность обучения. Оказалось, что наследуемость успехов в науке и искусстве составляет от 40 до 60 %. Показано также, что существует линейный рост наследуемости интеллекта: в младенчестве — 20 %, в детстве и подростковом возрасте — 40 %, во взрослой жизни — 60 %, а в поздней жизни — 80 %<sup>2</sup>.

Как же создание белков в ядрах биологических клеток оказывает влияние на образовательные достижения? Это очень сложный вопрос, и для детального ответа на него понадобятся десятилетия исследований. Этот ответ будет связан с особенностями биологического и когнитивного развития детей и того, как на ребенка влияют окружающие условия разных уровней: биологическая среда, физиологическая среда его организма, физическая среда, с которой он взаимодействует, и социальная среда. И часто сам ребенок задает эти условия во время динамичного взаимодействия с ними.

Неспециалистам по-прежнему трудно осознать важность генетики, ту роль, которую она играет в развитии способности к обучению. Как было продемонстрировано ранее, гены интеллекта объясняют лишь 50 % дисперсии образовательных достижений. Признание влияния генов должно способствовать пониманию, и, прежде всего, со стороны родителей, того, что все дети разные. Способность к чтению, а, следовательно, и любовь к книгочтению, генетически обусловлена, из чего следует, что некоторым детям требуется помощь

---

<sup>1</sup> Krapohl E., Plomin R. Genetic link between family socioeconomic status and children's educational achievement estimated from genome-wide SNPs. *Mol Psychiatry* 21, 437–443 (2016) // Doi.org. URL: <https://doi.org/10.1038/mp.2015.2> (дата обращения 08.02.2021).

<sup>2</sup> Rimfeld K., Malanchin M., Krapohl E. *et al.* The stability of educational achievement across school years is largely explained by genetic factors. *npj Science Learn* 3, 16 (2018) // Doi.org. URL: <https://doi.org/10.1038/s41539-018-0030-0> (дата обращения 08.02.2021).

в освоении этого навыка, а для части детей есть необходимость в разработке специальных коррекционных программ.

Следует также отметить, что, хотя образовательные достижения генетически обусловлены, наличие биологического субстрата успешности не гарантирует носителю счастливую жизнь. Лонгитюдные исследования показывают, что некоторые из тех, у кого были выраженные способности к обучению, не были счастливее или здоровее остальных.

Какова же роль воспитания в контексте новых представлений психогенетики? Игнорирование генетически обусловленных индивидуальных различий между детьми даже внутри одной семьи неизбежно формирует токсичную атмосферу дисфункциональных детско-родительских отношений. Американский психолог и генетик Р. Пломин разделяет современных родителей на «плотников» и «садовников». Первые авторитарными методами формируют личность ребенка, опираясь на свои установки и предубеждения относительно того, как быть должно. В этой модели дети должны адаптироваться под требования и стараться им соответствовать во что бы то ни стало. Вторые стараются создать оптимальные условия развития для конкретного ребенка, расширяя его возможности и горизонты. Окружающая среда по-прежнему остается важным фактором образовательных достижений. Ряд генетических исследований указывает, что неблагоприятная социальная среда по отношению к развитию когнитивных способностей и интеллекта может выполнять сдерживающую или ограничивающую функцию даже при высоком генетическом потенциале. В том случае, когда развитие ребенка происходит в неблагоприятных условиях, наследуемость образовательных достижений снижается.

Изучение нейронных механизмов обучения привело ученых к пониманию, того, что у детей, лишенных возможности обучаться по программе школьного образования, не формируются специальные структуры мозга для развития таких навыков, как скорочтение, выполнение арифметических операций, решение математических задач и т. д. Как указывает известный нейробиолог М. Томас, «у нас есть специальная среда, в которой мы учим детей буквам и письменным формам, произношению, чтению, сравнению прочитанного с картинками, сценами и сценариями, которые постепенно заставляют наш мозг строить специальные отделы для чтения слов. Например, возникает область восприятия визуальной формы слова, предназначенная для чтения и обладающая особыми свойствами. Но она появляется только после многих недель тренировок в этой культурно обуслов-

ленной среде. То же характерно и для математики, для умения представлять размеры и абстрактные числа. Это позволяет изучить, как нарушения развития вроде дислексии или дискалькулии могут ограничить способности детей учиться этим навыкам»<sup>1</sup>. Приведенные примеры подтверждают, что, несмотря на генетическую заданность когнитивных способностей и интеллекта, окружающая среда имеет значение в их развитии.

Внедрение знаний психогенетики в образовательную практику, разработка новой концепции школьного образования оказываются непосредственно связаны с мировоззрением, системой ценностей и политических убеждений новаторов и чиновников. Так, идеология правых может базироваться на идеи, что образование должно быть уделом избранных, что не следует тратить ресурсы государства на обучение тех, кто к этому не способен. Финская модель школьного образования, которую можно рассматривать как пример торжества левых взглядов в политике, видит роль государства в том, чтобы гарантированно обеспечить всех детей условиям, в которых они смогут овладеть грамотностью чтения, навыками письма и счета хотя бы на минимальном уровне. Цель школьного образования определяется достижением всеми учениками базового уровня овладения современными технологиями, без которых невозможно полноценное участие в жизни общества.

Мы наблюдаем, как постепенно меняется ролевая позиция родителей и школьных учителей. Еще 50 лет назад известный американский специалист в психологии обучения Б. Скиннер, который создал ящик Скиннера (полностью контролируемую среду), полагал, что все зависит от окружающей среды: мы есть то, чему научились. Современный взгляд предполагает, что осознание своей индивидуальности должно, прежде всего, базироваться на понимании своей генетики.

### **5.3. Психогенетика черт личности**

Рано проявляясь в онтогенезе, черты личности относительно стабильны, проявляются в популяции согласно закону о нормальности распределения, и, следовательно, могут быть рассмотрены как ре-

---

<sup>1</sup> Thomas Michael S.C. Do more intelligent brains retain heightened plasticity for longer in development? // A computational investigation, *Developmental Cognitive Neuroscience*, Volume 19. 2016. P. 258–269 // Doi.org. URL: <https://doi.org/10.1016/j.dcn.2016.04.002> (дата обращения: 08.02.2021).

зультат взаимодействия генетических вариаций с факторами среды. То, что личностные черты наследуются в 30–60 % случаев, а их вариативность обусловлена влиянием генетических факторов, стало известно благодаря современным достижениям генетики поведения и разработке прогрессивного метода научного анализа — генотипирования. Достижения последних десятилетий в области генетики поведения и эволюционной психологии существенно расширили научные представления о природе индивидуальных различий человека и привели к ревизии и пересмотру ряда классических психологических концепций.

В классической психологии, начиная с психоанализа З. Фрейда, основной причиной различий между людьми принято считать характер детско-родительских отношений, условия социализации личности, то есть главенствующая роль в формировании личности отводится окружающей среде. Открытие в 1953 году Ф. Криком и Дж. Уотсоном структуры двойной спирали ДНК послужило толчком к развитию молекулярно-генетических исследований, в ходе которых было установлено, что генетика играет существенную роль практически во всех областях психологии человека, определяя его психическое здоровье, вероятность проявления заболеваний, когнитивные способности и интеллект, онтогенетическое развитие личности и даже успеваемость в школе. Тогда же вводится практика применения основных методов психогенетики — близнецовый метод и исследование детей, воспитанных приемной семьей. Эти методы наглядно доказали ключевую роль генетического субстрата в формировании и развитии личности человека.

Первоначально поиск генетических оснований дифференциации черт личности велся параллельно с изучением лиц, страдающих психическими расстройствами. Первые психологические концепции (например, теория личности С. Клонингера) обосновывали биохимическую природу выявляемых различий. Генетическими маркерами диспозиций личности назывались гены, кодирующие ферменты, транспортеры и рецепторы моноаминергических систем. Предпринимались попытки оценить на молекулярном уровне степень ассоциированности генетических влияний и основных черт личности. Так, в популяционных и семейных исследованиях П. Коста, Р. МакКрае было показано, что полиморфизм гена транспортера серотонина 5-НТТ находит отражение в проявлениях тревожности, враждебности и депрессии, при этом у женщин эта связь проявляется сильнее. Однако полученные эмпирические данные плохо реплицируются и не

могут быть верифицированы. Так, при изучении генетических оснований нейротизма в случае применения опросника EPQ Айзенка не удалось установить достоверных ассоциаций с генотипом 5-HTTLPR, а нейротизм, определяемый по вопроснику NEO, демонстрировал значимый генетический эффект<sup>1</sup>.

Значительное количество экспериментальных работ посвящено изучению влияния гена рецептора дофамина D4 (DRD4) на проявление основных личностных черт. В 1996 году независимые группы ученых под руководством Дж. Бенджамина и Р. Эбштейна опубликовали работы, демонстрирующие связь между наличием аллеля с семью поворотами гена рецептора дофамина и такими личностными чертами, как исследовательская активность неизведанного, импульсивность принятия решений, быстрая потеря самообладания и желание избежать разочарования (определялась по опроснику TPQ) и экстраверсией по EPQ Айзенка. Однако в более поздних метааналитических работах М. Мунафо и соавт. (2008) было установлено, что выраженность таких черт, как поиск новизны и импульсивность действительно связана с дофаминергической активностью, а вот ассоциация с экстраверсией не подтвердилась.

В исследованиях Д. Комингс и др. (2000) показано: высокая концентрация в лобных долях коры головного мозга рецептора дофамина D4, что обусловлено наличием аллеля с 4 и более повторами гена DRD4, также достоверно связана с высокими показателями по шкале «самотрансцендентность» (степень духовности)<sup>2</sup>.

В ряде работ отмечается, что гены, обуславливающие работу нервной и иммунной систем, в частности гены рецепторов серотонина и дофамина, определяют не только характер реакции человека на стресс, но и то, как быстро человек восстанавливается после пережитого травмирующего события.

После 1991 года, когда стала доступна технология клонирования гена рецептора дофамина D4 (DRD4), многократно предпринимались

---

<sup>1</sup> Munafò M.R. 5-HTTLPR genotype and anxiety-related personality traits: a meta-analysis and new data / M.R. Munafò, N.B. Freimer, W.Ng.R. Ophoff, J. Veijola, Miettunen J., Järvelin M.R., Taanila A., Flint J. // American Journal of Medical Genetics. Part B. Neuropsychiatric Genetics, 2009. Vol. 150B, No. 2. P. 271–281.

<sup>2</sup> Comings D.E. The DRD4 gene and the spiritual transcendence scale of the character temperament index // D.E. Comings, N. Gonzales, G. Saucier, J.P. Johnson, J.P. MacMurray // Psychiatric Genetics, 2000. Vol. 10. P. 185–189.

попытки установить характер влияния данного гена на развитие психических расстройств, прежде всего биполярного, аутизма и шизофрении.

Существенным недостатком работ по молекулярной генетике личностных черт можно считать игнорирование *эпистаза* — роли межгенного взаимодействия в поведенческих фенотипах. Подобные работы в основном сосредоточены лишь на определение локуса с одним геном.

Разработка высокотехнологичного метода (*genome-wide association, GWA*) — полногеномного анализа ассоциаций сложных признаков — расширила тематику исследований генома. Благодаря этой прогрессивной технологии сотни тысяч ДНК-маркеров целого генома, образованного 23 парами хромосом, подлежат процедуре генотипирования с помощью чипа размером с почтовую марку. Поиск может проводиться по всему геному, так что GWA — это нетеоретический подход к нахождению генов, ответственных за наследуемые признаки. В исследованиях А. Терраччано и др. (2010) с применением опросника «Большая пятерка» было показано, что личностные черты (нейротизм, экстраверсия, доброжелательность, добросовестность) имеют генетические основания. При этом биологическая основа эмоциональных расстройств представляется исключительно сложной, так как на наследуемость нейротизма влияют многие локусы, находящиеся в неравновесии по сцеплению<sup>1</sup>.

Для объяснения того, как влияют множественные структурные гены и перинатальные и постнатальные факторы окружающей среды на проявления сложных признаков и заболеваний, была адаптирована концепция эндофенотипа, разработанная в 1971 году И. Готтесманом и Дж. Шилдс<sup>2</sup>. Как указывает И. Н. Конарева, «эндофенотип — это генетически обусловленный показатель, связанный с поведенческими (психологическими) признаками в норме и при психических нарушениях, рассматриваемый как промежуточное звено между действием

---

<sup>1</sup> Terracciano A. Genome-wide association scan for five major dimensions of personality / A. Terracciano, S. Sanna, M. Uda, B. Deiana, G. Usala, F. Busonero, A. Maschio, M. Scally, N. Patriciu, W.M. Chen, M.A. Distel, E.P. Slagboom, D.I. Boomsma, S. Villafuerte, E. Sliwerska, M. Burmeister, N. Amin, A. C. Janssens, C.M. van Duijn, D. Schlessinger, G.R. Abecasis, P.T.Jr. Costa // *Molecular Psychiatry*. 2010. Vol. 15, №. 6. P. 647–656.

<sup>2</sup> Gottesman I., Shields J. Schizophrenia and genetics. A twin study vantage point. In ACAD. PRESS, NEW YORK, 1972. Dec 1.

гена и его проявлением на уровне поведения»<sup>1</sup>. Гены эндофенотипа установить легче, поскольку целевой признак нормативной функции или психического расстройства контролируются большим количеством генов и их коллаборациями.

Структурный анализ переменных, лежащих в основе частных психологических черт, базируется не только на молекулярно-генетических исследованиях, но и на родственном сравнении и выделении на этой основе вариативности, обусловленной геном. Теперь черты личности, которые стали пониматься исключительно как психологические особенности, чья вариативность регулируется геном, начинают рассматриваться с позиции эволюционной целесообразности. При анализе индивидуальных различий способности к эмоциональной адаптации, успешности обучения и построения карьеры или степени удовлетворенности браком личностные черты выступают в качестве генетических маркеров.

В современных исследованиях личностных черт и их генетических оснований многократно возросли требования к методам, а главное, к диагностическому аппарату проводимых экспериментов. От признания весомости доли (от 30 до 60 % наблюдаемых вариаций) наследуемого компонента черт темперамента и личности исследователи постепенно переходят к определению даже маловесного, точечного генетического влияния. Показано, что самые малые эффекты могут быть ответственны за большую часть наследственности. Теперь психогенетики сосредоточены на определении так называемого полигенного балла, показателя суммарного эффекта действия десятков тысяч генов, для предсказания генетических склонностей популяций. При этом возникает потребность в разработке более точного, высокостандартизированного психодиагностического инструментария оценки личностных свойств и качеств. Поиск новых технологий, которые могли бы обеспечить более глубокое понимание генетической структуры сложных признаков, каковыми являются личностные черты, ведется непрерывно.

Понимание человека как существа биосоциального основывается на наблюдении и экспериментальных данных, подтверждающих влияние биологических и социальных факторов на траекторию индивидуального развития человека. Самой распространенной точкой

---

<sup>1</sup> Конарева И. Н. Исследование черт личности в психогенетике: факты и гипотезы // Ученые записки Крымского федерального университета имени В. И. Вернадского. Биология. Химия. Т. 3 (69). 2017. № 4. С. 133.

зрения на отношение между факторами наследственности и окружающей среды является теория взаимодействия: влияние любого фактора окружающей среды на конкретный признак зависит от особенностей наследственности, и, наоборот, влияние любого наследственного фактора зависит от условий, в которых он действует. И всё же, можно нивелировать все социальные различия в обществе, исключить привилегированные положения и запретить наследовать деньги родителей, но нельзя избавиться от генетических различий. При прочих равных наследуемость растёт, а значит, это индекс социальной мобильности.

Сложно знать наверняка, что случится в будущем и какой будет окружающая среда. Но если уравнивать условия, наследуемость вырастет. И это действительно интересный вопрос, касающийся равенства возможностей: он подразумевает, что наследуемость — это индекс равных окружающих обстоятельств.

При исследовании соотношения биологических и социальных факторов, в частности генетических и средовых, в детерминации индивидуальных различий особое звучание приобретает проблема развития в психологии.

Методы, используемые для исследования роли генотипа и среды в формировании индивидуальных различий (близнецовый метод, метод разлученных близнецов, семейный метод и метод приемных детей), основываются на двух предположениях:

1. Генетические различия между людьми могут проявляться в различиях фенотипических, то есть в тех, которые видны в поведении людей и, в частности, в их психологических характеристиках. Из этого предположения следует, что для изучения вклада генотипических влияний в индивидуальные различия возможно исследовать те особенности, которые доступны внешнему наблюдению и могут быть измерены в эксперименте.

2. Соотношение генотипических и средовых влияний можно оценить, сравнивая между собой людей, имеющих разную степень генетического сходства, то есть близких и дальних родственников. Если близкие родственники окажутся более похожими по некоторому признаку, чем дальние, то можно предположить, что на вариативность этого признака влияет генотип. Если сходство по признаку не увеличивается как функция родственной близости (числа общих генов), то можно говорить о его средовой детерминации.

Причинами межиндивидуальной вариативности индивидуальных различий психологических признаков (или черт) могут быть как

генотипические влияния (их источник — генотип данного человека), так и средовые влияния (все возможные негенетические воздействия: особенности воспитания, пренатальные и постнатальные условия развития, последствия травм и болезней и т. д.).

Практически все исследования в области поиска биологических основ личности поддерживают идею о том, что есть существенный наследуемый компонент черт темперамента и личности, как правило, составляющий от 30 до 60 % наблюдаемых вариаций. Новые технологии (например, анализ целой последовательности генома) и новые статистические подходы, позволяющие объединять различные выборки, будут способствовать еще лучшему пониманию генетической структуры сложных признаков, каковыми являются личностные черты.

### ***Вопросы для самоконтроля:***

1. Какие явления относятся к традиционной проблематике дифференциально-психологических исследований?
2. Что представляет собой темперамент с позиции психогенетики?
3. Приведите примеры квазиэкспериментальных методов изучения генетически обусловленных индивидуальных различий.
4. Какова роль средовых факторов в развитии когнитивных способностей?
5. Опишите механизм действия гена рецептора дофамина на проявления основных черт личности.

## **ТЕМА 6. ПСИХОГЕНЕТИКА АНОМАЛЬНОГО И ДЕВИАНТНОГО ПОВЕДЕНИЯ**

- 6.1. Генетические аспекты депрессии.
- 6.2. Генетические аспекты болезни Альцгеймера.
- 6.3. Генетические аспекты умственной отсталости и задержки умственного развития.
- 6.4. Генетические аспекты специфической неспособности к обучению.
- 6.5. Генетические аспекты алкоголизма и преступного поведения.
- 6.6. Генетические аспекты шизофрении.

Практически с момента своего утверждения как науки психогенетика самое пристальное внимание уделяла изучению биологической природы аномальных или неадаптивных форм развития. Генетические факторы связывают с расстройствами настроения, шизофре-

нией, умственной отсталостью, болезнью Альцгеймера и другими психическими расстройствами.

Согласно данным Всемирной Организации Здравоохранения (ВОЗ), каждый десятый ребенок, проживающий в развитых странах мира, является носителем какой-нибудь девиации. По данным ВОЗ, в 2020 году психические заболевания составили 20 % бремени болезней в Европейском регионе, каждый четвертый житель Европы в большей или меньшей степени является носителем психических отклонений. В ближайшие годы ожидается резкое и непропорциональное увеличение психически больных людей среди молодежи, особенно в развивающихся странах. Известно, что наиболее уязвимыми с точки зрения подверженности психическим расстройствам оказываются группы населения, находящиеся в трудной жизненной ситуации и наименее обеспеченные ресурсами. Предполагаемый ущерб, который нанесут психические расстройства мировой экономике в период с 2011 по 2030 годы, оценивается экспертами ВОЗ в 16,3 триллионов долларов<sup>1</sup>.

Рассмотрим некоторые самые распространенные в обществе нарушения психического здоровья с позиции психогенетики.

### **6.1. Генетические аспекты депрессии**

Депрессия — это комплекс психических нарушений, связанных с эмоциональной сферой. Это расстройство характеризуется длительным чувством тоски, вины, тревоги, избеганием общения и привычных развлечений. Человек может испытывать ангедонию, то есть утрату способности переживать удовольствие, или апатию — эмоциональную отрешенность, когда позитивные и негативные эмоции не ощущаются. Люди с депрессией быстро утомляются, им трудно выполнять повседневные задачи, сохранять концентрацию, их преследуют мрачные мысли о себе и собственном окружении. Могут присутствовать и физиологические проявления: нарушения сна, неправильная работа кишечника, проблемы в сексуальной сфере, неприятные ощущения в теле.

---

<sup>1</sup> См.: Контекст психического здоровья. Женева, Всемирная организация здравоохранения, 2003 (Пакет рекомендаций по политике и услугам в области психического здоровья) // The mental health context. Geneva, World Health Organization, 2003 (Mental Health Policy and Service Guidance Package).

Депрессия не только провоцирует суицидальное поведение, но и повышает риск совершения уголовного преступления как минимум в три раза. Исследователи из Оксфордского университета установили, что 46 тысяч жестоких преступлений (убийства, изнасилования, вооруженные ограбления) в год совершаются жителями Великобритании в состоянии депрессии.

Как показывают клинические исследования, у больных депрессией по сравнению со здоровыми испытуемыми более выражены агрессивность, подозрительность, обидчивость и враждебность. Выраженность этих параметров возрастает с утяжелением депрессии.

Депрессия — весьма распространенное психическое расстройство. По данным ВОЗ, 264 миллиона человек в мире страдают от депрессии. Именно депрессия является основной причиной инвалидизации населения.

Причины депрессии могут быть как физиологическими (нарушения в обмене нейромедиаторов, таких как серотонин), так и психологическими (нарушения самооценки и самоуважения, проблемы в близких отношениях, резкие изменения в образе жизни). Как отдельное заболевание выделяют послеродовую депрессию, которая провоцируется как плохим физическим самочувствием женщины после рождения ребенка, так и сменой социальной роли, сопровождающейся вынужденной изоляцией от привычного окружения. Кроме того, у депрессии есть социальные причины: через средства массовой информации и воспитание насаждается культ успеха и благополучия. В результате человек принимает критерии (часто это определенный перечень достижений), соответствие которым автоматически делает его «достойным членом общества». Если, сравнивая себя с другими людьми, человек обнаруживает несоответствие такому образу, это становится предпосылкой для депрессивного состояния. Лечение депрессии может быть как фармакологическим, так и психотерапевтическим, и чаще всего эти методы комбинируются.

Предрасположенность к развитию депрессивных расстройств определяется наследственными факторами. Ген, отвечающий за склонность к депрессии, удалось обнаружить в 2016 году. Выборка исследования составила сотни тысяч человек, а основным методом анализа послужило GWAS-тестирование, то есть полигеномный поиск ассоциаций. В результате этих масштабных исследований ученые смогли идентифицировать 15 геномных областей, которые содержат 17 независимых однонуклеотидных замен (SNPs), вероятно, непосредственно свя-

занных с депрессией. Некоторые из этих SNPs оказались расположены в генах (или возле генов), участвующих в развитии мозга<sup>1</sup>.

Вскоре после этого открытия другая группа ученых, из Китая и Великобритании, обнаружила новый, не менее важный, факт<sup>2</sup>. Стало известно, в какой именно части мозга «прячется» депрессия. Для этого почти тысячу человек исследовали с помощью технологии нейровизуализации. В результате высокоточных МРТ-исследований выяснилось, что в ходе депрессии затрагивается орбитофронтальная кора — область мозга в префронтальной коре, которая отвечает за оповещение об ожидаемых наградах или наказаниях в определенных ситуациях. Медиальная, или срединная, часть префронтальной коры отвечает за вознаграждение, тогда как латеральная, или боковая часть, ответственна как раз за невознаграждение.

У людей, страдающих депрессией, работа «позитивной» медиальной области несколько снижается, тогда как работа «негативной» латеральной части остается на том же уровне. Поэтому, вероятно, человек с депрессией ощущает чувство потери и разочарования, связанное с отсутствием вознаграждения — этим объясняется угнетенное и подавленное состояние пациента. Орбитофронтальная кора также связана с предклиньем — частью мозга, которая, помимо прочего, отвечает за самоощущение и чувство собственного «я». Если наблюдаются изменения в орбитофронтальной коре, то, возможно, они отрицательно влияют и на работу предклинья, что потенциально может приводить к мысли о личной утрате и низкой самооценке. Также выяснилось, что во время депрессии ослабевает связь между «позитивной» медиальной областью и системами памяти в мозге, что объясняет снижение радостных чувств от приятных воспоминаний у пациентов<sup>3</sup>.

---

<sup>1</sup> Hyde C., Nagle M., Tian C. *et al.* Identification of 15 genetic loci associated with risk of major depression in individuals of European descent. *Nat Genet* 48. 1031–1036 (2016) // Doi.org. URL: <https://doi.org/10.1038/ng.3623> (дата обращения 08.02.2021).

<sup>2</sup> Wei Cheng, Edmund T. Rolls, Jiang Qiu, Wei Liu, Yanqing Tang, Chu-Chung Huang, XinFa Wang, Jie Zhang, Wei Lin, Lirong Zheng, JunCai Pu, Shih-Jen Tsai, Albert C. Yang, Ching-Po Lin, Fei Wang, Peng Xie, Jianfeng Feng. Medial reward and lateral non-reward orbitofrontal cortex circuits change in opposite directions in depression *Brain.*, Volume 139. Issue 12. December 2016. P. 3296–3309 // Doi.org. URL: <https://doi.org/10.1093/brain/aww255> (дата обращения 08.02.2021).

<sup>3</sup> «Депрессивные» гены и «грустный» мозг: где, как и почему возникает депрессия // *Biomolecula.ru*. URL: <https://biomolecula.ru/articles/depressivnye-geny-i-grustnyi-mozg-gde-kak-i-pochemu-voznikaet-depressiia> (дата обращения: 03.03.2021).

## 6.2. Генетические аспекты болезни Альцгеймера

Болезнь Альцгеймера является весьма распространенной формой старческой деменции. По прогнозу, к 2050 году удельный вес заболевания среди всех случаев деменции может составить не менее 55 %<sup>1</sup>. Основная концепция патогенеза и нейрохимии болезни Альцгеймера, согласно которой причина заболевания кроется в отложении нерастворимого амилоидного белка в веществе головного мозга, все чаще подвергается сомнению. Среди факторов, играющих ключевую роль в развитии болезни, называют генетическую предрасположенность, возраст и неблагоприятное влияние среды.

Как указывают И. С. Преображенская и Н. С. Сницкая, «в настоящее время известны четыре основные генные мутации, связанные с данным заболеванием:

1. Мутация гена белка — предшественника амилоида (APP). Ген локализован на 21-й хромосоме. Тип наследования — аутосомно-доминантный с полной пенетрантностью.

2. Мутация гена белка пресенилина 1 (PSEN1), локализующегося на 14-й хромосоме.

3. Мутация гена белка пресенилина 2 (PSEN2), локализующегося на 1-й хромосоме. Мутация как пресенилина 1, так и пресенилина 2 наследуется по аутосомно-доминантному типу с неполной пенетрантностью. Первые три мутации чаще встречаются у пациентов с ранним (пресенильным) развитием болезни Альцгеймера.

4. Мутация гена, кодирующего четвертую изоформу аполипопротеина E (ε4-APOE), который локализуется на 19-й хромосоме. С ней связаны семейные случаи болезни Альцгеймера с поздним началом и большинство спорадических случаев. Наследование — аутосомно-доминантное с неполной пенетрантностью»<sup>2</sup>.

Исследования показали, что у пациентов с пресенильной болезнью Альцгеймера (дебют заболевания ранее 65 лет) наблюдается более прогрессирующее течение, что связывают с большей экспрессией

---

<sup>1</sup> Аршавский Ю. И. Роль аутоиммунных механизмов в инициации болезни Альцгеймера. Иммунология. 2011. № 32 (4). С. 216–223. (Arshavskii YuI. The role of autoimmune mechanisms in the initiation of Alzheimer disease. Immunologiya. 2011; 32 (4): 216–223. (In Russ.)).

<sup>2</sup> Preobrazhenskaya I.S., Snitskaya N.S. The development and treatment of Alzheimer's disease: Some genetic aspects. Neurology, Neuropsychiatry, Psychosomatics. 2014, (4): 51–58 // Doi.org. URL: <http://dx.doi.org/10.14412/2074-2711-2014-4-51-58> (дата обращения: 08.02.2021).

генов у пациентов этой группы, большим числом генов, участвующих в патогенезе. Кроме того, недостаточность лекарственного эффекта при симптоматической терапии у ряда пациентов может быть вызвана фармакогеномными факторами.

### **6.3. Генетические аспекты умственной отсталости и задержки умственного развития**

Эта аномалия развития проявляется нарушениями интеллекта и социальной адаптации; может быть врожденной или приобретенной в раннем детском возрасте (до 3 лет). Умственную отсталость различают по степени тяжести нарушений — от легкой до глубокой. Этиология заболевания не всегда ясна, среди основных причин лидируют синдром Дауна и хронический алкоголизм родителей. Исключительно генетическими причинами обусловлено от 25 до 50 % случаев тяжелой умственной недостаточности<sup>1</sup>.

Три группы заболевания могут вызвать генетически обусловленную умственную отсталость. Первую группу составляют заболевания, вызванные хромосомными aberrациями: трисомии по хромосомам 21, 18, 13, синдромы Ангельмана, Прадера — Вилли, Вильямса, кошачьего крика и другие микроделеционные синдромы. Вторую группу образуют моногенные заболевания, вызванные генными мутациями: туберозный склероз, фенилкетонурия, болезни Тея — Сакса, синдром Смита — Лемли — Опица, синдром Мартина — Белла, синдром MELAS. Тип наследования при этом может быть аутосомно-доминантным, аутосомно-рецессивным, X-сцепленным и митохондриальным. Третья группа представлена заболеваниями многофакторными, обусловленными семейной интеллектуальной инвалидностью и дефектами нервной трубки. Тяжелые повреждения в этом случае объясняются не только генетической предрасположенностью, но и наличием травм и гипоксии в неонатальном периоде развития. Ряд психиатрических и неврологических расстройств (эпилепсия, тревожные расстройства, детский церебральный паралич, аутизм и синдром Дауна) часто ассоциированы с умственной отсталостью.

---

<sup>1</sup> Daily D.K., Ardinger H.H., Holmes G.E. Identification and evaluation of mental retardation. *Am Fam Phys* 2000; 61: 1059–1067; McLaren J., Bryson S.E. Review of recent epidemiological studies of mental retardation: prevalence, associated disorders, and etiology. *Am J Ment Retard.* 1987; 92: 243–254.

Оценка точного числа генов, ответственных за развитие умственной отсталости, не представляется возможной (на сегодняшний момент таких генов выделено более 1 170), что затрудняет развитие методов превентивной молекулярно-генетической диагностики. За исключением нескольких хорошо изученных форм умственной отсталости, диагноз возможно поставить, только проведя секвенирование сотен генов, что достижимо с использованием технологий высокопроизводительного параллельного секвенирования<sup>1</sup>. Также мощным инструментом диагностики дефицита интеллекта, расстройств аутистического спектра и иных множественных врожденных аномалий считается геномное микрочипирование. Применение этих высокотехнологичных методов должно способствовать преодолению трудностей диагностики заболевания со свойственным ему клиническим полиморфизмом и генетической гетерогенностью и, как следствие, повышению эффективности профилактических мероприятий в отягощенных семьях.

#### **6.4. Генетические аспекты специфической неспособности к обучению**

Данная аномалия представляет собой класс специфических особенностей развития, когда в условиях нормального школьного обучения ребенок не может овладеть определенными навыками и умениями (чтения, правописания, математических вычислений, общения). Неспособность к обучению следует разграничивать со школьной неуспеваемостью и с более общим понятием синдрома расстройства обучения. При диагностировании специфической неспособности к обучению исключают наличие повреждений слухового, зрительного или моторного аппарата, умственной отсталости, эмоциональных расстройств, а также культурной или социальной депривации. Распространенность данной аномалии среди детей оценивается в широких пределах от 5 до 20–30 %. Выявленное ранее половое неравенство в частотах нарушений (якобы у мальчиков нарушения встречаются в три-четыре раза чаще, чем у девочек) в более поздних лонгитюдных исследованиях было опровергнуто. Специфическая неспособность к обучению в половине случаев влечет за собой развитие

---

<sup>1</sup> Lavrov A.V., Bannikov A.V., Chausheva A.I., Dadali E.L. Genetics of mental retardation. Ros Vestn Perinatol i Pediatr 2016; 61: 6: 13–20 (in Russ) // Doi.org. URL: 10.21508/1027–4065–2016–61–6–13–20 (дата обращения 08.02.2021).

вторичных эмоциональных и поведенческих проблем, что неизбежно приводит к дезадаптации, сопровождающейся синдромом асоциального поведения.

*Шведскую принцессу Викторию в школе «травили» одноклассники. Дети смеялись над ней, когда Виктория вслух пыталась прочитать текст. Отец принцессы, король Густав XVI, тоже с трудом читал вслух и писал с ошибками.*

*Дисграфия нередко встречается у людей творческих профессий и ученых. Проблемы с чтением и письмом были у А. Эйнштейна, Г. Андерсена, Леонардо да Винчи.*

*Т. Круз, звезда Голливуда, не скрывает, что чтение и письмо всегда давались ему с большим трудом. Даже теперь, когда кинозвезде приходится много работать с текстами, он редко читает. Роли актер учит на слух.*

Первые данные в пользу генетической предрасположенности к дислексии (одной из форм специфической неспособности к обучению) были получены еще в начале XX века. Тогда обратили внимание, что дети-дислексии часто имеют родственников с трудностями в обучении чтению. Масштабное исследование, проведенное в 80-х годах, доказало, что дислексия наследуется по аутосомно-доминантному типу с половой модификацией степени выраженности. Дополнительное подтверждение гипотезы о генетическом характере трансмиссии исследуемого признака было получено в рамках близнецовых исследований. В одном из них были обследованы 228 пар однополых близнецов, среди которых 97 человек были диагностированы как дислексии. Выяснилось, что в 31 паре монозиготных близнецов, где хотя бы один близнец имел специфическую неспособность к чтению, 26 соблизнецов также были диагностированы как дислексии, а у дизиготных близнецов конкордантными по признаку дислексии оказались только 9 из 31 пары. Коэффициенты конкордантности монозиготных и дизиготных близнецов составили соответственно 84 и 29 %<sup>1</sup>.

Полученные экспериментальные данные свидетельствуют в пользу наследственной природы специфической неспособности к обучению.

---

<sup>1</sup> Психогенетика: учебник / И. В. Равич-Щербо, Т. М. Марютина, Е. Л. Григоренко; под ред. И. В. Равич-Щербо. М.: Аспект Пресс, 2000. С. 415

## 6.5. Генетические аспекты алкоголизма и преступного поведения

При алкоголизме, который представляет собой хроническое неинфекционное заболевание, ведущими расстройствами являются патологическое влечение к алкоголю и абстинентный синдром при прекращении его приема. Заболеванию сопутствует развитие соматоневрологических и социальных осложнений.

*По данным официальной статистики, в России наиболее высокие показатели распространенности алкоголизма отмечаются в трудоспособных возрастах: 20–39 лет и 45–59 лет. При этом уровень распространенности достигает 2–3 % населения этих возрастных групп. У мужчин в возрастной группе 40–59 лет этот показатель еще более высок, он составляет около 6 %<sup>1</sup>.*

Еще в 1910 году отечественный психиатр О. Е. Рыбаков, проведя изучение 2 000 случаев алкоголизма, пришел к выводу, что «для того, чтобы сделаться пьяницей, нужно, прежде всего, им родиться»<sup>2</sup>. В дальнейшем многочисленные клинико-генеалогические исследования продемонстрировали большую роль врожденной предрасположенности в развитии алкоголизма. Близнецовые исследования выявили высокую конкордантность по алкоголизму как у монозиготных (до 70 %), так и у дизиготных (40–45 %) близнецов<sup>3</sup>. Эти результаты доказывают значение генетического фактора в предрасположенности к злоупотреблению психоактивными веществами. Однако, хотя в большинстве случаев уровень мотивации к употреблению алкоголя и риск развития синдрома зависимости генетически детерминированы, они могут быть изменены под влиянием различных внешних факторов (увеличение добровольного употребления алкоголя в условиях стресса, замедление развития синдрома зависимости при помощи химических и растительных веществ, подавление влечения условиями микросоциальной среды и т. п.).

---

<sup>1</sup> Юрьев Е. Б., Бердина Л. М., Хуснутдинова Э. К. Генетические аспекты алкоголизма // Ученые записки Казан. ун-та. Сер. Естеств. науки. 2007. № 2. С. 148–158. URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/geneticheskie-aspekty-alkogolizma> (дата обращения: 04.11.2020).

<sup>2</sup> Рыбаков О. Е. Наследственность и алкоголизм // Журнал неврологии и психиатрии. 1910. Т. 2. № 3. С. 1–13.

<sup>3</sup> Каплан Г. И., Сэдок Б. Дж. Клиническая психиатрия. В 2 т. Т. I. М.: Медицина, 1994. — 672 с.

Одним из ключевых факторов в развитии алкоголизма является нейромедиатор дофамин, который, по-видимому, связан со всем, что доставляет удовольствие (в том числе при приеме алкоголя). Если дофаминовая система работает плохо, то это побуждает человека употреблять дополнительные стимуляторы в виде алкоголя или наркотиков. Именно ответственные за сбой системы гены и считают «виновными» в наследственном алкоголизме. Также в ряде исследований, посвященных генетике алкоголизма, показана ассоциация между аллельными вариантами генов-маркеров катехоламиновой системы и возрастом возникновения заболевания. Получены результаты, свидетельствующие о существовании популяционных различий в формировании алкогольной зависимости среди представителей разных национальностей.

Использование полиморфных ДНК-локусов в качестве генетических маркеров генов позволяет получить комплексные сведения о молекулярно-генетических механизмах формирования алкогольной зависимости, разработать и создать подходы к ранней ДНК-диагностике данной патологии.

## 6.6. Генетические аспекты шизофрении

Шизофрения проявляется, прежде всего, в когнитивных нарушениях и затрудненной коммуникации, характеризуется распадом мыслительных процессов и эмоциональных реакций, нарушением процесса установления причинно-следственных связей. Термин «шизофрения» объединяет психические расстройства широкого спектра: параноидная шизофрения, кататоническая шизофрения и др. Для каждой из них выделены характерные поведенческие симптомы, и некоторые из них встречаются чаще, чем другие.

Примеры негативной симптоматики шизофрении:

*Пациент в беседе о боксерах все время путается, перескакивая в своем повествовании с описания прошедшего спортивного матча на рассказ о любимом питомце.*

*Больные могут «потеряться» в омонимах: лук (оружие) и лук (растение).*

*Буквальное трактовка пословиц.*

*Слуховые галлюцинации со строгой структурой и содержанием.*

*Социальная изоляция и апатия.*

*Самоповреждения (чаще всего гениталии, грудь, внутренняя поверхность бедра)<sup>1</sup>.*

*Высокий риск (50 %) суицидального поведения.*

Иногда шизофрения — это тяжелое психическое расстройство, которое ломает человеку жизнь, иногда — дурной характер, а иногда — инакомыслие и стремление изменить мир.

Шизофрения — это одно из самых серьезных нарушений биологии человека. Заболевание тесно связано с фронтальной корой, которая заканчивает формироваться около 20–25 лет; последний мощный скачок созревания лобной коры приходится на поздний подростковый возраст. Есть предположение, что шизофрения возникает тогда, когда на еще не окрепшую, хрупкую фронтальную кору оказывается слишком мощное воздействие. Какие же нейрохимические процессы в мозге указывают на шизофрению?

В XX веке на протяжении нескольких десятилетий главной концепцией генеза шизофрении оставалась дофаминовая гипотеза, согласно которой причина заболевания в том, что где-то в мозге в синапсах оказывается слишком много дофамина. Работа нейролептиков как средств от шизофрении построена на механизме блокировании рецепторов дофамина в лобной коре.

Еще одним важным нейромедиатором, наравне с дофамином, является серотонин. Рецепторы серотонина в случае ложного срабатывания вызывают галлюцинации, что является ярким симптомом шизофрении. В свою очередь, стимулирование рецепторов глутамата может вызывать симптоматику, характерную для шизофрении.

При шизофрении наблюдается большое число структурных изменений и аномалий в мозге. Развитие методов нейровизуализации (томографии) позволило продвинуться в исследовании данного аспекта заболевания. Удалось выяснить, что через мозг проходят желудочки, заполненные спинномозговой жидкостью, и у больных шизофренией они увеличены, что ведет к сдавлению коры головного мозга. Особенно этот эффект заметен в лобной доле. Также у больных шизофренией наблюдается снижение уровня белка рилина, отвечаю-

---

<sup>1</sup> Существует распространенное заблуждение о том, что больным шизофренией присуща особенная жестокость, в т. ч. они склонны к совершению особо тяжких преступлений. Аномальные проявления, в т. ч. жестокость, у больных шизофренией действительно встречаются, но гораздо реже, чем у здоровых людей.

щего за созревание лобной коры. Таламус деградирован, а нейроны гиппокампа потеряли правильную ориентацию.

Шизофрения стала первым психическим расстройством, в отношении которого подтвердилась генетическая составляющая. Классические методы генетики указывали на то, что шизофрения наследуется в 50 % случаях.

*Если у больного шизофренией есть близнец, то у последнего шизофрения проявится с вероятностью 50 %. Если это родные брат или сестра — вероятность составляет 20 %. У двоюродных — 12 %, а у случайных прохожих на улице — 1–2 %.*

У родственников больных шизофренией в два раза чаще встречаются легкие формы расстройств мыслительных процессов, но это не значит, что нарушения обнаружатся у каждого из них.

Методы молекулярной генетики в конце 80-х годов позволили выявить генетические маркеры заболевания. В большинстве работ объектами изучения генетических маркеров шизофрении становились амиши<sup>1</sup>. Если аномалия обнаруживалась у всех членов семьи, то постепенно поиск причины сужался до одного гена. Это были революционные работы, но никто не мог повторить результаты исследований. Получились несогласуемые между собой разрозненные и неинформативные данные. Лишь через 20 лет современные методы позволили обнаружить не генетические маркеры заболевания, а непосредственно сами гены шизофрении. Три независимые исследовательские группы получили схожие результаты методом SNPs-анализа<sup>2</sup>. Была обнаружена характерная аномалия — при шизофрении наблюдается отклонение в структуре гена главного комплекса гистосовместимости. Были обнаружены гены и с другими мутациями, одна из которых

---

<sup>1</sup> *Амиши* — религиозное движение преимущественно в Северной Америке, консервативное направление протестантизма, сторонники которого на протяжении многих поколений вступают в брак только с единоверцами, из-за чего образуют генетически закрытую человеческую популяцию, нетипичную для современного мира. По причине близкородственных браков внутри относительно малой первоначальной группы населения во многих общинах амишей все чаще проявляются определенные наследственные признаки, а иногда и наследственные заболевания.

<sup>2</sup> SNPs-анализ (снип-анализ) — метод, основанный на выявлении однонуклеотидных полиморфизмов. Применяется для определения генетических маркеров при изучении неравновесного сцепления локусов и полногеномного поиска ассоциаций.

чаще встречалась при шизофрении — DISC1 или Disrupted-In-Schizophrenia-1 (нарушенный при шизофрении — 1). Исследовательские работы в этом направлении продолжаются до сих пор. В частности, в России подобные исследования проводятся в новосибирском НИИ физиологии и фундаментальной медицины. В исследовании Т.В. Липиной вклада точечной мутации гена DISC1 в патогенез шизофрении приводятся результаты, согласно которым:

1) поведенческими маркерами шизофреноподобного типа являются: гиперактивность, нарушения престаимпульного торможения, латентного торможения и дефицит рабочей памяти;

2) шизофрения имеет генетическую модель развития и проявления;

3) в качестве молекулярно-клеточных и нейробиологических механизмов шизофрении выделяются нарушения нейроразвития и дофаминергической системы головного мозга;

4) гибридная модель шизофреноподобного поведения сочетает в себе генетический и средовой факторы<sup>1</sup>.

Есть еще одно перспективное направление современных исследований природы шизофрении — генетическая дупликация. Ряд исследований показал, что при шизофрении множество разных генов повторяются ненормальное количество раз, не имея при этом внутренних мутаций.

Как мы видим, шизофрения представляет собой множество гетерогенных нарушений, в основе которых лежат весьма многочисленные и разнообразные генетические составляющие.

От рассмотрения роли наследственности в заболеваемости шизофренией перейдем к влиянию среды.

Многими исследователями подчеркивается роль стресса на ранних этапах развития. Пренатальный стресс определенно играет важную роль в развитии шизофрении.

*Среди тех китайцев, кого матери вынашивали в период массового голода 1959–1961 годов, шизофрения встречается заметно чаще.*

*Крысы, пренатально подверженные воздействию глюкокортикоидов, рождались с повышенным уровнем дофамина в лобной коре.*

---

<sup>1</sup> Липина Т. В. Вклад точечной мутации гена DISC1 (Disrupted-In-Schizophrenia-1) в патогенез шизофрении: экспериментальное исследование: дис. ... д-ра биол. наук. Новосибирск, 2018. — 204 с.

Механические повреждения, родовая травма, родовая гипоксия и т. д. также увеличивают риск проявления шизофрении. Установлено, что у монохориальных близнецов вероятность развития шизофрении выше, чем у дихориальных, что еще раз подчеркивает роль пренатальной среды в развитии заболевания.

Большое количество фактов указывают на связь между нейробиологией стресса и некоторыми возможными отклонениями.

Гормональный взрыв пубертатного периода может оказаться спусковым механизмом манифестации шизофрении. Чаще всего шизофрения начинает проявляться в поздний подростковый период, около 18 лет. Срывы, как правило, провоцируются острым стрессом (аварией, смертью близких и пр.).

Есть интересные и неоднозначные работы о провокационной роли ранее перенесенных инфекционных заболеваний. Повышенный риск возникновения шизофрении связывается с рядом инфекционных заболеваний, которые перенесла мать, будучи на третьем триместре беременности. Своеобразный пренатальный стрессовый фактор — патогенная нагрузка на систему. При изучении генома больных шизофренией было обнаружено повышенное количество встроенной в него вирусной ДНК, так называемых ретровирусов. Кроме того, в анамнезе больных отмечается подверженность инфекционным заболеваниям в младенческом возрасте.

Еще одним возможным фактором возникновения шизофрении является паразитарное заражение, *токсоплазма Гонди*. Переносчиком являются кошки, в т. ч. домашние. У людей, зараженных токсоплазмой, наблюдаются повышенный риск легкой нейропсихологической расторможенности, некоторые проблемы с регуляцией поведения, повышенный риск автомобильных аварий, а также суицидального поведения, повышенная импульсивность поведения в целом. Есть данные, указывающие на то, что заражение токсоплазмой увеличивает риск шизофрении в случае, когда мать перенесла токсоплазмоз во время беременности. У самих больных в крови обнаруживается повышенная концентрация антител к токсоплазме. Результаты исследования достоверны и реплицируемы. Возможно, существует связь между генами шизофрении и иммунной системой, между вирусами, паразитами и шизофренией. Данный вопрос находится на стадии научной разработки.

Как шизофрения связана с воспитанием? Психиатры середины XX века ответили бы так: воспитание — это есть причина шизофре-

нии. В середине 50-х годов прошлого века даже появился такой термин — «шизофреногенная мать». Отмечалось, что шизофреногенная мать направляет противоречивые двойные эмоциональные послания своему ребенку. Было сделано предположение, что шизофрения возникает при постоянных, противоречивых, отрывочных эмоциональных требованиях со стороны матери.

*Мать настойчиво допытывается у своего ребенка:*

*— Почему ты не любишь мне? Почему?*

*— Да люблю я тебя, люблю! — отвечает он.*

*— Нет! Ты так говоришь, потому что я попросила!*

Постепенно взгляды на шизофрению менялись и появилась другая модель — «шизофреногенной семьи», согласно которой не только матери, но и отцы могут навредить ребенку.

Однако научные достижения в области биохимии и появление первых нейролептиков, то есть блокаторов дофамина, заставило усомниться в обоснованности данной теории. Постепенно научное сообщество осознало, что воспитание ни при чем. Тем не менее есть ряд весьма любопытных исследований, посвященных особенностям коммуникации в семьях больных шизофренией. Оказывается, в среднем среди ближайших родственников (родителей, сиблингов) больных шизофренией можно отметить очень странный стиль общения — коммуникативные девиации. Например, фрагментированные, сжатые, короткие, рубленые фразы. Интересным образом это проявляется в различных областях, особенно в личных контактах больного и его семьи. Наблюдаемое явление не имеет отношения к природе шизофрении, но иллюстрирует действие компенсаторных механизмов в социальной сфере.

На сегодняшний день полноценной интегрированной модели шизофрении не существует.

По законам Ч. Дарвина шизофрения неадаптивна, так как у больных гораздо меньше шансов оставить потомство, чем у здоровых родственников. По всем расчетам должен идти мощный отбор, тем не менее шизофрения встречается у 1–2 % населения по всей планете. Исторические данные довольно достоверно говорят о том, что шизофрения была всегда. Возникает вопрос: может быть, шизофрения дает какое-то преимущество и позволяет достичь репродуктивного успеха? Есть свидетельство того, что шизофрения снижает

риск заболеваемости раком (раком легких и горла). Кроме того, некоторые шизотипические черты не только будут безвредными, но и дадут преимущество в определенном социальном контексте.

Изучение психических расстройств и патологий постепенно становится частью биологии человека. Чем больше мы узнаем о природе этих феноменов, тем более терпимыми становимся к людям с подобными расстройствами, ведь они так похожи на любого из нас, то есть на «нормальных».

Каждый из нас находится в спектре неярко выраженных нейропсихологических расстройств и неочевидно, где провести четкую линию разграничения между категориями «нормальный» и «больной». Это вопрос до сих пор дискуссионный. Например, шизотипическое расстройство личности (если взглянуть на перечень симптомов, то становится очевидным, что это не совсем болезнь, не в полной мере). Скорее, можно говорить о специфических особенностях личности, о ярко выраженных поведенческих чертах, в которых ясно проступают какие-то биологические причины. Известно, что у шизоидов есть что-то близкое по генетике к людям с полноценной тяжелой шизофренией. Иными словами, речь идет лишь о степени выраженности.

У сорокалетнего вполне социализированного мужчины, в чьей жизни есть семья и престижная работа, наблюдаются следующие отклонения поведения: поссорившись с коллегой наносит ему удар; вступает в сексуальные отношения со случайными партнерами; затевает драку в баре, совершает воровство на работе. Что мы о нем думаем? Причина его девиантного поведения — это кризис среднего возраста, или личная распущенность, или...? А на самом деле это мутация в единственном гене и избыток глутамина. Так проявляется психическое нарушение самоконтроля при хорее Гентингтона<sup>1</sup>. На сегодняшний день известны генетические маркеры заболевания, и можно спрогнозировать заранее риск ее развития. Течение заболевания имеет несколько стадий и, как правило, неврологические симптомы данного заболевания начинают проявляться слишком поздно, больной своевременно не получает медицинской помощи, что приводит к смерти приблизительно к 50 годам. Всего лишь один ген работает неправильно, и развивается смертельная болезнь.

---

<sup>1</sup> Болезнь (хорея) Гентингтона — аутосомно-доминантное генетическое заболевание нервной системы, характеризующееся постепенным началом обычно в возрасте 30–50 лет и сочетанием прогрессирующего хореического гиперкинеза и психических расстройств.

Синдром Туррета, тот случай, когда человек начинает спонтанно и бесконтрольно ругаться, может сопровождаться неуместными жестами, тиками, жестикулированием с агрессивным или сексуальным подтекстом. Перечисленные симптомы указывают на нарушения в лимбической системе, хотя более легкие формы даже расстройством не считаются, а рассматриваются как индивидуальные особенности. Биологическая составляющая заболевания — это генетический компонент. Однако не он имеет решающее значение, а осложнения после перенесенной в раннем возрасте стрептококковой инфекции (около 3 лет, вероятность 1 на 10 000 случаев заболевания). В результате поражения развивается аутоиммунное заболевание с антителами к собственным нервным клеткам ЦНС.

Спонтанная эпилептическая активность в мозге может вызвать интерес к философии религии или синдром Гешвинда<sup>1</sup>. Большинство приходит к вере в результате долгих размышлений и глубокой интроспекции, но многие религиозные лидеры демонстрируют симптомы, характерные для височной эпилепсии. Исследователь Д. Хьюз обнаружил симптомы этого психического заболевания у Ф. М. Достоевского, в том числе тенденцию к обширной и компульсивной гиперграфии в письменной форме<sup>2</sup>.

Обсессивно-компульсивное расстройство (ОКР): больные не могут выйти из дома, не могут общаться и нормально работать. Болезнь имеет связь как с генетическим компонентом, так и со стрептококковой инфекцией, перенесенной в раннем возрасте, кроме того, с нарушениями метаболизма в базальных ганглиях.

Эти заболевания широко известны и подробно изучаются, но есть и такие, в которых трудно распознать болезнь. Например, Иерусалимский синдром<sup>3</sup>, аналог синдрома Стендаля<sup>1</sup>.

---

<sup>1</sup> Состоит из таких признаков, как обстоятельность речи (чрезмерная речевая функция, вязкость, гиперграфия), измененная сексуальность (обычно пониженная — гипосексуальность) и усиленная умственная деятельность (углубленные познавательные и эмоциональные функции). Недавно появились предложения, что необходимо расширить список признаков, включив чувство вины и паранойю. Этот синдром особенно часто связан с височной эпилепсией.

<sup>2</sup> Hughes, John R. The idiosyncratic aspects of the epilepsy of Fyodor Dostoevsky. *Epilepsy and behavior* 7 (3), 2005: 531–538.

<sup>3</sup> Относительно редкое психическое расстройство, вид бреда величия и бреда мессианства, при котором турист или паломник, находящийся в Иерусалиме, воображает и чувствует, что он владеет божественными и пророческими силами и как будто является воплощением определенного библейского героя, на ко-

Чем больше мы узнаем о нейропсихических расстройствах, тем охотнее можем принять индивидуальные различия, поскольку болезни часто перетекают просто в особенности. Еще 50 лет назад у большинства приведенных расстройств не было названий, никто не представлял, что биологические нарушения могут проявить себя таким образом. Нет сомнений, что наука на этом не остановится, будут находить все больше заболеваний, будут описывать новые синдромы и расстройства. Наступит день, когда у каждого из нас их будет два-три. И тогда болезнь перестанет быть таковой, а будет рассматриваться как индивидуальные особенность. У каждого у нас есть странные ритуализированные поступки, компульсивные. У каждого бывают фрагменты расстройств, что и составляет нашу индивидуальность. Шизофрения, обусловленная генетическим фактором, в более легкой форме течения приведет к повышенному интересу к теме сверхъестественного, в еще более легкой — позволит окунуться в свои фантазии, пока вы стоите в медленно двигающейся очереди.

Может возникнуть ощущение, что биологией можно объяснить все — от наших предпочтений до веры, от склонности рисковать до супружеской верности. Однако основоположник популяционной генетики Дж. Холдейн заметил однажды, что «мы не просто не представляем, насколько жизнь странная. Мы даже не можем себе этого представить»<sup>2</sup>. Ученые никогда не смогут объяснить все. Наука не лишает человечество магии таинственного, наоборот, подпитывает это чувство.

Поиск причин социального, аномального и даже деструктивного поведения неизбежно приводит к дискуссии о свободе воли человека.

---

того возложена пророческая миссия по спасению мира. Данное явление считается психозом.

<sup>1</sup> Синдром впервые описан итальянским психиатром Г. Магерини в 1979 году. Название синдром получил по имени французского писателя XIX века Стендаля, который подробно описал свои впечатления от посещения Флоренции и ее знаменитой картиной галереи Уфицци. Это довольно редкое психическое расстройство, характеризующееся частым сердцебиением, головокружением и галлюцинациями. Данная симптоматика проявляется, когда человек находится под воздействием произведений изобразительного искусства, поэтому нередко синдром возникает в месте их сосредоточения — музеях, картинных галереях. Симптомы могут вызывать не только предметы искусства, но и чрезмерная красота природы: природных явлений, животных, невероятно красивых людей.

<sup>2</sup> Haldane J.B.S. Possible Worlds, and other Essays. Nature 121, 785–786 (1928) // Doi.org. URL: <https://doi.org/10.1038/121785a0> (дата обращения: 08.02.2021).

Научные факты о генетике поведения могут поколебать наши представления о самостоятельности принимаемых решений, степени индивидуальной ответственности за содеянное и т. д.

*500 лет назад, если с человеком случался эпилептический припадок, всем было очевидно, что он одержим дьяволом. И когда в припадке эпилептик, размахивая руками, задевал другого человека, то ему грозило уголовное преследование. В наше время он не будет нести юридической ответственности.*

Расширение наших научных представлений о природе человеческого поведения и положительные изменения в нашей культуре снимают ответственность с человека, который нездоров. Людей больше не сжигают на кострах по обвинению в смертных грехах. Мы научились разделять личность самого человека и потенциалы действия, беспорядочно возникающие у него в мозге по причине эпилепсии. Однако подобные разграничения все еще даются нам с трудом в отношении иных патологий, не столь очевидных и широко известных. Когда речь заходит об обучении и воспитании, подобные разграничения в представлениях большинства населения отсутствуют вовсе. Большинство родителей не имеют никакого представления о биологических расстройствах обучаемости, биологической основе дислексии и пр. Благодаря укоренившимся и весьма устаревшим стереотипам вся система образования продолжает исправлять «ленивых» и «глупых» учеников. Знание основ генетики поведения должно способствовать пониманию того, что существует грань, разделяющая личностные особенности и ограничения, накладываемые биологией.

Таким образом, психогенетические исследования аномальных или неадаптивных форм развития позволяют выделить латентные переменные (генотипические влияния) в траекториях дисфункционального развития, возрастных изменениях дисперсий, в преемственности и структурных перестройках психологических характеристик. Эти исследования анализируют закономерности, не рассматриваемые в психологии развития или дифференциальной психологии, и расширяют наши представления о предикторах аномального и девиантного поведения.

***Вопросы для самоконтроля:***

1. Какие наследственные факторы обуславливают предрасположенность к развитию депрессивных расстройств?
2. Охарактеризуйте основные генные мутации, связанные с болезнью Альцгеймера.
3. Какие группы заболеваний могут вызвать генетически обусловленную умственную отсталость?
4. Каково значение генетического фактора в предрасположенности к злоупотреблению психоактивными веществами?
5. Назовите генетические маркеры шизофрении.

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Освоение дисциплины «Психогенетика» способствует формированию научного мировоззрения как необходимой основы для последующего изучения психологии, закладывает основы методологии изучения биосоциальной природы человека, обогащая теорию психологии и обеспечивая фундамент для практической работы психолога органов внутренних дел.

В данном пособии изложены и прокомментированы наиболее важные проблемы: природа человеческой индивидуальности; биология особенностей психического развития человека; генно-средовые влияния на динамику и направленность психического развития; генетические предикторы психических аномалий и девиантного поведения. Акцент в освещении психологических проблем сделан на тех из них, которые имеют непосредственную значимость для профессиональной деятельности сотрудников органов внутренних дел.

## СПИСОК РЕКОМЕНДУЕМОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

1. Александров А. А. Психогенетика: учебное пособие. Санкт-Петербург: Питер, 2015. — 192 с.
2. Геномика поведения: детское развитие и образование / под ред. С. Б. Малых, Ю. В. Ковас, Д. А. Гайсиной. Томск: Издательский Дом Томского государственного университета, 2016. — 442 с.
3. Жуков Д. А. Стой, кто ведет? Биология поведения человека и других зверей: в 2 т. Москва.: Альпина нон-фикшн, 2013. — 802 с.
4. Жуков Д. А., Брагина Ю. В. Что в нас заложено? Врожденное и приобретенное в поведении. Санкт-Петербург: WWW. DARIKNIGI. RU, 2020. — 400 с.
5. Малых С. Б. Психогенетика: теория, методология, эксперимент. Москва: Эпидавр, 2004. — 414 с.
6. Основы психогенетики: учебное пособие для психологических факультетов вузов / С. Б. Малых, М. С. Егорова, Т. А. Мешкова. Москва: Эпидавр, 1998. — 741 с.
7. Психогенетика: учебник / И. В. Равич-Щербо, Т. М. Марютина, Е. Л. Григоренко; под ред. И. В. Равич-Щербо. Москва; Аспект Пресс, 2006. — 447 с.
8. Сапольски Р. Биология добра и зла. Как наука объясняет наши поступки. Москва: Альпина нон-фикшн, 2020. — 766 с.
9. Сапольски Р. Кто мы такие? Гены, наше тело, общество. Москва: Альпина нон-фикшн, 2018. — 290 с.
10. Behavioral genetics / Plomin R; DeFries J.C; Knopik V.S; Neiderhiser, Jenaе. 6th ed. New York: Worth Publishers, 2013. 528 p.
11. Jones J.S. Health, Genes, and Environment: Prosperous people, penurious genes. Science, 22 Dec 2006: Vol. 314, Issue 5807, pp. 1879.
12. Jones J.S. The Language of the Genes. New York HarperCollins Publishers; 2nd edition (September 1, 2000). 352 p.

# ПРИЛОЖЕНИЯ

## Приложение 1

### Генетические символы

Условные обозначения	Понятия и термины, используемые при решении генетических задач
P	Родительское скрещивание
F	Потомство (fillii)
X	Скрещивание
♀	Женский организм («зеркало Венеры»)
♂ -	Мужской организм («щит и копьё Марса»)
G	Гаметы (gametos)
A, B, C ...	Гены, кодирующие доминантные признаки
a, b, c ...	Гены (аллели), кодирующие рецессивные признаки
AA, BB	Генотип монозиготной особи по доминантному гену
aa, bb	Генотип монозиготной особи по рецессивному гену
AaBb	Генотип дигетерозиготной особи

### Геном человека

Геном человека						
Ядерный геном: 30 000 пар генов						
25 %				75 %		
Гены и регуляторные последовательности				Внегенная ДНК: теломерная, спутничная и др.		
10 %	90 %			60 %	40 %	
Экзоны	Некодирующие участки (интроны структурных генов, спейсеры в генах, кодирующих РНК)			Уникальные мало-повторяющиеся последовательности	Умеренно и часто повторяющиеся последовательности	
	Псевдогены	Фрагменты генов	Нетранслируемые последовательности		Тандемные повторы	Разбросанные повторы
Митохондриальный геном						
13 структурных генов				22 Т-РНК гена	2 Р-РНК гена	

**Конкордантность близнецов при некоторых заболеваниях  
(по Ф. Фогель, А. Мотульски (1989), с изменениями)**

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

Учебное издание

**Иванова** Александра Михайловна,  
*кандидат психологических наук;*  
**Нимировская** Юзефа Казимировна,  
*кандидат педагогических наук*

## **ПСИХОГЕНЕТИКА**

Учебное пособие

Редактор *Корчуганова И. А.*  
Компьютерная вёрстка *Душкова А. Ю.*  
Дизайн обложки *Савиных А. И.*

ISBN 978-5-91837-398-9



---

Подписано в печать 02.06.2021. Формат 60×84 <sup>1</sup>/<sub>16</sub>  
Печать цифровая. Объем 7,0 п. л. Тираж 75 экз. Заказ № 90/21

---

Отпечатано в Санкт-Петербургском университете МВД России  
198206, Санкт-Петербург, ул. Летчика Пилютова, д. 1