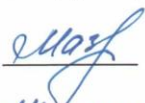


Учреждение образования  
«Гомельский государственный университет имени Франциска Скорины»

Факультет по переподготовке кадров  
Кафедра социально-гуманитарных дисциплин

СОГЛАСОВАНО

Заведующий кафедрой

 И.А. Мазурок  
14 июля 2016 г.

СОГЛАСОВАНО

Директор ИПК и ПК

 О.В. Кравченко  
14 июля 2016 г.



**УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКИЙ КОМПЛЕКС ПО УЧЕБНОЙ  
ДИСЦИПЛИНЕ**

**ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА**

для специальности 1-03 03 77 «Интегрированное обучение и воспитание  
в школьном образовании».

Составитель: Н.В. Корсак, ассистент

Рассмотрено и утверждено  
на заседании научно-методического совета  
учреждения образования «Гомельский  
государственный университет  
имени Франциска Скорины» 21.09. 2016 г.,  
протокол № 1

Учреждение образования «Гомельский государственный  
университет имени Ф.Скорины»

УТВЕРЖДАЮ  
Директор ИПК и ПК  
Ю.В.Кравченко



УЧЕБНАЯ ПРОГРАММА ПО ДИСЦИПЛИНЕ  
«Основы генетики человека»  
по специальности «Интегрированное обучение  
и воспитание в школьном образовании»  
в соответствии с типовым учебным планом  
переподготовки, утвержденным  
05.06.2012 25-12/437

Гомель, 2014

## СОДЕРЖАНИЕ

Пояснительная записка

1 Теоретический раздел ЭУМК. Тексты лекций по основам генетики человека

- 1.1 Генетика человека. Основные генетические понятия
- 1.2 Закономерности наследования признаков
- 1.3 Изменчивость как одна из главных составляющих генетики
- 1.4 Генетика пола
- 1.5 Структура популяции и генетические процессы
- 1.6 Генетический контроль восприятия
- 1.7 Генетические основы психических расстройств
- 1.8 Наследственные болезни и их классификация

2 Практический раздел ЭУМК

- 2.1 Задания к практическим занятиям по основам генетики человека
- 2.2 Задания к семинарским занятиям по основам генетики человека

3 Раздел контроля знаний ЭУМК

- 3.1 Вопросы к зачету по дисциплине «Основы генетики человека»

4 Вспомогательный раздел ЭУМК

4.1 Учебно-тематический план переподготовки слушателей специальности 1-03 03 77 «Интегрированное обучение и воспитание в школьном образовании» очной формы обучения по дисциплине «Основы генетики человека»

4.2 Учебная программа по дисциплине «Основы генетики человека» по специальности 1-03 03 77 «Интегрированное обучение и воспитание в школьном образовании»

## ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

ЭУМК по курсу «Основы генетики человека» направлен на знакомство слушателей с содержанием и различными аспектами генетики человека, науке о законах и механизмах наследственности и изменчивости, лежащих в основе всех жизненных проявлений на всех уровнях организации и существования: молекулярном, клеточном, организменном, популяционном, биогеохимическом. Важнейшей проблемой генетики человека является раскрытие законов, по которым наследуются болезни, а также физические дефекты и нарушения психических функций человека. Полученные слушателями в процессе изучения курса «Основы генетики человека» знания дают в руки будущих специалистов - дефектологов методологические основы для диагностики дефектов в развитии и правильного выбора методов коррекции.

Целью курса является формирование научного взгляда на генетические процессы, обеспечивающие жизнедеятельность организмов, их развитие и размножение, а также изучение механизмов наследственности и изменчивости человека с использованием классических подходов и новейших достижений в области генетики человека.

Задачей дисциплины является ознакомление слушателей с основами классической и современной генетики, а также фундаментальными и прикладными достижениями этой науки. В курсе рассматриваются такие важные вопросы генетики человека как наследование признаков, цитологические основы наследственности и хромосомная теория наследственности. Наряду с этим большое внимание уделяется проблемам современной генетики. Кроме того, программа курса включает такие разделы генетики как генетические основы онтогенеза, нехромосомное наследование, генетика человека, генетика популяций, наследственные болезни.

Данный ЭУМК содержит разделы: теоретический, практический, контроля знаний, вспомогательный, что соответствует положению об учебно-методическом комплексе на уровне высшего образования.

Теоретический раздел содержит тексты лекций для теоретического изучения дисциплины в объеме, установленном типовым учебным планом по специальности 1-03 03 77 «Интегрированное обучение и воспитание в школьном образовании».

Практический раздел ЭУМК содержит материалы для проведения практических и семинарских занятий со слушателями данной специальности заочной формы обучения.

Раздел контроля знаний данного комплекса содержит материалы итоговой аттестации (вопросы к зачету), позволяющие определить степень овладения учебным материалом и соотношением его с практической деятельностью будущих специалистов-дефектологов.

Вспомогательный раздел ЭУМК содержит учебно-методический план переподготовки слушателей, учебную программу по дисциплине «Основы

генетики человека», предназначенную для слушателей заочной формы обучения по специальности «Интегрированное обучение и воспитание в школьном образовании», список литературы, рекомендуемый для изучения учебной дисциплины.

# 1 ТЕОРЕТИЧЕСКИЙ РАЗДЕЛ ЭУМК

Тексты лекций по дисциплине «Основы генетики человека» для специальности 1-03 03 77 «Интегрированное обучение и воспитание в школьном образовании»

## 1.1 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА. ОСНОВНЫЕ ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПОНЯТИЯ

Вопросы:

1. Введение в генетику
2. Генетика человека (антропогенетика)
3. Методы изучения наследственности человека
4. Медико-генетическое консультирование

### 1. ВВЕДЕНИЕ В ГЕНЕТИКУ

**Генетика** (от греч. *geneticos* – относящийся к происхождению) – это наука о наследственности и изменчивости организмов.

Зарождение генетики как науки связано с именем чешского естествоиспытателя **Грегора Менделя (1822-1894)**, монаха августинского монастыря в г. Брно. Оно относится к 1866 году, когда Г. Мендель впервые опубликовал результаты своих опытов над растительными гибридами. Однако работа Г. Менделя не была понята в своей сущности до начала XX века, когда Х. де Фрис, Е. Чермак и К. Корренс, независимо друг от друга, своими опытами подтвердили правильность его выводов.

Главное научное достижение Г. Менделя состоит в доказательстве того, что **наследственность является дискретной**. Это означает, что наследственное вещество состоит из неделимых единиц – атомов наследственности, которые Мендель назвал **«факторами»**. Впоследствии менделевские «факторы» получили название **генов**.

**Ген** (от греч. *genos* – род, происхождение) – это единица хранения, передачи и реализации наследственной информации. В настоящее время полагают, что в геноме человека имеется от 30 до 100 тыс. генов, которые сильно варьируют по размерам – от нескольких сотен, до нескольких тысяч пар нуклеотидов. Понятием «ген» обозначается *сегмент геномной ДНК или РНК, выполняющий определённую функцию*.

**Генотип** – это совокупность всех генов, полученных организмом от его родителей.

Подавляющая часть генов расположена на хромосомах, которые находятся в ядрах клеток, при этом каждый ген имеет свои **хромосомные координаты**. Незначительная часть генов располагается в **митохондриях цитоплазмы клеток**.

**Хромосомы** (от греч. *chroma* – цвет и *soma* – тело) – это линейные структуры, в которые организованы гены в ядре клетки.

**Кариотип** – это хромосомный набор клетки, который в норме у человека состоит из 46 хромосом, разделенных на 23 пары (хромосомы, образующие пару, называются **гомологичными хромосомами**). 22 пары хромосом

представляют собой **аутосомы**, 23-я пара – **половые хромосомы**.

Постоянство числа хромосом в хромосомном наборе и структуры каждой хромосомы – непременное условия нормального развития в онтогенезе и сохранения биологического вида.

**Аутосомы** – это любые хромосомы человека, кроме половых. Они не отличаются у мужчин и женщин. Гены, локализованные в аутосомах, отвечают за **аутосомные признаки**. К 70-м годам XX века у человека было известно около 700 нормальных и патологических признаков, развитие которых контролируется тем или иным аутосомным доминантным геном. В частности описано много наследственных аномалий скелета (полидактилии – многопалости, добавочных пальцев; брахидактилии – короткопалости; ахондроплазии – сильного укорочения конечностей и др.). Аутосомным рецессивным геном контролируются более 500 наследственных болезней, в том числе, относительно наиболее распространённые среди них – альбинизм и фенилкетонурия.

**Половые хромосомы** – у женщин это две X-хромосомы (XX), а у мужчин – одна X-хромосома и одна Y-хромосома (XY). Половые хромосомы несут самые разнообразные гены, в том числе и не имеющие отношения к первичным и вторичным половым признакам, и определяют **сцепленные с полом, или X-сцепленные, признаки** – дальтонизм, гемофилию, мышечную дистрофию Дюшенна и др.

## 2. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА (АНТРОПОГЕНЕТИКА)

**Генетика человека** – это особый раздел генетики, который изучает особенности наследования признаков у человека, наследственные заболевания (медицинская генетика), генетическую структуру популяций человека. Генетика человека является теоретической основой современной медицины и современного здравоохранения.

В настоящее время твердо установлено, что в живом мире законы генетики носят всеобщий характер, действительны они и для человека. Однако, поскольку человек – это не только биологическое, но и социальное существо, генетика человека отличается от генетики большинства организмов рядом особенностей: для изучения наследования человека неприменим **гибридологический анализ** (метод скрещиваний), поэтому для генетического анализа используются специфические методы: **генеалогический** (метод анализа родословных), близнецовый, а также цитогенетические, биохимические, популяционные и некоторые другие методы; для человека характерны социальные признаки, которые не встречаются у других организмов, например, **темперамент**, сложные **коммуникационные системы**, основанные на речи, а также математические, изобразительные, музыкальные и иные **способности**; благодаря общественной поддержке возможно выживание и существование людей с явными отклонениями от нормы (в дикой природе такие организмы оказываются нежизнеспособными).

Известно несколько тысяч собственно генетических заболеваний, которые почти на 100% зависят от генотипа особи. К наиболее страшным из

них относятся: кислотный фиброз поджелудочной железы, фенилкетонурия, галактоземия, различные формы кретинизма, гемоглобинопатии, а также синдромы Дауна, Тернера, Кляйнфельтера. Кроме того, существуют заболевания, которые зависят и от генотипа, и от среды: ишемическая болезнь, сахарный диабет, ревматоидные заболевания, язвенные болезни желудка и двенадцатиперстной кишки, многие онкологические заболевания, шизофрения и другие заболевания психики.

**Задачи медицинской генетики** заключаются в своевременном выявлении носителей этих заболеваний среди родителей, выявлении больных детей и выработке рекомендаций по их лечению. Большую роль в профилактике генетически обусловленных заболеваний играют **генетико-медицинские консультации** и **пренатальная диагностика** (то есть выявление заболеваний на ранних стадиях развития организма).

Существуют специальные разделы прикладной генетики человека (экологическая генетика, фармакогенетика, генетическая токсикология), изучающие генетические основы здравоохранения. При разработке лекарственных препаратов, при изучении реакции организма на воздействие неблагоприятных факторов необходимо учитывать как индивидуальные особенности людей, так и особенности человеческих популяций.

Примечание. Рыжий цвет волос контролируется геном *D*; это признак проявляется, если доминантных генов меньше 6: *DD* – ярко-рыжие, *Dd* – светло-рыжие, *dd* – нерыжие

### 3. МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ ЧЕЛОВЕКА:

**Генеалогические методы** (методы анализа родословных).

**Родословная** – это схема, отражающая связи между членами семьи. Анализируя родословные, изучают какой-либо нормальный или (чаще) патологический признак в поколениях людей, находящихся в родственных связях. Генеалогические методы **используются** для определения наследственного или ненаследственного характера признака, доминантности или рецессивности, картирования хромосом, сцепления с полом, для изучения мутационного процесса. Как правило, генеалогический метод составляет основу для заключений при медико-генетическом консультировании.

При составлении родословных применяют стандартные обозначения. Персона (индивидуум), с которого начинается исследование, называется **пробандом** (если родословная составляется таким образом, что от пробанда спускаются к его потомству, то ее называют **генеалогическим деревом**). Потомок брачной пары называется **сиблингом**, родные братья и сестры – **сибсами**, кузены – **двоюродными сибсами** и т.д., потомки, у которых имеется общая мать (но разные отцы), называются **единоутробными**, а потомки, у которых имеется общий отец (но разные матери) – **единокровными**; если же в семье имеются дети от разных браков, причем, у них нет общих предков (например, ребенок от первого брака матери и ребенок от первого брака отца), то их называют **сводными**.



Каждый член родословной имеет свой *шифр*, состоящий из римской цифры и арабской, обозначающих соответственно номер поколения и номер индивидуума при нумерации поколений последовательно слева направо. При родословной должна быть *легенда*, т. е. пояснение к принятым обозначениям.

При близкородственных браках высока вероятность *K* обнаружения у супругов одного и того же неблагоприятного аллеля или хромосомной аберрации.

Приведем значения *K* [X–Y] для некоторых пар родственников при моногамии:

$K$  [родители–потомки]= $K$  [сibsы]=1/2;

$K$  [дед–внук]= $K$  [дядя–племянник]=1/4;

$K$  [двоюродные сibsы]=  $K$  [прадед–правнук]=1/8;

$K$  [троюродные сibsы]=1/32;

$K$  [четвероюродные сibsы]=1/128. Обычно столь дальние родственники в составе одной семьи не рассматриваются.

На основании генеалогического анализа дается заключение о наследственной обусловленности признака. Например, детально прослежено наследование гемофилии А среди потомков английской королевы Виктории. Генеалогический анализ позволил установить, что гемофилия А – это рецессивное заболевание, сцепленное с полом.

### **Близнецовый метод**

**Близнецы** – это два и более ребенка, зачатые и рожденные одной матерью почти одновременно. Термин «близнецы» используется по отношению к человеку и тем млекопитающим, у которых в норме рождается один ребенок (детеныш). Различают однояйцевых и разнояйцевых близнецов.

**Однояйцевые (монозиготные, идентичные) близнецы** возникают на самых ранних стадиях дробления зиготы, когда два или четыре бластомера сохраняют способность при обособлении развиваться в полноценный организм. Поскольку зигота делится митозом, генотипы однояйцевых близнецов, по крайней мере, исходно, совершенно идентичны. Однояйцевые близнецы всегда одного пола, в период внутриутробного развития у них одна плацента.

**Разнояйцевые (дизиготные, неидентичные) близнецы** возникают иначе – при оплодотворении двух или нескольких одновременно созревших яйцеклеток. Таким образом, они имеют около 50% общих генов. Другими словами, они подобны обычным братьям и сестрам по своей генетической конституции и могут быть как однополыми, так и разнополыми.

Таким образом, сходство между однояйцевыми близнецами определяется и одинаковыми генотипами, и одинаковыми условиями внутриутробного развития. Сходство между разнояйцевыми близнецами определяется только одинаковыми условиями внутриутробного развития. При сравнении однояйцевых и разнояйцевых близнецов, воспитанных в одной и той же среде, можно сделать заключение о роли генов в развитии признаков. Условия послеутробного развития для каждого из близнецов могут оказаться разными.

Например, монозиготные близнецы были разлучены через несколько дней после рождения и воспитывались в разных условиях. Сравнение их через 20 лет по многим внешним признакам (рост, объем головы, число бороздок на отпечатках пальцев и т. д.) выявило лишь незначительные различия. В то же время, среда оказывает воздействие на ряд нормальных и патологических признаков.

Близнецовый метод позволяет делать обоснованные заключения о **наследуемости признаков**: роли наследственности, среды и случайных факторов в определении тех или иных признаков человека,

**Наследуемость** – это вклад генетических факторов в формирование признака, выраженный в долях единицы или процентах. Для вычисления наследуемости признаков сравнивают степень сходства или различия по ряду признаков у близнецов разного типа.

Обращает на себя внимание высокая степень сходства однояйцевых близнецов по таким тяжелым заболеваниям, как шизофрения, эпилепсия, сахарный диабет. Кроме морфологических признаков, а также тембра голоса, походки, мимики, жестикуляции и т. д. изучают антигенную структуру клеток крови, белки сыворотки, способность ощущать вкус некоторых веществ. Особый интерес представляет наследование социально значимых признаков: агрессивности, альтруизма, творческих, исследовательских, организаторских способностей. Считается, что социально значимые признаки примерно на 80 % обусловлены генотипом.

### Цитогенетические методы (кариотипические, кариотипические)

Цитогенетические методы используются, в первую очередь, при изучении кариотипов отдельных индивидов. Кариотип человека довольно хорошо изучен. Применение дифференциальной окраски позволяет точно идентифицировать все хромосомы. Общее число хромосом в гаплоидном наборе равно **23**. Из них 22 хромосомы одинаковы и у мужчин, и у женщин; они называются **аутосомами**. В диплоидном наборе ( $2n=46$ ) каждая аутосома представлена двумя гомологами. Двадцать третья хромосома является **половой хромосомой**, она может быть представлена или **X** или **Y**-хромосомой. Половые хромосомы у женщин представлены двумя **X**-хромосомами, а у мужчин одной **X**-хромосомой и одной **Y**-хромосомой. Изменение кариотипа, как правило, связано с развитием **генетических заболеваний**.

Благодаря культивированию клеток человека *in vitro* можно быстро получить достаточно большой материал для приготовления препаратов. Для кариотипирования обычно используют кратковременную культуру лейкоцитов периферической крови.

Цитогенетические методы используются и для описания интерфазных клеток. Например, по наличию или отсутствию полового хроматина (телец Барра, представляющих собой инактивированные X-хромосомы) можно не только определять пол индивидов, но и выявлять некоторые генетические заболевания, связанные с изменением числа X-хромосом (см. ниже).

### **Картирование хромосом человека.**

Для картирования генов человека широко используются *методы биотехнологии*. В частности, **методы клеточной инженерии** позволяют объединять различные типы клеток. Слияние клеток, принадлежащих к разным биологическим видам, называется *соматической гибридизацией*. Сущность соматической гибридизации заключается в получении синтетических культур путем слияния протопластов различных видов организмов. Для слияния клеток используют различные физико-химические и биологические методы. После слияния протопластов образуются многоядерные гетерокариотические клетки. В дальнейшем при слиянии ядер образуются синкариотические клетки, содержащие в ядрах хромосомные наборы разных организмов. При делении таких клеток *in vitro* образуются **гибридные клеточные культуры**. В настоящее время получены и культивируются клеточные гибриды «человек × мышь», «человек × крыса» и многие другие.

В гибридных клетках, полученных из разных штаммов разных видов, один из родительских геномов постепенно теряет хромосомы. Эти процессы интенсивно протекают, например, в клеточных гибридах между мышью и человеком. Если при этом следить за каким-либо биохимическим маркером (например, определенным ферментом человека) и одновременно проводить цитогенетический контроль, то, в конце концов, можно связать исчезновение хромосомы одновременно с биохимическим признаком. Это означает, что ген, кодирующий этот признак, локализован в данной хромосоме.

Дополнительная информация о локализации генов может быть получена при анализе хромосомных мутаций (делеций).

**Биохимические методы.** Все многообразие биохимических методов делится на две группы.

*а)* Методы, основанные на выявлении определенных биохимических продуктов, обусловленных действием разных аллелей. Легче всего выявлять аллели по изменению активности ферментов или по изменению какого-либо биохимического признака.

*б)* Методы, основанные на непосредственном выявлении измененных нуклеиновых кислот и белков с помощью **гель-электрофореза** в сочетании с другими методиками (блот-гибридизации, авторадиографии).

Использование биохимических методов позволяет выявить гетерозиготных носителей заболеваний.

*Например, у гетерозиготных носителей гена фенилкетонурии изменяется уровень фенилаланина в крови.*

### **Методы генетики мутагенеза**

*Мутационный процесс у человека* у человека, как и у всех других организмов, ведет к возникновению аллелей и хромосомных перестроек, отрицательно влияющих на здоровье.

**Генные мутации.** Около **1%** новорожденных заболевают вследствие *генных мутаций*, из которых часть вновь возникшие. Темп

мутирования различных генов в генотипе человека не одинаков. Известны гены, которые мутирует с частотой  $10^{-4}$  на гамету на поколение. Однако большинство других генов мутируют с частотой, в сотни раз меньшей ( $10^{-6}$ ).

**Хромосомные и геномные мутации** в абсолютном большинстве возникают в половых клетках родителей. Один из 150 новорожденных несет *хромосомную мутацию*. Около 50% ранних аборт обусловлено хромосомными мутациями. Это связано с тем, что одна из 10 гамет человека является носителем структурных мутаций. Возраст родителей, особенно возраст матерей, играет важную роль в увеличении частоты хромосомных, а возможно, и генных мутаций.

**Полиплоидия** у человека встречается очень редко. Известны случаи рождения триплоидов – эти новорожденные рано умирают. Тетраплоиды обнаружены среди абортированных зародышей.

В настоящее время мутационный процесс у человека характеризуется тем, что протекает на фоне повышенной концентрации *мутагенных факторов*, созданной производственной деятельностью самого человека. Важнейшая задача сегодняшнего дня – выявление мутагенных свойств загрязнителей, особенно новых химических веществ (лекарств, пестицидов, пищевых добавок, различных видов топлива и т.д.), и разработка методов технологии, позволяющих предотвратить возникновение опасных концентраций этих агентов.

Одним из сильнейших мутагенов является радиация (ионизирующие излучения). Доказано, что не существует пороговой дозы ионизирующих излучений. Другими словами, индукция мутаций может быть достигнута при действии любых доз, а при увеличении дозы пропорционально растет число мутаций. Мутагенным действием на клетки человека обладают и некоторые вирусы, причем даже в ослабленной форме, которая используется для приготовления вакцин. Известно также, что большинство мутагенов обладают и канцерогенными свойствами, то есть они могут индуцировать развитие злокачественных опухолей (см. ниже).

В то же время существуют факторы, которые снижают частоту мутаций – *антимутагены*. К антимутагенам относятся некоторые витамины–антиоксиданты (например, витамин Е, ненасыщенные жирные кислоты), серосодержащие аминокислоты, а также различные биологически активные вещества, которые повышают активность репарационных систем.

### **Популяционные методы**

Главными чертами человеческих популяций являются: общность территории, на которой живет данная группа людей, и возможность свободного вступления в брак. Факторами изоляции, т. е. ограничения свободы выбора супругов, у человека могут быть не только географические, но и религиозные и социальные барьеры.

В популяциях человека наблюдается высокий уровень *полиморфизма* по многим генам: то есть один и тот же ген представлен разными аллелями, что приводит к существованию нескольких генотипов и соответствующих

фенотипов. Таким образом, все члены популяции отличаются друг от друга в генетическом отношении: практически в популяции невозможно найти даже двух генетически одинаковых людей (за исключением однойцевых близнецов)

В популяциях человека действуют различные *формы естественного отбора*. Отбор действует как во внутриутробном состоянии, так и в последующие периоды онтогенеза.

Наиболее выражен *стабилизирующий отбор*, направленный против неблагоприятных мутаций (например, хромосомных перестроек). Классический пример отбора в пользу гетерозигот – распространение серповидноклеточной анемии.

Популяционные методы позволяют оценить частоты одних и тех же аллелей в разных популяциях. Кроме того, популяционные методы позволяют изучать мутационный процесс у человека. По характеру радиочувствительности человеческая популяция генетически неоднородна. У некоторых людей с генетически обусловленными дефектами репарации ДНК радиочувствительность хромосом повышена в 5...10 раз по сравнению с большинством членом популяцией.

#### 4. МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ

Еще в **1883** г. **Фрэнсис Гальтон** выдвинул идею о необходимости улучшения человеческого рода генетическими методами. Им же предложен термин «евгеника», означающий учение о наследственном здоровье человека и путях улучшения его наследственных свойств. Евгеника была популярна в России в 1920-е гг. (Н. К. Кольцов).

Однако данные популяционно-генетических исследований позволяют утверждать, что в обозримом будущем такие работы не имеют никаких перспектив. Человек как биосоциальное существо сложился в ходе длительных эволюционных преобразований, и надеяться изменить вид за исторически короткие сроки бессмысленно.

С точки зрения генетики человека ни одна группа людей, несмотря на определенные различия между ними, не имеют каких-либо преимуществ друг перед другом. Поэтому генетика отвергает евгенические вмешательства в наследственность человека с целью улучшения его природы.

Методы, предлагавшиеся старыми евгениками, были сугубо селекционными: ограничения на межрасовые браки, иммиграционные барьеры, даже стерилизация генетически неполноценных людей. На практике методы евгеники послужили основанием для создания концентрационных лагерей в фашистской Германии, где подвергались массовому уничтожению представители неарийских рас. Естественно, что подобная теория и практика несовместимы с гуманистической моралью общества, в центре внимания которого находится человек. Поэтому в настоящее время наибольшее внимание уделяется мерам по предотвращению рождения детей с наследственной патологией. Медико-генетическое консультирование призвано избавить человечество от страданий, связанных с наследственными (генетическими)

заболеваниями.

**Главные цели** медико-генетического консультирования заключаются в установлении роли генотипа в развитии данного заболевания и прогнозировании риска иметь больных потомков. Рекомендации, даваемые в медико-генетических консультациях в отношении заключения брака или прогноза генетической полноценности потомства, направлены на то, чтобы они учитывались консультируемыми лицами, которые добровольно принимают соответствующее решение.

В распоряжении врачей имеется весь арсенал перечисленных выше методов генетики человека и некоторые специальные методы.

**Методы пренатальной диагностики** разнообразны: от УЗИ до фетоскопии (прямом рассматривании плода через специальный зонд).

К собственно генетическим методам относятся:

– **хорионбиопсия** (на 8-й неделе беременности) – отбор материала из ворсинок хориона.

– **плацентобиопсия** (на 12-й неделе) – отбор материала из плаценты.

– **амниоцентез** (на 15...18-й неделе) – отбор материала из амниотической жидкости.

– **кордоцентез** (на 18...22-й неделе) – отбор материала из кровеносных сосудов пуповины.

Хорионбиопсия и плацентобиопсия позволяют производить наиболее раннюю диагностику, но риск осложнений достигает 3 %. Кордоцентез производится слишком поздно, что затрудняет повторные исследования в случае сомнений.

Поэтому среди методов, позволяющих диагностировать заболевание до рождения ребенка, ведущее место занимает **амниоцентез** – получение амниотической жидкости и клеток плода с помощью прокола плодного пузыря операции под контролем УЗИ – простейшей, не травмирующей плод хирургической. Этим методом диагностируют многие хромосомные болезни и некоторые заболевания, в основе которых лежат генные мутации. Риск осложнений относительно невелик – примерно 0,2 %.

**Медико-генетическое консультирование** - специализированная медицинская помощь - наиболее распространенная форма профилактики наследственных болезней.

**Генетическое консультирование** - состоит из информирования человека о риске развития наследственного заболевания, передачи его потомкам, а также о диагностических и терапевтических действиях. Опыт работы медико-генетических консультаций показывает, что большое число обращений связано с вопросом прогноза потомства, с оценкой генетического риска. **Генетический риск**, не превышающий 5%, расценивается как низкий, до 20% - как повышенный и более 20% - как высокий.

Консультирование по поводу прогноза потомства можно разделить на две большие группы:

**Перспективное консультирование** - это наиболее эффективный вид профилактики наследственных болезней, когда риск рождения больного

ребенка определяется еще до наступления беременности или на ранних ее этапах. В этом случае супруги, направленные на консультацию, не имеют больного ребенка, но существует определенный риск рождения такого ребенка, основанный на данных генеалогического исследования, анамнеза или течения данной беременности.

**Ретроспективное консультирование** - это консультирование относительно здоровья будущих детей после рождения в семье больного ребенка.

**Задачи** медико-генетического консультирования:

1. Установления точного диагноза врожденного или наследственного заболевания;
2. Определение типа наследования заболевания в данной семье;
3. Расчет величины риска повторения заболевания в семье;
4. Объяснение содержания медико-генетического прогноза тем людям, которые обратились за консультацией;
5. Диспансерное наблюдение и выявление группы повышенного риска среди родственников индивида с наследственной болезнью;
6. Пропаганда медико-генетических знаний среди врачей и населения;

**Показания** для медико-генетического консультирования:

1. Рождения ребенка с врожденными пороками развития;
2. Установленная или подозреваемая наследственная болезнь в семье;
3. Задержка физического развития или умственная отсталость у ребенка;
4. Повторные спонтанные аборт, выкидыши, мертворождения;
5. Близкородственные браки;
6. Возраст матери старше 35 лет;
7. Неблагоприятные воздействия факторов внешней среды в ранние сроки беременности (инфекционные заболевания, особенно вирусной этиологии, массивная лекарственная терапия, рентген-диагностические процедуры, работа на вредных для здоровья предприятиях);
8. Неблагоприятный ход беременности;

Медико-генетическая консультация состоит из четырех этапов: **диагноз, прогноз, вывод, совет**. При этом необходимо откровенное и доброжелательное общение врача-генетика с семьей больного.

## **1.2 ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИЗНАКОВ**

Вопросы:

1. Понятие о наследственности
2. Основные генетические законы наследования
3. Генетическая информация, её свойства

### **1. ПОНЯТИЕ О НАСЛЕДСТВЕННОСТИ**

Процесс передачи наследственного материала от родителей потомкам называется **наследованием**.

Закономерности наследования изучаются путём *генетического анализа* с помощью гибридологического метода (или *метода скрещиваний*), разработанного Г. Менделем. Сущность его состоит в следующем. Из множества признаков, по которым различаются представители одного вида, для анализа отбирается их ограниченное количество (один-два). Для скрещивания берется родительская пара, которая различается по анализируемым признакам. В ряду поколений ведут количественный учёт потомков.

Для записи скрещиваний и их результатов используют специальные символы (табл. 1):

Таблица 1

Генетические символы

| Символ                             | Содержание символа                                   |
|------------------------------------|--|
| P                                  | – родительское поколение                             |
| F                                  | – потомство  |
| F <sub>1</sub> ,<br>F <sub>2</sub> | – номер гибридного поколения (первое, второе и т.д.) |
| ♀                                  | – материнский организм (зеркало богини Венеры)       |
| ♂                                  | – отцовский организм (щит и копье бога войны Марса)  |
| ×                                  | – скрещивание  |

Записывая скрещивание, на первое место обычно ставят женский пол ♀, на второе – мужской ♂. Потомок от родителей, имеющих разную наследственность, является *гибридом*. Скрещивания, в которых материнский и отцовский организмы берутся с различными вариантами признака (например, белая женщина × чёрный мужчина) называются *реципроктными*.

При анализе скрещиваний удобно пользоваться решёткой Пеннета (рис. 2).

|   |           |
|---|-----------|
| ♀ | $i^0$     |
| ♂ | $I^A$     |
|   | $I^B$     |
|   | $I^A i^0$ |
|   | $I^B i^0$ |

Вариант 1

|   |           |           |
|---|-----------|-----------|
| ♀ | $I^A$     | $I^B$     |
| ♂ | $I^A$     | $I^B$     |
|   | $I^A I^A$ | $I^A I^B$ |
|   | $I^A I^B$ | $I^B I^B$ |

Вариант 2

Рис. 2. Запись признаков в решётке Пеннета

К примеру, в первом варианте у отца и матери с разными группами крови (AB – у отца и 0 – у матери) возможно рождение детей с генотипами  $I^A i^0$  и  $I^B i^0$  с равными вероятностями. В данном случае число возможных генотипов совпадает с числом возможных фенотипов.

Если оба родителя имеют одинаковую группу крови AB (второй вариант), то у них возможно рождение детей с тремя различными генотипами:  $I^A I^A$ ,  $I^B I^B$  и  $I^A I^B$  и фенотипами A, B и AB. Вероятность рождения ребёнка с группой крови A



составляет 25%, с группой крови АВ – 50% и с группой крови В – 25%.

**Наследственность** – это важнейшая особенность живых организмов, заключающаяся в способности сохранять и передавать одинаковые признаки и особенности развития от одного поколения организмов – другому (от родителей потомкам) с помощью генов, обеспечивая характер их индивидуального развития (онтогенеза).

Различают хромосомную и внехромосомную наследственность.

**Хромосомная наследственность** связана с распределением носителей наследственности (генов) на хромосомах. Особенно чётко она проявляется при наследовании таких признаков, которые в потомстве расщепляются по моногенному типу наследования в соответствии с законами Менделя (см. ниже).

Хромосомное наследование подразделяют на:

– **аутосомное** – когда наследуемые гены располагаются на аутосомных хромосомах (*энзимопатии* – нарушения функций ферментов; множество авторских синдромов – *Марфана, Альпорта, Олбрайта* и др.; *отосклероз; пароксизмальная миоплегия* и т.д.);

– **сцепленное с полом** – когда наследуемые признаки располагаются на половых хромосомах –  $X$  или  $Y$  и действие доминантного мутантного гена проявляется в любом наборе половых хромосом ( $XX$ ,  $XY$ ,  $X0$  и др.). У человека описано около 100 наследственных заболеваний, контролируемых генами, локализованными на  $X$ -хромосоме (*миопатия, гемофилия, подагра, дальтонизм* и др.);

– **доминантное** – когда наследуемое заболевание передаётся как доминантный признак – мутантный аллель  $X$  (например, *хорея Геттингтона*, передающаяся по наследству от больных родителей 50% детей);

– **рецессивное** – когда оба родителя имеют по одному нормальному ( $X$ ) и одному мутантному рецессивному аллелю ( $x$ ), например, *фенилкетонурии*. Сами они являются здоровыми, но носителями мутантного гена. Но если потомок унаследует два патологических рецессивных аллеля ( $xx$ ), то он заболеет фенилкетонурией. Вероятность заболевания 25%;

– **зависимое от пола** – когда наследуемые признаки (аллели) являются доминантными у одного пола, но рецессивными – у другого (например, *ген облысения* расположен в аутосоме и является доминантным у мужчин, но рецессивным у женщин, поэтому значительно больше лысых мужчин, чем женщин);

– **контролируемое (ограниченное) полом** – когда гены, обуславливающие данный признак, находятся на аутосомах или половых клетках обоих полов, но проявляются лишь у одного (например, гены контролирующие *молочность и жирность молока*, имеются и у мужчин, и у женщин, но проявляются только у женщин; ген же, контролирующий рост бороды, проявляется только у мужчин);

– **моногенное** – когда наблюдаемые различия между особями обусловлены аллелями одного гена (*энзимопатии* – болезни обмена веществ). Первичный дефект фермента расшифрован сегодня примерно при 150 энзимопатиях. Энзимопатии в большинстве случаев наследуются по аутосомно-рецессивному типу;

– **полигенное** – когда наблюдаемые различия между особями обусловлены аллелями нескольких генов (например, *рост, вес, телосложение, устойчивость к заболеваниям, ЧСС, артериальное и венозное давление, долголетие* и др.). Чаще всего, гены, образующие полигенную систему, в отдельности дают слабый эффект, а их суммарное воздействие оказывается достаточно сильным, причём, степень проявления генных эффектов при полигенном наследовании во многом зависит от факторов окружающей среды.

**Внехромосомная (цитоплазматическая) наследственность** – передача потомству отдельных признаков и свойств, обусловленных наследственными факторами, локализованными у животного организма в митохондриях цитоплазмы.

Митохондриальный геном содержит 13 генов и целый ряд последовательностей, кодирующих различные РНК. Признаки, которые находятся под контролем митохондриальных генов, получили название **цитоплазматических**. В случае наследственности, связанной с митохондриальной ДНК, наблюдается неменделевский тип наследования, при котором **наследование идет только по материнской линии**: от матери – всем детям. Митохондрии же спермия расположены лишь в середине и на конце жгутика, который при оплодотворении не проникает в яйцеклетку, а головка спермия их не содержит. Таким образом, в зиготе оказываются лишь митохондрии, унаследованные по материнской линии вместе с цитоплазмой яйцеклетки. Это явление получило название **цитоплазматической наследственности**. Последняя может быть причиной *митохондриальной цитопатии, биполярной депрессии* и ряда других наследственных заболеваний.

Общие закономерности наследования систематизированы в рамках так называемой **хромосомной теории наследственности**, которая была сформулирована в 1902 г. **Сэттоном** и **Бовери**. Её сущность состоит в утверждении положения, что наследственный фактор локализуется в хромосомных клетках, а главным положением теории является постулат, что «преемственность свойств организмов в ряду поколений определяется преемственностью их хромосом».

## 2. ОСНОВНЫЕ ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ЗАКОНЫ НАСЛЕДОВАНИЯ

Основные генетические законы наследования, устанавливающие численные соотношения, в которых проявляются отдельные наследственные признаки и их сочетания в гибридном потомстве при половом размножении, были открыты Г. Менделем.

**Первый закон Менделя** – «правило единообразия гибридов первого поколения» – скрещивание особей, гомозиготных по разным аллелям, даёт генетически однородное потомство в первом поколении ( $F_1$ ), все особи которого гетерозиготны.

Рассмотрим ситуацию, при которой скрещиваются организмы, различающиеся по одному признаку (**моногибридное скрещивание**). Пусть таким признаком будет цвет глаз, разный у родителей (карий и голубой). Понятно, что потомство может иметь один из них.

Явление, при котором в фенотипе проявляется только один признак из альтернативной пары, называется **доминированием**, а ген, контролирующий данный признак, – **доминантным** (аллель  $A$ ). Аллель  $a$  другого родителя, не проявившаяся в фенотипе, но присутствующая в генотипе в «скрытом» виде, называется **рецессивным геном** (аллелью). Явление полного доминирования наблюдается далеко не всегда. Иногда наблюдается промежуточный характер наследования, или **неполное доминирование**, когда фенотип гетерозиготы  $Aa$  по своей выраженности занимает промежуточное положение между фенотипами  $AA$  и  $Aa$ . Например, признак «волнистые волосы» является промежуточным к признакам «прямые волосы» и «курчавые волосы» и проявляется у гетерозигот.

При **сверхдоминировании** фенотипический признак наиболее сильно выражается у гетерозиготы  $Aa$  (сильнее, чем у гомозигот  $AA$  и  $aa$ ).

Если же в детерминации признака у гетерозиготы  $Aa$  участвуют оба аллеля, это явление носит название **кодминирования**.

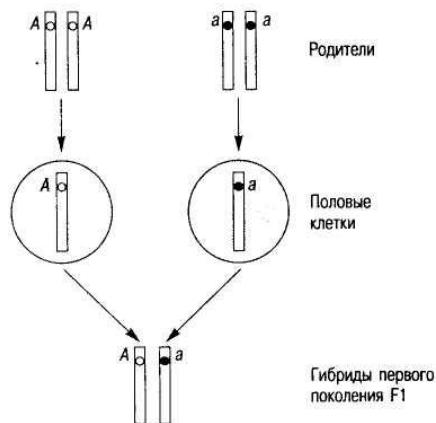


Рис. 3. Наследование аллелей при **гомозиготном** скрещивании в первом поколении (первый закон Менделя)

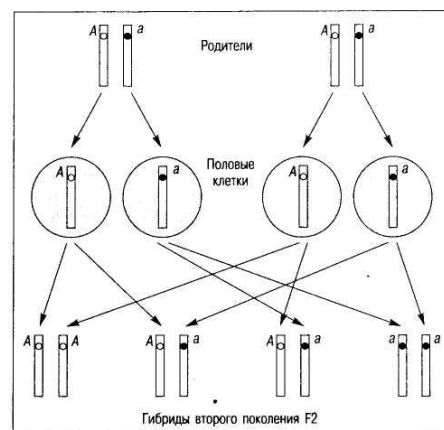


Рис. 4. Наследование аллелей при **гетерозиготном** скрещивании во втором поколении (второй закон Менделя)

**Второй закон Менделя – «закон независимого расщепления»** – при полном доминировании среди гибридов второго поколения ( $F_2$ ) особи с фенотипами исходных родительских форм и первого поколения встречаются в соотношении 3:1.

В нашем случае, у  $\frac{3}{4}$  потомков будут карие глаза (доминантный признак) и у  $\frac{1}{4}$  – голубые (рецессивный признак) – рис. 4.

**Третий закон Менделя – «закон независимого комбинирования (наследования) признаков»** – каждая пара альтернативных признаков ведёт себя в ряду поколений независимо друг от друга, в результате чего среди потомков второго поколения ( $F_2$ ) в определённом соотношении появляются особи с новыми (по сравнению с родительскими) комбинациями признаков.

Например, в случае полного доминирования при скрещивании исходных форм, различающихся по двум признакам, в следующем поколении выявляются особи с четырьмя фенотипами в соотношении 9 : 3 : 3 : 1. При этом два фенотипа

имеют «родительские» сочетания признаков, а оставшиеся два – новые.

Законы Менделя в их классической форме действуют при наличии определённых *условий*, решающими из которых являются:

- гомозиготность исходных скрещиваемых форм;
- правильное течение мейоза (деления половых клеток);
- одинаковая жизнеспособность гамет и, соответственно, зигот;
- равная вероятность встречи любых гамет при оплодотворении;
- полная пенетрантность аутосомных генов (т. е. 100% частота проявления анализируемого признака у всех носителей аллеля, детерминирующего этот признак);
- постоянная экспрессивность (т. е. степень выраженности) признака у всех носителей аллеля, детерминирующего его развитие.

Законы Менделя имеют универсальный характер для всех диплоидных организмов, размножающихся половым способом. Знание и применение их имеет огромное значение в медико-генетическом консультировании и определении генотипа фенотипически «здоровых» людей, родственники которых страдали наследственными заболеваниями, а также в выяснении степени риска развития этих заболеваний у родственников больных.

Гениальность законов Менделя заключается в их простоте, поэтому строгая и элегантная модель, построенная на основе этих законов, служила генетика на протяжении многих лет.

### 3. ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ИНФОРМАЦИЯ, ЕЁ СВОЙСТВА

Информация – это **идеальное** (нематериальное) понятие, то есть информация не обладает ни массой, ни энергией. Однако всегда существуют **материальные** носители информации: речь (звуки), бумага, CD-диски...

Существует множество подходов к определению понятия «**информация**». Мы будем рассматривать информацию как некоторую **программу**, при выполнении которой можно получить определенный результат. В биологии информация, которая сохраняется при смене множества поколений (то есть наследуется), называется **генетической информацией** (от греч. *genesis, geneticos* – происхождение; от лат. *genus* – род).

Однако не любая наследственная информация является генетической.

**Негенетическая (парагенетическая, эпигенетическая) информация** – это информация, благодаря которой подобное воспроизводит подобное, но, как правило, это подобие детерминировано факторами внешней среды или эффектом материнского организма. Механизмы передачи негенетической информации из поколения в поколение исключительно разнообразны, и мы их пока рассматривать не будем.

**Генетическая информация** – это такая наследственная информация, носителем которой является ДНК (у части вирусов – РНК).

**ДНК** – это химическое вещество, которое входит в состав **хромосом** – окрашенных структур, которые возникают на месте ядра при делении клетки.

Минимальный набор хромосом и одновременно минимальный объем ДНК определенного биологического вида называется **геномом** (имен. падеж,

ед. число – **геном**). Участок ДНК, который несет информацию о некотором элементарном признаке – фене (имен. падеж, ед. число – **фен**), называется **геном** (имен. падеж, ед. число – **ген**). Совокупность всех генов (точнее, аллелей) определенного организма называется **генотипом**.

Генетическая информация обладает рядом важных свойств:

- **дискретность** (существование элементарных единиц информации – **генов**, входящих в состав **хромосом**);
- **устойчивость** (сохранение);
- **самовоспроизведение** (**репликация ДНК**, копирование);
- **реализация** (выполнение программы с получением некоторого результата);
- **передача** из поколения в поколение;
- **комбинирование** дискретных единиц информации (генов, хромосом);
- **изменение** (**мутирование**) – появление новых генов и хромосом.

Генетическая информация изменяется случайным образом: за счет мутаций и рекомбинаций. Прямого влияния результатов реализации информации на исходную информацию не существует. Сохранение и передача измененной информации осуществляется путем **отбора** (естественного или искусственного) по результатам её реализации.

### 1.3 ИЗМЕНЧИВОСТЬ КАК ОДНА ИЗ ГЛАВНЫХ СОСТАВЛЯЮЩИХ ГЕНЕТИКИ

Вопросы:

1. Понятие об изменчивости. Виды изменчивости
2. Мутационная изменчивость. Классификация мутаций

#### 1. ПОНЯТИЕ ОБ ИЗМЕНЧИВОСТИ. ВИДЫ ИЗМЕНЧИВОСТИ

**Изменчивость** – это свойство организма приобретать какие-либо новые признаки, отличные от родительских. Различают **генотипическую** (наследственную) и **фенотипическую** (модификационную) изменчивость.

**Наследственная (генотипическая) изменчивость** – это форма изменчивости, вызванная изменениями генотипа, которые могут быть обусловлены либо изменением собственного генетического материала – **мутациями**, либо возникновением новых сочетаний генов – **рекомбинациями**. Отсюда, понятия о **мутационной** и **рекомбинативной (комбинативной)** генотипической изменчивости, которая наследуется организмом.

**Мутационная изменчивость** – это форма генотипической изменчивости, обусловленная изменением собственного генетического материала организма. Гены время от времени подвергаются изменениям, которые получили название **мутаций**. Различают несколько основных типов мутаций.

Процесс воспроизведения генетического материала (репликация) очень точен, и ошибки в нём (мутации) встречаются крайне редко. Однако они фиксируются в структуре генов и в дальнейшем воспроизводятся в новой, мутантной форме.

Если мутации происходят без какой-либо известной причины и имеют случайный характер, они называются *спонтанными*. Однако большинство мутаций носит *индуцированный* (вероятностный) характер. Имеется целый ряд самых разнообразных факторов, воздействие которых повышает вероятность возникновения мутаций.

***Генные мутации*** (мутации ДНК) – при копировании молекулы ДНК могут происходить ошибки, которые меняют порядок построения нуклеотидов. Это могут быть выпадения, вставки, замены, перестановки одного или нескольких нуклеотидов, что изменяет смысл генетической информации и проявляется в структуре, а, следовательно, и в функции кодируемого белка. В такие мутации обычно вовлечён один ген.

В результате мутирования возникают альтернативные формы генов (аллели) – *ген становится полиморным*. Одни из этих мутаций являются вредоносными, т.е. вызывают развитие наследуемых заболеваний, а другие – нейтральными, не вызывающими никаких существенных изменений в синтезируемых белках. Это зависит от локализации мутации в хромосоме. Если мутирование затрагивает кодирующие участки гена (кодоны) – последствия неблагоприятны. К счастью, большинство мутаций приходится на некодирующие участки гена (интроны). Они не транскрибируются на мРНК и, следовательно, фенотипически не проявляются. Поэтому новые мутации – это важнейший источник генетической изменчивости, являющейся основой биологической эволюции (филогенеза).

***Динамические генные мутации*** характеризуются прогрессирующим изменением наследственного материала при его передаче из поколения в поколение. Они характерны, в частности, для *хореи Геттингтона, атаксии Фридрейха* и др. наследственных заболеваний.

**Геномные мутации** вызываются изменением числа хромосом в кариотипе вследствие ***хромосомных*** перестроек.

В результате, целые блоки хромосомного материала могут перемещаться и видоизменяться как в пределах одной хромосомы (***делеции, инверсии, дупликаций, инсерции***), так и между хромосомами (***транслокации***), что приводит, соответственно, к изменению локализации генов.

При утрате или появлении лишних гомологичных хромосом, в хромосомном наборе на месте двух положенных гомологичных хромосом (XX или XY) оказываются:

- одна – ***моносомия по X-хромосоме*** – X0 (синдром *Тернера*);
- две – ***дисомия по X-хромосоме у мужчин*** – XXУ (синдром *Клайнфельтера*) или ***дисомия по Y-хромосоме у мужчин*** (синдром *Жакоб*);
- три – ***трисомия по X-хромосоме*** – XXX (синдром *трипло-X*); XX или XY + 21 (при добавочной хромосоме на 21 паре – синдром *Дауна*); XX или XY + 13 (синдром *Патау*); XX или XY + 18 (синдром *Эдвардса*) и др.

Моно- и дисомия – это возможные варианты мутаций половых клеток, трисомия – аутосомных клеток.

При **полиплоидии** происходит кратное (триплоиды, тетраплоиды) увеличение генома, вследствие нарушения поведения хромосом во время клеточного деления. Триплоидные зиготы возникают, если половая клетка, имеющая нормальный гаплоидный набор, соединяется с диплоидной половой клеткой, в которой не произошло расщепления хромосом во время мейоза. Полиплоидия обычна в растительном мире, у животных встречается значительно реже (в основном, среди беспозвоночных), а у человека не совместима с жизнью, вследствие большого количества врождённых аномалий развития плода.

Еще один вариант геномной мутации – **псевдонормальный кариотип**. В таком диплоидном наборе, содержащем положенные 23 пары хромосом, все хромосомы происходят от одного из родителей, а хромосомы второго родителя отсутствуют. Такой кариотип не совместим с жизнью.

Явление **однородительской дисомии** возникает в том случае, если при численно нормальном диплоидном кариотипе, лишь одна пара имеет чисто отцовское, или чисто материнское происхождение, а остальные все нормальные. Однородительская дисомия может оказывать влияние на развитие организма в том случае, если ненормальная хромосома подвержена **геномному импринтингу** (молекулярной модификации). Такие свойства описаны сегодня для хромосом № 7, 11, 14 и 15. При локализации однородительской дисомии на этих хромосомах развиваются синдром *Прадера-Вилли* и синдром *Энгельмана*. Если же модификация касается других хромосомных пар, то аномалий фенотипа не возникает.

**Рекомбинативная (комбинативная) изменчивость** – это форма генотипической изменчивости, обусловленная возникновением новых сочетаний генов – **рекомбинаций**.

Этот тип изменчивости проявляется уже на стадии образования половых клеток. В каждой половой клетке (гамете) представлена только одна гомологичная хромосома из каждой пары. Хромосомы попадают в гамету абсолютно случайным образом, поэтому половые клетки одного человека могут довольно сильно отличаться по набору генов в хромосомах. Еще более важная стадия для возникновения комбинативной изменчивости – это оплодотворение, после которого у вновь возникшего организма 50% генов унаследовано от одного родителя, а 50% – от другого.

**Фенотипическая (модификационная) изменчивость** – форма изменчивости, **не связанная с изменениями генотипа**, и вызванная влиянием среды на развивающийся организм.

**Модификации** – это фенотипические различия, вызываемые внешними факторами у наследственно одинаковых организмов. Суть модификационной изменчивости в том, что в процессе индивидуального (онтогенетического) развития, под влиянием факторов окружающей среды, могут возникать изменения морфологических, физиологических, биохимических и др. особенностей организмов.

Так как модификационная изменчивость не связана с изменениями генотипа, то эти приобретенные свойства, в отличие от мутаций, организмом не наследуются.

Наличие модификационной изменчивости очень важно для понимания сущности наследования. Наследуются не признаки, а способность генотипа в результате взаимодействия со средой давать определённый фенотип.

**Фенотип** – это весь комплекс реально возникших признаков организма, как результат взаимодействия генотипа и среды в ходе его развития.

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

Несмотря на то, что норма реакции характеризует ненаследственную форму изменчивости (модификационную изменчивость), она тоже определяется генотипом. Например, одно и то же воздействие среды у одного генотипа может привести к сильному изменению признака и никак не повлиять на другой.

## 2. МУТАЦИОННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ. КЛАССИФИКАЦИЯ МУТАЦИЙ

**Мутационная изменчивость** - это такой тип изменчивости, при которой происходит скачкообразное, прерывистое изменение наследственного признака.

Поэтому, **м у т а ц и и** - это внезапно возникающие стойкие изменения генетического аппарата, включающие как переход генов из одного аллельного состояния в другое, так и различные изменения числа и строения хромосом, генетических структур цитоплазмы.

Термин мутация впервые был предложен **де Фризом** в его труде "Мутационная теория" (1901-1903). Основные положения этой теории: - мутация возникает внезапно, новые формы вполне устойчивы; - мутации являются качественными изменениями; - мутации могут быть полезными и вредными; - одни и те же мутации могут возникать повторно.

Все мутации делят на группы:

1. По мутировавшим клеткам: генеративные, спонтанные.
2. По характеру изменения генотипа: генные (точковые), хромосомные перестройки (дефишенсы, делеции, дупликации, инверсии), межхромосомные перестройки (транслокации), геномные (полиплоидии, анеуплоидии), цитоплазматические.
3. По адаптивному значению: полезные, вредные (полуметальные, летальные), нейтральные.
4. По причине, вызвавшей мутацию: спонтанные, индуцированные).



Генеративные мутации, вызывающие изменение признаков и свойств организма, могут быть обнаружены, если гамета, несущая мутантный ген, участвует в образовании зиготы.

Если **мутация доминантна**, то новый признак или свойство проявляются даже у гетерозиготной особи, происшедшей из этой гаметы. Если **мутация рецессивная**, то она может проявиться только через несколько поколений при переходе в гомозиготное состояние. Примером генеративной доминантной мутации у человека может служить появление пузырчатости кожи стоп, катаракты глаза, брахифалангии (короткопалость с недостаточностью фаланг). Примером спонтанной рецессивной генеративной мутации у человека можно рассматривать гемофилию в отдельных семьях.

**Соматические мутации** играют роль у организмов с бесполом размножением. Наследование соматических мутаций в настоящее время приобретает важное значение для изучения причин возникновения рака у человека. Предполагают, что для злокачественных опухолей превращение нормальной клетки в раковую происходит по типу соматических мутаций.

**Генные мутации** - это цитологически невидимые изменения хромосом. Генные мутации могут быть как доминантными, так и рецессивными. Примеры: резистентный рахит, фенилкетонурия и др.

Хромосомные перестройки принято относить к мутациям, т.к. их наличие в клетках связано с изменением свойств этих клеток или возникающих из этих клеток организмов. Различают:

- 1) **дефиенсии и делеции** (нехватка части хромосом);
- 2) **дупликации** (удвоение или умножение тех или иных участков хромосомы);
- 3) **инверсии** (изменение линейного расположения генов в хромосоме вследствие перевертывания на 180° отдельных участков хромосомы).

Межхромосомные перестройки связаны с обменом участками между негомологичными хромосомами. Такие перестройки получили название **транслокации**.

Мутации, затрагивающие геном клетки, получили название **геномных**. Изменение числа хромосом в геноме может происходить за счет увеличения или уменьшения числа гаплоидных наборов или отдельных хромосом. Организмы, у которых произошло умножение целых гаплоидных наборов, называют **полиплоидными**. Организмы, у которых число хромосом не является кратным гаплоидному, называют **анеуплоидами**.

**Полиплоидия** - геномная мутация, состоящая в увеличении числа хромосом, кратном гаплоидному.

Клетки с разным числом гаплоидных наборов хромосом называются:  $3n$  - триплоидами,  $4n$  тетраплоидами и т.д. Полиплоидия приводит к изменению признаков организма: клетки крупнее, обладают повышенной плодовитостью. Известны естественные полиплоиды и полученные искусственно. Полиплоидия известна у животных (инфузории, тутовый шелкопряд, земноводные).

**Анеуплоидия** - изменение числа хромосом, не кратное гаплоидному набору хромосом (например:  $2n + 1$ ;  $2n - 1$ ;  $2n - 2$ ;  $2n + 2$ ).

У человека это синдром трисомии по X-хромосоме или по 21-й хромосоме (болезнь Дауна), моносомия по X-хромосоме и т.д. Явление анеуплоидии показывает, что нарушение числа хромосом приводит к изменению в строении и снижению жизнеспособности организма.

Изменение плазмогенов, приводящее к изменению признаков и свойств организма, называются **цитоплазматическими мутациями**. Эти мутации стабильны и передаются из поколения в поколение (утрача цитохромоксидазы в митохондриях дрожжей).

По адаптивному значению мутации можно делить на полезные, вредные (летальные и полуметальные) и нейтральные. Это деление условно. Между полезными и летальными мутациями существуют почти непрерывные переходы вследствие экспрессивности гена.

Примером летальных и сублетальных мутаций у человека можно назвать эпилоию (синдром, характеризующийся разрастанием кожи, умственной отсталостью) и эпилепсию, а также наличие опухолей сердца, почек, врожденный ихтиоз, амавротическую идиотию (отложение в ЦНС жирового вещества, сопровождающееся дегенерацией мозгового вещества, слепотой), талассемию и др.

Мутации, которые возникают в естественных условиях без специального воздействия необычными агентами, получили название **спонтанных**.

Под **индуцированным мутационным процессом** понимают возникновение наследственных изменений под влиянием специального воздействия факторов внешней и внутренней среды.

Все факторы мутагенеза могут быть разбиты на три вида: физические, химические и биологические.

## 1.4 ГЕНЕТИКА ПОЛА

### Вопросы:

1. Определение пола.
2. Половая дифференцировка и половые гормоны.
3. Материнский эффект.
4. Интерсексуальные состояния человека.
5. Гендерные различия в когнитивных способностях и личностных свойствах.
6. Роль среды и воспитания в гендерных различиях.

### 1. ОПРЕДЕЛЕНИЕ ПОЛА

Говоря о различиях между мужчинами и женщинами, биологи выделяют два понятия: пол и гендер. Термин **«пол»** имеет отношение к телесным различиям (анатомическим и физиологическим) между мужчиной и женщиной, а **«гендер»** затрагивает их психические, социальные и культурные особенности.

Хорошо известен **половой диморфизм** в отношении индивидуально-психологических особенностей мужчин и женщин.

*Например, Кэттел и Торндайк были первыми, кто предположил, что гендерные различия между мужчинами и женщинами объясняют чрезвычайную редкость гениальных женщин, а Гальтон в своём исследовании о роли наследственности в природе интеллекта практически не обнаружил выдающихся женщин.*

Однако оба пола одинаково выполняют тесты IQ, в то же время, размах его вариаций несравненно выше у мужчин.

Например, у мальчиков на одном полюсе много умственно отсталых, с задержкой речевого, интеллектуального развития и пр., на другом – много одарённых, особенно в математике и естественных науках. У девочек полюса сдвинуты больше к середине – среди них меньше умственно отсталых, но и меньше одарённых.

В современном мире имеется тенденция к тому, что девочки демонстрируют более высокие показатели при обучении на всех этапах образовательного процесса, чем мальчики.

**Хромосомное определение пола** сводится к наличию у женщин двух X-хромосом (XX), а у мужчин – одной X- и одной Y-хромосомы (XY). У женщин при образовании половых клеток, в результате расхождения половых хромосом, во всех яйцеклетках обязательно оказывается X-хромосома. У мужчин в половине половых клеток оказывается X-хромосома, а в другой половине – Y-хромосома.

Пол будущего ребенка формируется в момент оплодотворения. Если в сперматозоиде будет Y-хромосома, то у возникшей в результате оплодотворения зиготы будут X- и Y-хромосомы – этот набор обуславливает развитие мужчины. Если сперматозоид, оплодотворивший яйцеклетку, будет с X-хромосомой, то в зиготе будут две X-хромосомы и родится девочка.

Пол с различными половыми хромосомами называется **гетерогаметным** (мужчины), с одинаковыми хромосомами – **гомогаметным** (женщины).

X-хромосома человека значительно больше и содержит больше генов, чем Y-хромосома. В силу этого, лишь  $\frac{1}{4}$  генов Y-хромосомы соответствует генам X-хромосомы.

## 2. ПОЛОВАЯ ДИФФЕРЕНЦИРОВКА И ПОЛОВЫЕ ГОРМОНЫ

У человека анатомические различия между мужским и женским полом видны при рождении. В онтогенезе половые различия в строении тела увеличиваются. Взрослея, мальчики и девочки начинают различаться и поведением, и эти различия объясняют действием половых гормонов.

**Первичные половые признаки** (половые органы) непосредственно связаны с производством потомства. **Вторичные половые признаки** непосредственно не вовлечены в размножение, но связаны с выращиванием потомства.

**Внутренние половые органы** – это половые железы: *яичники* у женщин и *семенники* у мужчин. **Наружные половые органы** – это мужские и женские

гениталии.

До 6-й недели пренатального развития у эмбриона человека имеются лишь **первичные гонады** (половые железы), которые в последующем могут развиваться как в мужские, так и в женские репродуктивные органы. Первичные гонады продуцируют как женские (*эстрогены*), так и мужские половые гормоны (*андрогены*). Примерно на 7 неделе, при наличии Y-хромосомы, включается ген SRY и первичные гонады усиливают секрецию **тестостерона** – полового гормона, стимулирующего развитие мужских структур. Примерно на 16-й неделе эмбрионального развития гонады превращаются в семенники с формирующимися незрелыми сперматозоидами.

Без андрогенного стимула эти же самые первичные гонады, под воздействием **эстрогенов**, превращаются в яичники и стимулируют развитие женских гениталий.

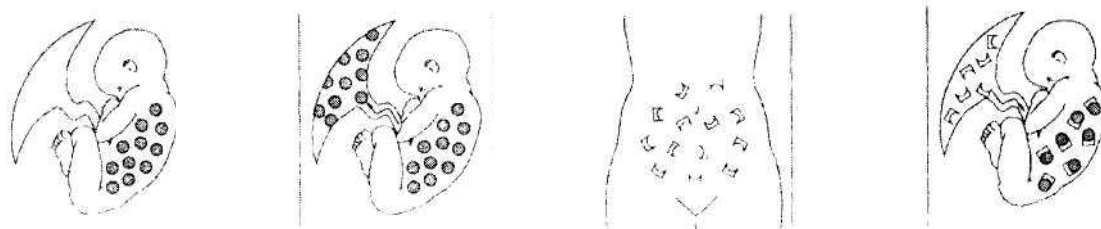
### 3. МАТЕРИНСКИЙ ЭФФЕКТ

Потомки по некоторым признакам больше напоминают своих матерей, чем отцов. Это и понятно, поскольку женская X-хромосома несёт гораздо больше генов, а следовательно, и генетической информации, чем мужская Y-хромосома. Поэтому наследование признаков идёт, главным образом, по материнской линии.

Например, у человека длина тела и вес новорожденного ребёнка сильнее коррелируют с соответствующими признаками матери, чем отца. Старение супругов увеличивает вероятность рождения у них ребёнка с наследственной патологией, но у матерей эта вероятность увеличивается в десятки раз, а у пожилых отцов незначительно.

Генетические особенности матери начинают сказываться на ребёнке ещё в период его **внутриутробного развития**. Беременная женщина и плод **физически связаны**, поэтому особенности организма матери влияют на развивающийся плод как комплекс средовых факторов. Иногда это действие оказывается неблагоприятным.

Наиболее известный пример такого рода – **гемолитическая болезнь новорожденных**. Эта болезнь возникает из-за иммунологической несовместимости матери и плода по группе крови системы резус (*рис. 4*).



**Рис. 4. Возникновение резус-конфликта**

□ антитело; ● антиген.

Болезнь ребенка возникает у резус-положительных детей, рожденных резус-отрицательными матерями, и проявляется в виде желтухи, обусловленной

разрушением у ребенка красных кровяных клеток – эритроцитов.

Причина болезни состоит в том, что в организме резус-отрицательной матери вырабатываются антитела против белка, называемого **резус-фактором**. Этот белок имеется на мембране эритроцитов резус-положительного плода. Материнские резус-антитела разрушают резус-положительные эритроциты ребенка еще до его рождения. При этом страдают различные системы органов ребенка, а особо тяжелые случаи болезни приводят к его гибели. Только путём срочного переливания крови можно избавить ребёнка от последствий иммунологического конфликта.

енщинам, которые страдают некоторыми хроническими заболеваниями – эндокринными, сердечно-сосудистыми – врачи не рекомендуют рожать детей. При этих заболеваниях нарушается обмен веществ, ослабевают функции различных систем организма. Эти нарушения нередко усиливаются при беременности и неблагоприятно отражаются на развитии плода.

У женщин, больных сахарным диабетом, иногда рождаются дети с пороками развития скелета. Эти аномалии у ребенка вызваны не его генотипом, а обусловлены нарушением обмена веществ у матери в связи с её заболеванием.

Дети с дефектами скелета нередко рождаются и у женщин, страдающих заболеваниями щитовидной железы. В организме таких женщин нарушен обмен кальция, а при его недостатке у плода происходит неправильное формирование костной ткани.

Особенности материнского организма могут оказать влияние и на умственное развитие ребенка. Наиболее изученный пример – ***излеченная фенилкетонурия*** (болезнь Феллинга). При этом тяжелом наследственном заболевании, связанным с нарушением обмена аминокислоты фенилаланина, ***поражается нервная система***.

В крови фенотипически здоровых взрослых людей, излеченных в детстве от этой болезни, повышено содержание токсических продуктов обмена фенилаланина. Плод беременных женщин, излеченных от фенилкетонурии, в течение всего периода внутриутробного развития подвергается действию этих опасных для нервной системы веществ, и дети, рожденные такими женщинами, хотя сами не имеют наследственной предрасположенности к заболеванию, обычно обнаруживают пониженные умственные способности. Для того чтобы развитие плода протекало нормально, женщине, излеченной от фенилкетонурии, на весь период беременности назначают диету с пониженным содержанием фенилаланина.

На развивающийся плод оказывает влияние не только генотип матери, но и **факторы среды**, действию которых она подвергается.

Наиболее опасное действие на развивающийся плод оказывают ***химические соединения***, которые женщина по тем или иным причинам принимает во время беременности. Некоторым женщинам для сохранения беременности при угрозе ее самопроизвольного прерывания назначают синтетические гормоны – ***гестагены***. Эти вещества оказывают ***маскулинизирующее*** действие на плод женского пола – у новорожденных девочек обнаруживаются признаки, характерные для мужского пола. Это

ненаследственное состояние напоминает наследственную болезнь, известную как **адреногенитальный синдром**.

Для того чтобы наследственные задатки потомка проявились наилучшим образом, беременной женщине, как никому другому, следует вести здоровый образ жизни. Ей рекомендуется полноценное питание, запрещается курение, употребление алкоголя и наркотиков и т.д.

#### 4. ИНТЕРСЕСУАЛЬНЫЕ СОСТОЯНИЯ ЧЕЛОВЕКА

Под **интерсексуальным состоянием** подразумевается одновременная экспрессия мужских и женских половых признаков у одного и того же человека. Медицинским термином интерсексуального состояния является **гермафродитизм**.

До XX в. определение гермафродитизма было довольно простым: гермафродит – это человек, имеющий мужские и женские половые органы. По новой терминологии **истинный гермафродит** – это человек, у которого одновременно имеются половые железы, функционирующие по женскому (оогенез) и мужскому (сперматогенез) типу. Сочетания могут быть самыми разными – один яичник и один семенник (34% случаев истинного гермафродитизма), половые железы, состоящие из обоих видов тканей (ок. 20% случаев) и яичник на одной стороне и семенник – на другой (46% случаев).

Люди с нормальными половыми железами (2 семенника или 2 яичника), но с сомнительными внешними половыми признаками, не соответствующими хромосомному полу, или недоразвитыми, в настоящее время классифицируются как **ложные гермафродиты**.

Нарушение полового развития может произойти на любой стадии эмбриогенеза, но этиология **истинного гермафродитизма** до сих пор неясна.

В подавляющем большинстве женщины с истинным гермафродитизмом бесплодны, хотя в литературе описаны единичные случаи беременности у истинных гермафродитов с генотип XX и у одной химеры, а случаи мужской гермафродитной плодовитости пока науке неизвестны.

Основными причинами женского **ложного гермафродитизма** является врождённая гиперплазия надпочечников, у мужчин – синдром андрогенной нечувствительности.

**Врождённая гиперплазия надпочечников** является аутосомно-рецессивным заболеванием, которое приводит к усиленной продукции андрогенов корой надпочечников.

Девочки с данным заболеванием чаще, чем их здоровые сёстры, обнаруживают энергию и драчливость, но не так агрессивны, как мальчики. Они предпочитают играть с мальчиками и не проявляют интереса к куклам, однако чувствуют себя девочками. Желание иметь поклонника возникает у девушек с данным синдромом позже, чем у сверстниц. Половая ориентация у них не нарушена, но на первом месте стоит профессия и карьера, а семейная жизнь – на втором.

Синдром **андрогенной нечувствительности** (синдром Морриса)

является X-сцепленным рецессивным заболеванием, в результате которого лица с мужским генотипом XY развиваются фенотипически в женщин. Поскольку гениталии у таких детей, вне всякого сомнения, являются женскими, то данная болезнь выявляется лишь в период полового созревания, когда не наступает месячных.

Больные с андрогенной нечувствительностью по внешнему виду почти ничем не отличаются от нормальных женщин, за исключением более высокого роста и небольшого оволосения на теле, а также короткого, «слепого» влагалища. Женщины с этим синдромом нередко имеют высокий интеллект, сильный («мужской») характер, который помогает им достичь высоких результатов в профессиональной деятельности.

**Гомосексуализм** – это сексуальная активность, направленная на представителей своего пола.

Наличие однополых связей в разных человеческих культурах, стабильный процент лиц, практикующих гомосексуализм в условиях свободного выбора, невозможность истребить его репрессивными мерами навели на мысль, что у этого явления имеется биологическая основа.

В 1993 году **Хаммер** предположил, что роль среды в развитии гомосексуальных наклонностей, а именно воспитания, невелика, а роль генов значительна. Он выделил генетические профили 40 мужчин-гомо-сексуалистов и обнаружил общий для всех генетический маркер в длинном плече 28-й X-хромосомы, но также предположил, что в проявление гомосексуализма в проявление гомосексуализма вовлечены и многие другие гены.

Исследования, проведенные, **Бейли** на гомосексуальных парах близнецах, также показали, что склонность к гомосексуализму обусловлена генетической предрасположенностью. Для монозиготных близнецов он обнаружил, что вероятность одному партнеру стать гомосексуалистом, если у другого наблюдается подобное отклонение, равна 52%, для гетерозиготных близнецов эта же величина была меньше – 22%. Он также обнаружил значительный наследственный компонент лесбиянства.

По разным данным наследуемость мужского гомосексуализма колеблется в пределах 0,20-0,70, но до сих пор не существует никаких биологических тестов, по которым можно было бы выявить человека с гомосексуальными наклонностями.

## 5. ГЕНДЕРНЫЕ РАЗЛИЧИЯ В КОГНИТИВНЫХ СПОСОБНОСТЯХ И ЛИЧНОСТНЫХ СВОЙСТВАХ

Существует мнение, что гены играют ключевую роль не только в половой, но и в гендерной дифференциации. Современная психология констатирует три основных половых различия в когнитивных способностях. Это касается

- *вербальных возможностей*, которые более развиты у женщин,
- *математических способностей*, и

- **пространственно-образного воображения**, которые более развиты у мужчин.

Женщины более способны к концентрации внимания и восприятия, которые являются наиболее первичными этапами переработки информации.

Однако мужчины легче адаптируются к динамическому визуальному процессу, и легче обнаруживают небольшие движения в поле своего зрения. Мужчинам также более присуще «чувство времени», т.е. они лучше определяют течение времени, зато женщины более чувствительны к прикосновению, запахам, вкусу и звукам.

Из-за того, что у мужчин лучше развиты пространственно-образные способности, они могут более точно прицеливаться в неподвижные и движущиеся мишени, бросать предметы по определенной траектории, ориентироваться на местности. Мужчины превосходят женщин в количественных расчетах и мысленном вращении предметов, а также в заданиях, требующих вовлечения оперативной памяти для сохранения и манипуляции с визуальным изображением.

С помощью **методов магнитно-резонансного анализа** мозга показано, что между мужчинами и женщинами существуют различия в функционировании зон коры головного мозга, ответственных за речь. У женщин лучше, чем у мужчин, работают механизмы, вовлеченные в формирование памяти, в частности, ассоциативной, и извлечение из неё информации.

Изучение **гормонального влияния** на поведение и обучение показало, что у девочек с врожденной гиперплазией надпочечников, которые подвержены значительному воздействию тестостерона внутриутробно, лучше, чем у других девочек, развито пространственное воображение и наравне с другими мальчиками выражено агрессивное поведение. Предполагается, что естественное повышение уровня эстрогенов в период полового созревания у девочек с дислексией способствует улучшению способностей к чтению.

Мужской мозг по абсолютному весу примерно на 10% тяжелее женского, однако по отношению к массе тела мозг женщин больше. Существует много споров относительно адаптивной ценности более крупного головного мозга, поскольку во многих исследованиях отмечается положительная корреляция между размером головного мозга и интеллектом, выраженным в баллах IQ.

**Ядерно-магнитная томография** головного мозга показала, что мозг мужчин содержит больше белого вещества и спинномозговой жидкости, а мозг женщин, напротив, – относительно больше серого вещества. Считается, что увеличение белого вещества мозга у мужчин позволяет более эффективно передавать информацию в различные зоны мозга и положительно влияет, таким образом, на пространственное воображение. Увеличение серого вещества у женщин позволяет более эффективно обрабатывать полученную информацию.

Исследованиями показано, что правое полушарие у мужчин больше и более плотное. Внутриутробно оно развивается быстрее, чем левое. Именно поэтому левое полушарие больше подвержено вредному влиянию в эмбриогенезе. Предполагается, что по этой причине среди мужчин высокая частота людей с проблемами в обучении речи, поскольку зоны, ответственные за речь, располагаются в левом полушарии. Также выдвинута



гипотеза, что за счет различного строения мозолистого тела у мужчин и женщин взаимосвязь между обоими полушариями сильнее у женщин.

Если рассматривать *личностные свойства* человека, то половые различия более всего проявляются в таких характеристиках, как агрессивность, сотрудничество, вербальное общение.

Известно, что мужчины более агрессивны, чем женщины, но проявления её неодинаковы: у девочек и женщин она чаще вербальная, у мальчиков и мужчин – физическая. В ситуациях, когда незнакомому человеку нужна помощь, которая может быть сопряжена с потенциальной опасностью, мужчины в большей степени, чем женщины, оказывают эту помощь, особенно если в ней нуждается женщина, или же если события разворачиваются на виду у других людей. Мужчины в меньшей степени поддаются влиянию, чем женщины. Считается, что девочки и женщины обладают более изысканными эстетическими вкусами.

## 6. РОЛЬ СРЕДЫ И ВОСПИТАНИЯ В ГЕНДЕРНЫХ РАЗЛИЧИЯХ

Причины гендерных различий могут быть обусловлены социумом, культурой и специальными упражнениями. Например, у эскимосов по выраженности пространственно-образного воображения мало различий между мужчинами и женщинами. Логичным считается то объяснение, что, во-первых, арктическая среда для выживания требует хорошей пространственной ориентировки независимо от пола, и, во-вторых, родители предоставляют самостоятельность как мальчикам, так и девочкам.

У европейцев специальные пространственные тренировки в начальной школе сглаживают и даже вовсе стирают различия между мальчиками и девочками по развитию пространственного воображения.

Существует точка зрения, что различия в выборе профессии в какой-то мере биологически обусловлены. Выбирая профессию, девушки отдают предпочтение вербальным наукам, а мужчины – математическим и требующим пространственного воображения. Однако нельзя не учитывать, что на распределение профессиональных ролей между мужчинами и женщинами сильное влияние оказывают социокультурные установки и ценностные ориентации общества.

Например, в США среди лиц с высшим образованием доля женщин составляет 6%, в Великобритании – 16%, в России – 75%.

Изучение взаимоотношений матери и ребенка указывает на то, что с мальчиками и девочками родители обращаются по-разному, даже если они уверены, что не делают при этом никаких различий. Если ребенка окружающие воспринимают как мальчика, если к нему относятся как к мальчику, то он и считает себя мальчиком. По этой причине у него развивается соответствующая *поло-ролевая установка*. То же самое справедливо и для женского пола. Осознание себя как представителя того или иного пола обычно определяется наружными гениталиями и зависит от того, какую роль определяют ребенку в результате регистрации. Имя, которое дается ребенку, одежда, которую ему приобретают, формируют у него осознание своей половой принадлежности. Воспитанием у ребенка подчеркивают

мужские либо женские черты.

Описаны двое детей с хромосомным набором XX и с андрогенитальным синдромом. Оба ребенка имели внешние гениталии промежуточного типа. У одного из них в двухмесячном возрасте был проведен цитогенетический анализ, обнаружен женский хромосомный набор, поэтому ребенка стали воспитывать как девочку. Другой ребенок воспитывался как мальчик. Когда дети выросли, каждый из них соответствовал той роли, в которой его воспитывали.

Наблюдения девочек с синдромом врожденной гиперплазии надпочечников показывают, что вопреки желанию родителей и воспитанию, они остаются неисправимыми сорванцами. Все эти факты говорят о том, что пол, как и многие другие признаки у человека, в своем формировании испытывают влияние как наследственных факторов, так и факторов среды.

## 1.5 СТРУКТУРА ПОПУЛЯЦИИ И ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПРОЦЕССЫ

Вопросы:

1. Понятие о популяции. Генетические явления
2. Человеческое разнообразие

### 1. ПОНЯТИЕ О ПОПУЛЯЦИИ. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ЯВЛЕНИЯ

Любой вид живых существ распространен по занимаемому ареалу не равномерно, а в той или иной мере обособленными группами, которые называются **популяциями**. Такое распределение живых организмов связано с тем, что условия жизни в разных местах ареала неодинаковы и особи концентрируются в наиболее благоприятных участках.

**Популяция** – это совокупность свободно скрещивающихся особей, в течение большого числа поколений населяющая определенное пространство и, в той или иной мере, репродуктивно изолированная от других совокупностей.

У человека, помимо территориальной изоляции, достаточно изолированные популяции могут возникать на основе социальных, этнических или религиозных барьеров. Популяциями могут считаться отдельные населенные пункты, этнические группы, религиозные касты и другие виды сообществ.

Поскольку между популяциями не происходит свободный обмен генами, любая популяция представляет собой сообщество генетически различных особей, существенно различающихся по генетическим характеристикам.

Для того чтобы описывать генетические свойства популяции, вводится понятие **генофонда** – совокупности генов, встречающихся в данной популяции. Генетической структурой популяций занимается **популяционная генетика**.

Среди задач, решаемых популяционной генетикой, важнейшая – изучение генетической структуры различных популяций, а также генетических процессов, которые в них протекают. Знание того, как реализуются законы наследования на уровне популяций, принципиально важно для понимания причин индивидуальной изменчивости.

В условиях идеальной человеческой популяции частоты генов и генотипов остаются постоянными от поколения к поколению (закон Харди-Вайнберга).

В крупных человеческих популяциях соотношения Харди-Вайнберга, как правило, выполняются, в малочисленных же популяциях, одни аллели, в том числе и вредные, случайным образом могут размножиться, а другие вообще утратиться.

Этому способствует, прежде всего, **инбридинг** – браки между биологическими родственниками. В браках между генетическими родственниками повышается вероятность появления потомства с рецессивными признаками, что важно учитывать при генетическом прогнозировании наследственных болезней.

Для описания уровня инбридинга используют понятие **коэффициента инбридинга** - это вероятность гомозиготного потомства по какому-либо случайно выбранному аутосомному локусу. Он рассчитывается для каждого индивидуума на основе менделевских закономерностей с помощью родословной и измеряется величиной от 0 до 1, отражая степень генетического сходства родителей. Показано, что с увеличением степени инбридинга снижаются показатели умственного развития и школьная успеваемость. При увеличении коэффициента инбридинга на 10% коэффициент интеллекта IQ снижается на 6 баллов (по шкале Векслера для детей).

В ограниченных человеческих популяциях наблюдается ряд других генетических явлений.

**Дрейф генов (эффект Райта)** – это случайные изменения частот генов из поколения в поколение в популяциях малого размера. Дрейф генов приводит к снижению генетического разнообразия, обедняет генофонд популяции. Особенно сильно дрейф генов проявляется в периоды войн, эпидемий, экологических катастроф. Например, популяция данкеров – одна из религиозных сект в Пенсильвании (США) – была основана 27 семьями, эмигрировавшими из Германии в середине XVIII века. Они жили замкнутым сообществом, заключая браки внутри своей группы. Современные популяционно-генетические исследования выявили существенные отличия данкеров от населения Германии по частотам генов, определяющих группы крови и ряд морфологических признаков (высокая частота левшей с оволосением средних фаланг пальцев, прикрепленная мочка уха, сверхподвижность указательного пальца).

**Эффект «бутылочного горлышка»** – если размер популяции быстро уменьшается, редкие аллели могут быть утеряны при гибели их носителей, вследствие чего происходит резкое снижение аллельного разнообразия и уменьшение частоты гетерозигот. В новой восстановленной популяции наблюдается более однообразный генофонд, по сравнению с исходным, что приводит к резкому возрастанию частоты наследственных заболеваний.

Для примера, генофонд Германии очень пострадал в ходе двух мировых войн XX столетия, когда в силу массовых людских потерь произошло сильное обеднение аллельного разнообразия и выраженный рост частоты наследственной патологии у послевоенного поколения. Для оздоровления национального генофонда, в ранг государственных политических мероприятий, с предоставлением просто фантастических льгот, было возведено переселение в Германию в 70-80-х годах

прошлого столетия советских немцев, покинувших свою этническую Родину ещё в петровские и екатерининские времена.

Следствием эффекта дрейфа генов является **«эффект основателя»** – когда небольшая группа людей выходит из родительской популяции и обосновывается в новом месте, унося с собой случайную для родительской популяции выборку.

В этой группе одни аллели могут быть вообще утеряны, а другие – представлены у большинства популяции. Эффект основателя проявляется в необычайном распределении ряда наследственных болезней в некоторых популяциях.

Например, в популяции амишей в Америке – религиозного изолята, первоначально состоявшего примерно из 200 поселенцев, с широко практиковавшимися браками между биологическими родственниками (инбридингом), «эффект основателя» характеризовался повышенной частотой целого «букета» наследственных заболеваний – кистозного фиброза, мышечной дистрофии верхнего пояса, гемолитической анемии, ряда психических расстройств. Ген одного из типов карликовости распространён среди них с частотой 7%, в то время в среднемировых популяциях его частота составляет менее 0,1%. Последствием инбридинга на популяционном уровне может быть значительное повышение доли людей с редкими аутосомно-рецессивными заболеваниями.

Явлением, противоположным инбридингу, является **аутбридинг** – генетически отдалённые браки. Термином аутбридинг у человека обозначают **НЕ родственные браки**, когда хотят противопоставить их кровнородственным. Долгое время вывод о полезности отдалённых браков, в особенности, межнациональных и межрасовых, не основывался на результатах научных исследований, а представлял собой как бы логическое продолжение вполне справедливой идеи о вреде кровнородственного родства. Научным аргументом, приводимым для доказательства этого положения, были данные генетики о том, что у потомства от не родственных браков вредные рецессивные гены переходят в гетерозиготное состояние и не оказывают влияния на фенотип. Сегодня эти положения уже подтверждены новейшими научными исследованиями. Высокая гетерозиготность у человека ускоряет рост и половое созревание, но при этом сокращается продолжительность жизни.

Другим положительным эффектом аутбридинга является **гетерозис** – повышенная жизнеспособность потомства, полученного от неродственного скрещивания. Однако гетерозис при отдалённых браках чаще всего проявляется в первом поколении, во втором и третьем же – всё чаще выщепляются генотипы с пониженной приспособляемостью.

Крупномасштабные миграции населения, за которыми неминуемо следует аутбридинг, вводят новый генетический материал в чужие популяции. Проникновение генов в популяции путём миграции носит название **потока генов** (миграции генов).

Обмен генов между популяциями может иметь ощутимые медицинские последствия. Например, ещё до недавнего времени гемолитическая болезнь новорожденных, или резус-конфликт, практически не встречалась в Китае, т.к. все китайки резус-положительны (RhRh). Однако межрасовые браки американских

иммигрантов с коренным населением Китая ввели в китайские популяции резус-отрицательный аллель (rh). В первом поколении у потомков американских мужчин и китайских женщин резус-конфликт не наблюдался, но в последующих поколениях они становились жертвами гемолитической болезни.

Важнейшим фактором эволюции, вызывающим адаптивные изменения в генетической структуре популяций является **естественный отбор**. Он проявляется в том, что особи с разными генотипами оставляют неодинаковое количество жизнеспособных потомков, т. е. вносят неодинаковый генетический вклад в следующее поколение. Особую роль он играет на стадии после рождения у народов, ведущих примитивное натуральное хозяйство. В этих популяциях высока плодовитость и детская смертность. Те же, кому удалось выжить, обладают отменным здоровьем.

В индустриально развитых странах с хорошо развитой медициной, рождаемость и детская смертность очень низкие, однако практически всё взрослое население страдает теми или иными болезнями с наследственным компонентом. В этих популяциях отбор проявляет себя в основном до рождения, в виде гибели эмбрионов на разных этапах развития.

К проблеме естественного отбора относится явление **брачной ассортативности** – выбора брачного партнёра. Большинство исследователей сходится на том, что браки формируются не случайно. Логично предположить, что человек подбирает себе партнёра по интересам, личностным качествам, внешности и не обращает внимания на группу крови и другие биохимические признаки.

Например, умеренная положительная корреляция супругов отмечается по антропометрическим характеристикам, несколько большая – по физической привлекательности и по уровню образования. По личностным характеристикам сходство супругов ниже, чем по личностным ценностям. Но наибольшая корреляция у супругов наблюдается по таким чертам, как религиозность, консерватизм и авторитарность. Корреляция наблюдается также и по возрасту вступления в брак.

Например, люди с психическими нарушениями довольно рано вступают в первый брак по сравнению с людьми, психически здоровыми.

Согласно **теории генотропизма** венгерского ученого **Леопольда Зонди**, положительная брачная ассортативность является следствием притяжения друг к другу людей со сходными генами или поиске брачных партнеров, похожих на членов семьи (для женщин – на отца, братьев, для мужчин – на мать, сестер).

При выборе брачного партнёра значительное внимание уделяется чертам лица. Черты лица развиваются на протяжении всей жизни человека и некоторыми учёными рассматриваются даже как вторичные половые признаки. А вот многие телесные признаки (пальцы, запястья, уши и др.) не являются предметом полового выбора.

Главным источником появления новых аллелей, приводящим к генетическому разнообразию популяции, являются **мутации** – ненаправленные, случайные изменения генетического материала, происходящие спонтанно или под действием ряда физических, химических и

биологических факторов. Мутации возникают очень редко – 1 на сотни тысяч гамет за одно поколение. Вновь возникшие мутации, как правило, вредны. Однако в редких случаях мутантный ген сообщает своим носителям некоторые преимущества, и тогда он подхватывается и закрепляется естественным отбором.

## 2. ЧЕЛОВЕЧЕСКОЕ РАЗНООБРАЗИЕ

В человеческих популяциях наблюдается значительная генетическая изменчивость по множеству признаков: цвету кожи, волос, росту, весу, группам крови и др. Часть из них относится к *внутрипопуляционным*, т.е. может встречаться в разных популяциях (цвет волос, глаз, рост, вес, группы крови, темперамент, черты характера, реакция на раздражители); *межпопуляционное* разнообразие отмечается по пигментации (цвету кожи), чертам лица, телосложению и др.

Межпопуляционное разнообразие генетических признаков позволяет выделить в человеческой популяции три расы: негроиды, монголоиды и европеоиды, каждая из которых включает в себя несколько десятков расовых групп. Различия между расами определяются в пределах от 4% до 34% по целому ряду признаков, причём, как правило, по различным признакам европеоиды располагаются между негроидами и монголоидами.

**Расы** – это условные группы людей, отличающиеся по морфологическим признакам. Синонимом может быть «этническая группа. Расовые различия отмечены по очень многим генетически обусловленным признакам.

Например, аллель серповидного гемоглобина часто встречается у негров и крайне редко у европеоидов. У монголоидов снижена переносимость алкоголя из-за отсутствия фермента, его разлагающего. Негроиды и некоторые этнические группы монголоидов отвечают возбуждением на те опийные алкалоиды, которые у европеоидов вызывают успокоение и т.д.

Формирование рас было возможно благодаря изоляции групп людей в специфических климатогеографических условиях. Главным фактором эволюции рас считается естественный отбор, который позволял приспособиться популяциям к конкретным условиям среды. Родина первых людей – Африка. Миграция расселила их по всей суше, но ледниковый период разделил территорию обитания первобытных людей на три области, что создало условия для независимой эволюции рас: европеоидной на западе, монголоидной на востоке и негроидной на юге.

В настоящее время считается, что в генофонде человечества отражена как его прежняя история, так и следы адаптации к современным условиям. Однако генофонды популяций могут содержать и неадаптивные признаки, появившиеся в ней благодаря дрейфу генов, миграции. Нельзя забывать и о том, что изменения окружающей среды в результате производственной деятельности человека происходят чрезвычайно быстро, а эволюционное приспособление к ним – чрезвычайно медленно. Поэтому адаптивные в недавнем прошлом признаки в новых условиях могут оказаться нейтральными и даже вредными.

Используя различные технологии, люди оказывают противодействие естественному отбору. У человека в основном культура, а не гены обеспечивает успех приспособления на новом месте.

Возможность быстрой адаптации британцев в Австралии, несмотря на несравненно более низкую биологическую приспособленность по сравнению с коренными жителями – аборигенами, оказалась возможной благодаря их высокой технологической культуре, а новые условия существования, созданные ими, поставили коренных жителей на грань исчезновения из-за отсутствия достаточно быстрой адаптивности к ним.

Рассмотрим основные признаки человеческого разнообразия.

**Телосложение.** Тело по своему внешнему виду характеризуется множеством разнообразных вариаций. Из множества существующих сегодня классификаций типов телосложения, наиболее признанной является **система Шелдона**, выделяющая три основных физических типа по названию наиболее развитых зародышевых слоёв эмбриона, из которых развивались органы индивида:

– **эндоморфный** тип – характеризуется мягкими и округлыми чертами тела, слабым развитием костно-мышечного аппарата, низким отношением поверхности тела к весу, хорошо развитыми органами пищеварения;

– **мезоморфный** тип – это индивиды с большой массой тела и угловатым телосложением, с преимущественным развитием костно-мышечного аппарата;

– **экторморфный** тип характеризуется худощавостью, тонкостностью, плоскогрудостью, хрупким телосложением.

Степень развития каждого из перечисленных компонентов выражается в баллах, а тип телосложения (**соматотип**) представляет собой набор из трёх цифр, характеризующих степень развития каждого из перечисленных компонентов.

В разных условиях существования селективным преимуществом может обладать тот или иной соматотип. Например, высокий худой тип негроидов сформировался благодаря преимуществам, которыми обладает данный тип телосложения в условиях жаркого климата. Арктический тип европеоидов – коренастый, с большим жировым отложением, лучше приспособлен к обитанию в холодном климате.

Телосложение определяет склонность людей к определённым заболеваниям. *Смертность от туберкулёза выше среди худых и высоких людей, а коронарная болезнь сердца, инсулинзависимый сахарный диабет чаще поражает эндоморфов. У эктоморфов чаще отмечаются симптомы тревоги и страха, заболеваемость шизофренией, по сравнению с другими соматотипами, а у эндо- и мезоморфов – маниакально-депрессивным психозом, истериями и депрессиями.*

А вот умственное развитие, выражаемое в баллах IQ, слабо коррелирует с телосложением, однако хорошо выражена связь телосложения с темпераментом, что свидетельствует об общности генетического контроля телосложения и темперамента. Предполагается, что гены, ответственные за телосложение, контролируют также развитие мозга и эндокринной системы, определяющих темперамент. Возможно, что это отдельно сцепленные гены, настолько тесна связь

этих показателей.

Темперамент эндоморфов характеризуется расслабленностью в движениях, лёгкостью в общении и выражении чувств; мезоморфов – уверенностью в движениях и эмоциональной чёткостью; экторморфов – заторможенностью в движениях, необщительностью, эмоциональной сдержанностью.

Замечено, что тип телосложения оказывает влияние на выбор профессии.

Так, индивиды, занимающиеся исследовательской работой, в своём большинстве более высокие и худые, чем работающие на производстве. Водители-дальнобойщики и лётчики отличаются более высоким мезоморфным телосложением. У будущих инженеров чаще наблюдается мезоморфный соматотип, а у физиков и химиков – эктоморфный.

Северо-Восточная Африка является родиной самых высоких людей на Земле и, несмотря на то, что родиной баскетбола является США, много спортсменов, входящих в состав национальной баскетбольной лиги, поставляет африканский континент. Короткие руки и ноги являются преимуществом при поднятии тяжестей. Крепкое туловище и короткие конечности характерны для представителей степных популяций Евразии, простирающейся от Болгарии до Монголии, которые поставляют в спортивный мир много знаменитых штангистов и борцов.

А главными поставщиками красивых женщин с изящным удлинённым телом для модельного бизнеса являются страны Северо-Восточной Африки (Судан, Сомали, Эфиопия). Внешность таких моделей представляет собой сочетание северо-восточных африканских и западно-азиатских и европейских генов.

**Черты лица** определяются формой лба, носа, глаз, челюстей и других признаков. Существует предположение, что общее строение лица эволюционно сформировалось под действием температуры и влажности воздуха.

Для свободного дыхания наиболее приспособлены широкие носовые ходы с круглыми, широко открытыми ноздрями (негроидный тип). Однако в холодном, сухом и пыльном климате Европы в пору оледенения более узкие носовые ходы и сплюснутые ноздри (европеидный тип) могли иметь приспособительное значение. Такая форма носовых ходов создаёт большую поверхность для воздушного потока и обеспечивает его увлажнение, прогревание и фильтрацию.

Считается, что монголоидный тип лица делает человека более устойчивым к экстремально холодному климату. Его генетическое формирование происходило в наиболее холодных районах – Северного Китая, Монголии, Сибири. Появление же монголоидности у коренных народов Америки, Центральной и Юго-Восточной Азии, Урала объясняется миграцией обитателей Северной Азии.

Современные популяции отличаются по совершенству зубочелюстного аппарата. Коренные жители тропической Африки, американские индейцы, австралийские аборигены имеют правильно развитые массивные челюсти, приспособленные к пережёвыванию грубой пищи, которая обычна у народов, ведущих образ жизни охотников и собирателей. Мягкая же пища народов, занимающихся растениеводством, не требует мощного жевательного аппарата,



поэтому отбор на массивность и выступание вперёд нижней части лица у них ослаблялся.

**Пигментация** – это наиболее заметный признак, отличающий расы. Окраска кожи человека зависит от концентрации в ней чёрного пигмента *меланина* и глубины его залегания в коже. Пигментация кожи у представителей разных народов, населяющих земной шар, отличается огромным разнообразием. Коренные жители Северо-Запада Европы очень светлые, жители тропической Африки, Австралии, островов Тихого океана – наиболее тёмные.

Распределение различно пигментированных рас чётко совпадает с интенсивностью ультрафиолетовой (солнечной) радиации в районах их компактного проживания. Меланин, находящийся в верхних слоях кожи, рассеивает и поглощает УФЛ, предотвращая его проникновение в более глубокие слои кожи, т.к. избыточное УФО вызывает ожог, повреждающий кожу и создаёт опасность инфицирования. С другой стороны, избыток УФО приводит к избыточной выработке кожей витамина D, участвующего в формировании скелета. Его недостаток приводит к развитию у ребёнка рахита, а избыток обладает токсическим действием. Возможно, толстый меланиновый слой негроидов в жарком климате защищает кожу от избытка ультрафиолетовой радиации и, следовательно, от избыточной продукции витамина D.

В популяциях человека существует также разнообразие по цвету глаз и волос, однако оно менее выражено, чем вариация по цвету кожи. Большинство людей на земном шаре темноволосы и темноглазы, и только на севере Европы живут голубоглазые блондины. Могут встречаться и промежуточные сочетания, например, брюнеты с голубыми глазами и светлой кожей, а среди темнокожих австралийских аборигенов нередко блондины.

В отличие от окраски кожи, адаптивное значение цвета глаз и волос менее понятно. Предполагается, что тёмные глаза более адаптированы к яркому солнечному свету.

**Дерматоглифика** – это типичный папиллярный рисунок на коже ладоней, пальцев и стоп, свободной от волосяного покрова. Папиллярные линии и узоры не изменяются с возрастом, не подвергаются влиянию окружающих условий и отличаются большой индивидуальной вариабельностью; многие их особенности передаются по наследству. Поэтому данные дерматоглифики широко используются криминалистами (дактилоскопия), судебными медиками при установлении спорного отцовства, в клинической медицине при установлении раннего диагноза некоторых хромосомных заболеваний (болезни Дауна и др.).

При массовом исследовании кожных узоров обнаруживаются право-левые, половые и территориальные отличия, что позволяет использовать эти данные в антропологии для выявления родственных отношений между различными человеческими группами. Кожные узоры привлекаются также в антропогенетике при посемейных и близнецовых исследованиях.

#### **Скорость развития.**

Период вынашивания ребёнка у негроидов и монголоидов в среднем меньше, чем у европеоидов и монголоидов. Так показано, что к 39 неделям беременности

рождается 51% детей негроидов и 33% детей монголоидов. Однако, несмотря на то, что младенцы негроидов и монголоидов рождаются раньше, они физиологически более зрелые, чем младенцы европеоидов этого срока.

В дальнейшем онтогенезе также отмечаются межрасовые отличия. Дети негроидов раньше начинают держать голову, дети монголоидов, наоборот, отстают от детей европеоидов. Например, в среднем монголоид начинает ходить в 13 месяцев, развивая различные моторные навыки и самостоятельно одеваться, по сравнению с детьми европеоидов. А вот месяце, европеоид – в 12 месяцев, а негроид – в 11 месяцев.

Межрасовые **особенности темперамента** проявляются в следующем: – европеоиды более несдержанны, чем негроиды, но самыми спокойными являются монголоиды; – среди детей меньшая агрессивность и большая социальная приспособляемость наблюдается у монголоидов, по сравнению с негроидами; европеоиды занимают промежуточное положение; – по тесту Айзенка на выборке из 25 стран установлено, что у монголоидов наблюдается меньшая экстравертированность и больший нейротизм, чем у европеоидов; наиболее же экстравертированными и наименее нейротичными оказались негроиды.

**Группы крови** рассматриваются как отдельный вид молекулярного полиморфизма. У человека известно 14 различных систем групп крови, которые контролируются независимыми генными локусами: Resus, АВ0, Levis, Lutheran, Xg и др. Принадлежность человека к группам крови большинства систем определяется аутосомными генами, существующими обычно в двух аллельных состояниях, каждый из которых ответственен за выработку соответствующего эритроцитарного фактора.

Представители одной популяции, как и разных популяций земного шара, сильно различаются наборами генов, контролирующих принадлежность к группам крови. Процент резус-отрицательных индивидов особенно высок среди европейцев, а в популяциях негроидов и монголоидов встречается крайне редко. Группа крови А чаще встречается у европеоидов, группа В – у монголоидов, а в некоторых популяциях американских индейцев она вообще отсутствует.

Статистический анализ показал, что индивиды с разными группами крови неодинаково подвержены различным болезням. Люди с группой 0 чаще болеют язвой желудка, а при группе крови А чаще достоверно встречается рак желудка.

**Тканевая совместимость (гистосовместимость)** – ещё один вид белкового полиморфизма, представленный у человека антигенами тканевой совместимости (*система генетического контроля HLA*). Толчок к изучению генов, ответственных за узнавание и отторжение чужеродных органов и тканей в 70-х годах XX века, дали интенсивные пересадки органов от одного индивида другому.

Трансплантация может быть успешной, если у донора будут такие же антигены главного комплекса гистосовместимости, как и у реципиента, или же, по крайней мере, если у донора нет антигенов, которых нет у реципиента.

**Функциональная асимметрия.** У человека правое и левое полушария головного мозга функционально неравнозначны, что проявляется в различиях восприятия и переработки информации. Левое полушарие отвечает преимущественно за абстрактную переработку информации, а правое полушарие

«специализировано» на конкретной, пространственно-образной переработке информации. Электроэнцефалографические исследования показали, что биоэлектрическая активность правого полушария мозга находится в большей зависимости от генотипа, чем левого.

С функциональной асимметрией мозга у человека связано преимущественное использование правой или левой руки. У большинства людей доминирующей является правая рука, а левши составляют при мерно 5% населения. Чёткой связи с наследственными механизмами двигательного доминирования до сих пор нет, есть лишь отдельные наблюдения:

- вероятность появления леворукого ребёнка у родителей-правшей составляет 2%; в семьях, где хотя бы один родитель леворукий – 17%, а в семьях с двумя леворукими родителями – 47%;

- в отношении леворукости обнаружен материнский эффект: леворукость матери оказывает большее влияние на формирование леворукости ребёнка, чем леворукость отца;

- левши чаще встречаются в некоторых традиционных культурах, по сравнению с индустриальными;

- в популяциях с высоким развитием цивилизации преобладает левополушарный фенотип и, наоборот, в популяциях, относящихся к традиционным, преобладает правополушарный фенотип, что подтверждает связь леворукости и праворукости с функциональной асимметрией мозга.

Практически во всех культурах существует предубеждение против леворукости. Одно время леворукость даже считалась чем-то вроде аномалии развития и леворуких детей учили работать правой рукой, а за пользование левой рукой, случалось, наказывали. От такой практики у некоторых детей развивались неврозы и отвращение к учёбе. В последнее время предубеждение против леворукости ослабло и практика переучивания леворуких детей ушла в прошлое. Для левшей даже стали изготавливать предметы особой конструкции, которые продаются в специальных магазинах.

**Реакция на фармакологические средства** зависит от химических превращений лекарств в организме человека, за что отвечают генетические факторы. Была показана связь между побочным действием лекарственных препаратов и особенностями генотипа. Гены ответственны за синтез множества ферментов в печени человека, некоторые из которых отвечают за скорость элиминации (удаления) лекарственных веществ из организма. Поэтому различия в активности этих ферментов будут определять неодинаковую реакцию людей на лекарства.

По-разному реагируют на одну и ту же дозу лекарства мужчины и женщины, что, зачастую, не учитывается в клинической практике. Женщины более эффективно реагируют на антидепрессанты, отлично от мужчин реагируют на некоторые обезболивающие средства, стероидные гормоны и средства, понижающие тревожность.

В зависимости от набора ферментов, одни люди являются медленными инактиваторами, другие – быстрыми. Медленные инактиваторы могут быть подвержены более длительному действию лекарственного препарата и

значительно меньшему воздействию его метаболитов, быстрые – наоборот. Среди европеоидов и негроидов таких «нетипичных» инактиваторов 5-10%, среди монголоидов – существенно меньше.

Другим механизмом, определяющим активность лекарственных веществ, является наличие или отсутствие у человека специфических рецепторов данного лекарства. Поскольку последние белковой природы, их количество детерминируется генетически. Целый ряд исследований показывает, что, в силу генетических различий, люди по-разному реагируют не только на лекарства, но и на пищевые вещества.

## 1.6 ГЕНЕТИЧЕСКИЙ КОНТРОЛЬ ВОСПРИЯТИЯ

Вопросы:

1. Зрение
2. Слух
3. Вкусовая чувствительность
4. Восприятие запаха

Поведение человека в значительной мере определяется его способностью воспринимать действительность. Органы чувств дают первичную информацию об окружающем мире. От того, в каком виде эта информация поступает в мозг, зависит поведение индивида в той ли иной ситуации. Строение зрительного, слухового и других анализаторов находится под генетическим контролем.

### 1. ЗРЕНИЕ

Орган зрения формируется под контролем множества генов, мутация каждого из которых может вызвать те или иные нарушения в строении, а, следовательно, и функционировании зрительного анализатора. Эти нарушения проявляются как **аномалии зрения**. К **аномалиям рефракции** относят близорукость, дальнозоркость и астигматизм.

**Близорукость** связана с тем, что лучи света фокусируются не на сетчатке, а перед ней, в стекловидном теле. Такая аномалия возникает при врожденном удлинении переднезаднего диаметра глаз. Близнецовые исследования доказали **наследственную предрасположенность** к развитию близорукости.

У **дальнозорких** людей фокус находится за сетчаткой. Врожденная дальнозоркость обусловлена укорочением переднезаднего диаметра глаза, старческая – уплощением хрусталика и его неспособностью изменять свою кривизну из-за возрастной потери эластичности.

У некоторых людей кривизна хрусталика по вертикальному и горизонтальному диаметрам не одинакова. При таких условиях лучи света после преломления не собираются в одной точке, а рассеиваются по сетчатке. Это является причиной **астигматизма** – невозможности ясно видеть. Сходство родственников по наличию и по степени астигматизма указывает на его

наследственную природу.

Неодинаковая острота зрения может быть связана и с *косоглазием*, когда нарушается бинокулярное зрение. Семейные случаи также свидетельствуют о наследственной предрасположенности к этой аномалии.

Описано несколько *аномалий зрительного нерва*. Одна из них наследуется по аутосомно-доминантному типу и начинает проявляться у взрослых, другая – начинающаяся в детстве, передается как аутосомно-рецессивный признак. Еще одна форма наследуется по цитоплазматическому типу (*атрофия зрительного нерва Лебера*).

Некоторые люди плохо видят в сумерках. Эта особенность может иметь наследственную и ненаследственную природу. Анализ родословных показал, что слабое зрение при малой освещенности (*куриная слепота*) наследуется как аутосомно-доминантный признак. Однако это состояние может возникнуть и у генетически нормальных людей при нехватке в рационе витамина А. Нормализация питания у больных с ненаследственной формой куриной слепоты улучшает способность видеть при слабом свете. Если у человека куриная слепота вызвана генетическим дефектом, излечить болезнь с помощью витаминотерапии не удастся. Предполагается, что необходимые для нормального зрения витамины не усваиваются организмом из-за того, что нарушен обмен веществ, вызванный генетическим дефектом.

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

Допустим, что гены **A** и **B** ответственны за развитие нормального зрения, а их мутации **a** и **b** приводят к развитию слепоты и люди с генотипами **AAbb** и **aaBB** слепые. В их браке рождаются дети с нормальным зрением:



Но если у супругов слепота имеет одну генетическую природу (**AAbb** × **AAbb** или **aaBB** × **aaBB**), то все их потомки также будут слепыми. Одинаковые мутации более вероятны у родственников, чем у людей, не состоящих в родстве.

Этот пример дает представление о генетической опасности для потомства кровнородственных браков.

При *катаракте* происходит «затуманивание» в норме прозрачного хрусталика глаза. Человек видит предметы будто бы через замерзшее стекло или запотевшие очки. Катаракта является одной из наиболее частых причин нарушения зрения.

Причиной катаракты может быть травма глаза, сахарный диабет, чрезмерная подверженность глаз УФЛ и, конечно, гены.

Молекулярно-генетические исследования выявили гены, ответственные за врожденную форму катаракты. Примерно у 1 из 250 новорожденных наблюдается врожденная катаракта, у других катаракта развивается позже, часто с лежащей в основе генетической причиной.

Некоторые болезни глаз не имеют четкого генетического механизма, но последний выступает в качестве **фактора риска**. К таким заболеваниям относятся глаукома, косоглазие, пигментный ретинит и др.

Нормальные люди (*трихроматы*) способны различать цвета, полученные путем смешения тонов трех основных участков спектра: красного, зеленого и синего. Если в сетчатке глаза отсутствуют чувствительные элементы для восприятия красного и зеленого цвета, то возникает нарушение, называемое дальтонизмом. Генетическая основа дальтонизма состоит в следующем. Способность воспринимать цвет контролируется двумя тесно сцепленными генами (*R* и *G*), локализованными в X-хромосоме. Рецессивный аллель одного из этих генов (*r*) формирует невозможность различать красный цвет, другого (*g*) – зеленый. Эти гены локализованы в X-хромосоме, поэтому нарушение цветового зрения чаще встречается у мужчин, чем у женщин.

В европейских популяциях цветовая слепота встречается примерно у 8% мужчин и у 0,64% женщин.

Аномалии цветового зрения *неодинаково* часто встречаются в различных популяциях. Одним из факторов отбора по генам дальтонизма может быть *цивилизация*: цветовая слепота очень редко встречается в племенах, основное занятие которых охота и собирательство, и довольно часто в индустриальных странах.

Дефекты зрения серьезно ограничивают выбор профессии. Особенно строго идет отбор на качество зрения работников транспорта. Однако оценка работы водителей-дальтоников показала, что частота совершаемых ими нарушений дорожного движения достоверно не отличается от частоты нарушений, совершаемых водителями с нормальным цветовым зрением. По-видимому, у людей, имеющих те или иные дефекты восприятия, развивается компенсаторное поведение, позволяющее преодолеть физический недостаток.

Генетически обусловленные особенности восприятия окружающего мира могут не только оказать решающее действие в выборе профессии, но и определить успех в том или ином виде деятельности.

К примеру, индивиды с аномалией цветового зрения, занимающиеся живописью, могут использовать необычное сочетание красок и создавать оригинальные, с точки зрения обычных людей, произведения искусства. Такой особенностью отличался художник Ван Гог, у которого была наследственная болезнь зрительного нерва, поэтому он видел краски не так, как большинство людей.

## 2. СЛУХ

Врожденное *отсутствие слуха* приводит к глухоноте, затрудняющей общение. Генеалогический анализ позволил обнаружить несколько десятков рецессивных мутаций, приводящих к глухоте. Некоторые формы глухоты обусловлены доминантными мутациями.

Средовые причины врожденных дефектов слуха хорошо известны. Главная из них – воздействие на эмбрион *тератогенных факторов*, когда происходит закладка слухового анализатора – до 14-й недели беременности.

Наиболее опасны для развития слуха будущего ребенка инфекционные заболевания беременной женщины. Врожденная глухота может развиваться у

ребенка после принятия беременной некоторых лекарственных препаратов, может быть вызвана и родовой травмой.

В формировании органа слуха принимает участие большое количество генов, и мутация любого из них может стать причиной *тугоухости*. Ослабленный слух является составной частью многих наследственных синдромов. В пользу генетической гетерогенности глухоты свидетельствует разнообразие её клинических проявлений: в одних случаях глухота проявляется с рождения, другие её формы развиваются в течение жизни.

В связи с тем, что *наследственная глухонмота – генетически гетерогенное состояние* (определяется мутациями разных генов), в семьях, где оба родителя глухонемые, могут родиться дети с нормальным слухом. В то же время, если у супругов нормальный слух, но они гетерозиготны по одному и тому же гену, то у них могут родиться глухонемые дети.

Вероятность того, что супруги являются носителями одного и того же мутантного гена, значительно повышается, если они состоят в родстве. Люди, имеющие те или иные аномалии, нередко объединяются в общества инвалидов. Они вместе работают и отдыхают, в своем узком кругу обычно находят брачных партнеров. Такие люди особенно нуждаются в генетическом консультировании. Генетик поможет определить риск наследственных аномалий у будущих потомков и даст рекомендации, которые позволят его снизить. Для этого необходимо выяснить, не состоят ли потенциальные родители в кровном родстве, с помощью точной диагностики решить, какова причина глухонмоты у супругов. Прогноз для потомства будет благоприятным, если у супругов генетически разные рецессивные формы заболевания или если хотя бы у одного из них заболевание имеет ненаследственную природу. Прогноз для потомства неблагоприятен, если у кого-либо из супругов доминантная форма глухонмоты или оба они страдают одной и той же рецессивной формой. Каков бы ни был прогноз, решение о том, иметь или не иметь детей, принимает сама супружеская пара.

### 3. ВКУСОВАЯ ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТЬ

Вкус является главным фактором выбора пищи. В понятие вкуса пищи входит как собственно её вкус и запах, так и внешний вид. Влияние вкуса пищи на вкусовые предпочтения наиболее существенно в младенчестве и детском возрасте. Дети любят сладкое и отвергают горькое. Такие врожденные вкусовые качества заметны сразу после рождения. Традиционным объяснением считалось то, что сладость указывает на энергетическую ценность пищи, в то время как горечь – предупреждение о пищевой опасности.

Отторжение ряда горьких веществ является генетически обусловленным. К изученным примерам генетического полиморфизма вкуса у человека относится лишь реакция на горький вкус. Ученые обнаружили, что люди с большей вероятностью находили вещество горьким, если другие члены их семей также чувствовали горечь этого вещества.

В конце XX столетия в хромосоме 7 был локализован ген, отвечающий за

чувствительность к горечи. В настоящее время установлено, что этот ген может находиться в трех аллельных состояниях. Небольшие отличия в белках, которые они кодируют, в конечном счете, влияют на функционирование вкусовых рецепторов языка и способность различения различных уровней горечи: «безвкусно», «горько» и «очень горько».

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

Специальные исследования показали, что между способностью ощущать различные концентрации горечи и предпочтением определенных пищевых продуктов имеется хорошо выраженная корреляция: индивиды с пониженной чувствительностью к горечи предпочитают острые блюда, а люди, чувствующие это вещество в минимальных концентрациях, предпочитают более пресную пищу.

Способность идентифицировать и отвергать *горькие вещества* является эволюционным преимуществом. У человека насчитывается от 40 до 80 различных вкусовых рецепторов на горькое, и имеются данные о множественных механизмах преобразования горького вкуса. Химически различающиеся горькие вещества, многие из которых ядовитые, в целом дают ощущение горечи.

Тот факт, что чувствительность к горечи максимальна в молодом возрасте и во время беременности, но снижается к старости, дает основание полагать, что вкусовой ответ на горькое первоначально имел защитную основу. Пожилые люди менее чувствительны к горькому, а некоторым из них горький вкус даже нравится.

В настоящее время ученые обнаружили около 30 различных генов, которые кодируют рецепторы, воспринимающие горькие вещества, у млекопитающих (семейство генов  $T_2R$ ). Отмечено, что данные рецепторы реагируют на широкий спектр горьких веществ.

Кроме того, у человека обнаружены три вариации гена  $T_1R$ , связанные с рецепцией сладкого вкуса –  $T_1R_1$ ,  $T_1R_2$ ,  $T_1R_3$ , а комбинация  $T_1R_2/T_1R_3$  осуществляет узнавание различных натуральных и синтетических подсластителей.

Восприятие и воспроизведение *сладкого вкуса* осуществляется более простыми способами, по сравнению с горьким вкусом. Человек, по-видимому, имеет не более 2-3 различающихся рецепторов на сладкое, поэтому сладкий вкус ощущается при гораздо больших концентрациях, чем потенциально токсические горькие вещества.

В некоторых исследованиях показано, что потребление энергетически ценной пищи, такой, как шоколад, сопряжено с выделением *эндорфинов* («ферментов радости»).

Вкусовые предпочтения сахара и жира, по-видимому, являются врожденным, генетически обусловленным, свойством человека, и они отмечаются среди всех рас, этносов и во всех возрастных группах.

Хорошо демонстрирует связь между генами и культурными пищевыми особенностями отношение к свежему молоку у разных народов. В свежем молоке содержится молочный сахар *лактоза*, переваривание которого



происходит при участии фермента – *лактазы*, вырабатываемого в клетках слизистой тонкого кишечника.

Способность усваивать или не усваивать молочный сахар контролируется парой аллелей одного гена. Доминантный ген *L* активен в течение всей жизни человека, его аллель *l* активен только в детстве и неактивен у взрослых. У людей с генотипами *LL* и *Ll* лактаза вырабатывается в течение всей жизни, у людей с генотипом *ll* – только в раннем детстве, примерно до четырехлетнего возраста. Затем ген утрачивает свою активность и продукция лактазы прекращается. При отсутствии фермента, молочный сахар проходит по кишечнику, не расщепляясь и, тем самым, утрачивает питательную ценность, а сам процесс сопровождается кишечными расстройствами, приводящими к заболеваниям, опасным для жизни.

Ген лактазы прекращает работу, когда в этом, «с точки зрения природы», исчезает необходимость. Диким млекопитающим во взрослом состоянии молоко «не положено», поэтому необходимости в постоянной активности соответствующего гена нет. Система генетического контроля устроена так, что лактазная активность на определенном этапе онтогенеза подавляется. За «выключение» лактазного гена ответственны другие гены-регуляторы. Мутации, нарушавшие процесс выключения лактазного гена, возникали всегда, однако они не имели приспособительного значения и, по-видимому, были нейтральны.

Предполагается, что у человека эта мутация подхватилась отбором около 10 000 лет назад в скотоводческих популяциях. Эта мутация давала какие-то преимущества её обладателям и потому распространилась во многих популяциях Северной Европы.

В странах Северной Европы от 80% до 100% взрослого населения обладают геном *L* и усваивают свежее молоко. Коренное взрослое население Америки, Австралии, Африки, Азии и Южной Европы в основном имеют генотип *ll* и способны употреблять в пищу только кисломолочные продукты, в которых молочный сахар расщеплен бактериями. В популяциях, где население по преимуществу не способно усваивать свежее молоко, развито мясное животноводство, а там, где основная часть населения усваивает его, – также и молочное.

#### 4. ВОСПРИЯТИЕ ЗАПАХА

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

Среди *неспособных различать запахи* больше мужчин, чем женщин. Это объясняется тем, что ген, ответственный за этот признак, локализован в X-хромосоме. Y-хромосома этого локуса не содержит.

На грызунах показано, что гены рецепторов, ответственных за обнаружение *феромонов* (веществ, привлекающих особей противоположного пола), отличны от генов, ответственных за определение других запахов. У женщин обнаружено, что

гены, ответственные за восприятие запаха мужского тела, формирующегося с участием антигенов HLA, передаются лишь по отцовской линии, а передача генов по материнской линии в восприятии данного запаха роли не играет.

## 1.7 ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ ПСИХИЧЕСКИХ РАССТРОЙСТВ

Вопросы:

1. Аутизм
2. Нарушения речевого развития и обучения
3. Заикание
4. Дислексия
5. Синдром дефицита внимания (гиперкинетический синдром)
6. Генетические основы расстройства самоконтроля

К психическим расстройствам индивидуального развития относят, прежде всего, умственную отсталость, когда IQ ребенка не превышает 70 баллов. Причинами умственной отсталости могут быть фенилкетонурия, синдром fragile X-ромосомы, синдром Дауна, фетальный алкогольный синдром и др., в которых она проходит одним из ведущих симптомов.

Онтогенетические расстройства включают также аутизм и различные нарушения в обучении, общении и двигательных навыках (дислексия, заикание и др.), синдром дефицита внимания и гиперактивности и некоторые другие болезни.

Известно много знаменитостей, которые в детстве страдали расстройствами онтогенеза, в частности, в обучении, например, А. Эйнштейн, Томас Эдисон, Вудро Вильсон, Нельсон Рокфеллер, Уинстон Черчилль, Чарльз Дарвин, Джон Кеннеди. Однако это не помещало им войти в историю в статусе выдающихся людей своего времени.

### 1. АУТИЗМ

**Аутизм** – это отсутствие осознанности о существовании и чувствах окружающих людей.

Люди с аутизмом полностью безразличны к комфорту, они не могут подражать, не понимают свою социальную роль или имеют искажённое представление о ней, неспособны обзаводиться друзьями, знакомыми и отвечать социальной и эмоциональной взаимностью.

У людей с данным заболеванием нарушено вербальное и невербальное общение, отсутствует воображение. Разговорный язык вообще не развивается или развивается с задержкой. Речь людей с аутизмом лишена смысла, часто идёт повторение слов и предложений. Они малоразговорчивы, не могут начинать и поддерживать разговор, при разговоре могут наблюдаться эхолалии (например, на вопрос «Как тебя зовут?» они повторяют последнее слово, как

эхо: «зовут, зозут...»).

Для аутизма характерен ограниченный набор видов деятельности, к которым относятся, например, стереотипные движения тела, концентрация на каком-нибудь одном предмете или виде деятельности, постоянные занятия с частями каких-либо предметов, волнение при минимальных изменениях в окружающей обстановке, необъяснимая настойчивость в точной последовательности действий, значительно суженный круг интересов.

Больные дети не отзываются на своё имя, не любят, когда их ласкают и обнимают, не выражают никаких эмоций на лице и не контактируют глазами, плохо спят, у них развивается чувство страха. Около 66-75% людей с аутизмом имеют IQ до 70 баллов (умственно отсталы).

Аутизм распространён в популяции с частотой 2-5 на 10 000 человек, причём среди мужчин встречается в 3-4 раза чаще, чем среди женщин. Различия касаются и возраста: среди детей 7-9 лет его частота 13 на 10 000, среди взрослых 18-20 лет – 0,4 на 10 000, что, по-видимому, объясняется относительной излечимостью этого состояния.

В целом, в настоящее время в мире наблюдается тенденция к росту заболеваемости аутизмом.

В биологическом отношении предполагается, что при аутизме *недоразвита лимбическая система головного мозга*, которая отвечает за память и эмоции. У многих детей с аутизмом отмечаются судорожные приступы. Многие дети с аутизмом рождаются недоношенными.

Семейные исследования показывают, что риск наследования данного заболевания при больных родителях(е) составляет в среднем 4,2%. Существуют различные мнения по поводу механизма наследования аутизма (полигенный, аутосомно-рецессивный, X-сцепленный), однако в настоящее время учёные склонны к тому, что аутизм вызывается множеством генов. Однако выделен участок гена, ответственного за обучение и память, с характерными нарушениями его при аутизме.

## 2. НАРУШЕНИЯ РЕЧЕВОГО РАЗВИТИЯ И ОБУЧЕНИЯ

Способность членораздельно говорить, писать и читать – важнейшие условия коммуникации. Речь является уникальным свойством человека. Способность развивать артикуляционную речь основана на таких качествах, как тонкий контроль мышц гортани и рта, который отсутствует у шимпанзе и других крупных человекообразных обезьян.

Обнаружен ген, имеющий отношение к способности человека развивать речь. Точковая мутация в данном гене вызывала ухудшение речи в одной изученной семье, в которой у половины членов были значительные сложности в артикуляции, сопровождаемые лингвистическими и грамматическими нарушениями.

Интересно, что этот же ген выделен у шимпанзе, гориллы, орангутанга, макаки резус и мыши, но человеческий ген отличен от таковых у животных по ряду кодируемых им аминокислот, что указывает на тот факт, что он был предметом отбора в течение предыдущей эволюции человека.

Изучая близнецов в возрасте двух лет, ученые пришли к выводу, что генетические, а не средовые факторы играют основную роль в задержке начала разговорной речи у детей, которые проявляют наибольшие трудности в овладении речью. Так, если в монозиготной близнецовой паре один ребенок был отстающим, то вероятность того, что и его партнер попадал в эту же группу составляла 81 %, в то же время для дизиготных близнецовых пар эта величина составляла 42%.

Для неотстающих детей определяющим фактором являлась среда. При быстром, среднем и даже слегка замедленном речевом развитии именно среда играла большую роль, чем гены. Считается, что ранняя задержка в речевом развитии не означает, что ребенок обязательно столкнется с трудностями в освоении речи или чтения. Половина этих детей догоняет своих ровесников.

В настоящее время делается акцент на половые различия в речевой задержке – мальчики чаще, чем девочки, сталкиваются с этой проблемой, и, таким образом, принадлежность к мужскому полу является фактором повышенного риска в нарушении речевого развития.

### 3. ЗАИКАНИЕ

**Заикание** – это остановки речевого потока, которые выражаются в повторении звуков, слогов или слов, удлинении звуков, в результате чего слова становятся «растянутыми».

Заикание начинается в детстве. Примерно у одной пятой части заикающихся это состояние сохраняется на всю жизнь. Причины заикания до конца не ясны. Среди этиологических факторов наибольшее значение имеют: генетическая предрасположенность, влияние различных вредных факторов на организм плода во время беременности матери, соматические заболевания и психическая травматизация в раннем детстве – в период наиболее интенсивного развития речи («детская болезнь» по И.А. Сикорскому). Иногда начало этого дефекта объясняют тем, что маленькие дети подражают заикающимся старшим.

Большинство исследователей считают, что в основе заикания лежит **патологический рефлексорный акт**, развившийся после психической травмы на общем невротическом фоне, обусловленном генетической предрасположенностью.

Поиск генетических причин заикания показал, что в некоторых семьях заикание наблюдается в нескольких поколениях, у мальчиков в четыре раза чаще, чем у девочек. У заикающихся женщин процент родственников с таким же дефектом речи выше, чем у заикающихся мужчин. Тот факт, что монозиготные близнецы не всегда сходны по заиканию, указывает на то, что в формировании этого дефекта речи **ведущую роль играют средовые факторы.**

В некоторых исследованиях отмечается аутосомно-доминантная модель наследования заикания. Однако большинство наблюдаемых фактов укладываются в теорию мультифакториальной природы этого признака. Считается, что генетическая подверженность заиканию представляет собой полигенную систему с пороговым эффектом, неодинаковым у представителей разного пола. Порог подверженности этому дефекту речи у женщин выше, чем

у мужчин, поэтому *мальчики* формируют группу более высокого риска по заиканию, чем девочки. С другой стороны, потомство заикающихся *женщин* формирует группу более высокого риска, чем потомство заикающихся мужчин.

Как правило, **степень заикания** постоянно **варьирует** – в спокойном состоянии человек говорит лучше, чем в тревожном. В некоторых случаях, например, когда от заикающегося человека ждут быстрого ответа на вопрос, из-за сильного волнения заикание может значительно усиливаться. У детей в возрасте до 5 лет частота заикания 5%, у школьников – 1,2%, у взрослых – 1%.

Речь заикающихся, особенно в ситуации волнения или ожидания, протекает на фоне нарушения ритма дыхания, учащённого сердцебиения, покраснения или побледнения лица, усиленного потоотделения и т.п. Степень выраженности всех этих явлений, в одних случаях, отражает тяжесть собственно речевого дефекта, в других – находится в тесной зависимости от эмоционального состояния больных в речевых ситуациях.

Заикание лечится у **логопедов**. Успех лечения выше у детей до 5 лет, их речь может стать нормальной. У детей старшего возраста и у взрослых лечение в основном направлено уже не на речевое улучшение, а на способы решения проблем, связанных с заиканием, в том числе и психологических.

**Лечение заикания** включает специальные мероприятия, связанные с:

- постановкой правильного межреберно-диафрагмального дыхания,
- тренировкой говорения при широко открытом рте, с целью большего расслабления артикуляционных мышц (большинство заик разговаривают, еле открывая рот), и
- техникой медленного разговора, когда дыхание более свободно и в легкие поступает больше воздуха.

Многие известные люди с заиканием, после соответствующего лечения избавлялись от данного заболевания. К ним относятся актеры Брюс Уиллис, Сэм Нейл, Мэрилин Монро и др.

#### 4. ДИСЛЕКСИЯ

**Дислексия** – это специфическое и значительное ухудшение способности к чтению, которую нельзя объяснить снижением интеллекта, возможностей овладеть чтением, мотивацией или сенсорными повреждениями. Дислексия является одной из наиболее частых аномалий, диагностируемых в детстве, и представляет огромную образовательную и социальную проблему. Несмотря на то, что дислексия считается аномалией, дислексиики часто имеют повышенные показатели умственного развития. Среди детей, страдающих дислексией, мальчики составляют около 80%.

У 60% людей, страдающих дислексией, среди родственников обнаруживается задержка развития речи. В исследованиях на близнецах отмечается значительно более высокая схожесть монозиготных пар по сравнению с дизиготными, что говорит о наличии **генетической компоненты** в формировании дислексии.

Установлено, что дислексия является **высоконаследуемым признаком**. На основании исследований большого числа семей из Великобритании и США была выделена специфическая хромосома, ответственная за формирование дислексии.

## 5. СИНДРОМ ДЕФИЦИТА ВНИМАНИЯ (гиперкинетический синдром)

**Гиперкинетический синдром** проявляется в повышенной склонности отвлекаться. Гиперактивные дети не могут усидеть на одном месте и сконцентрироваться на каком-либо занятии. Они легко переключаются с одного дела на другое, ничего не доводя до конца. Они болтливы и рассеянны, импульсивны и невнимательны. Гиперкинетический синдром встречается у 3-9% детей, причем среди мальчиков в несколько раз чаще, чем среди девочек.

Гиперкинетические дети часто происходят из семей с какими-либо психическими нарушениями. Примерно у 40% из них один или оба родителя являются алкоголиками или страдают психическим расстройством (депрессии, тревожность), чаще употребляют наркотические вещества. Риск развития гиперкинетического синдрома у ребенка больной матери составляет от 4% до 38%, больного отца – от 15% до 44%.

Близнецовые исследования показали, что конкордантность по гиперактивности дизиготных близнецов составляет 29%, а монозиготных – в 2,5 раза выше, что свидетельствует в пользу **генетического характера** данного психического отклонения. Наследуемость данного признака по аутосомно-доминантной модели, по данным разных авторов, колеблется в пределах 0,64-0,88.

## 6. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ РАССТРОЙСТВА САМОКОНТРОЛЯ

**Импульсивные расстройства самоконтроля** проявляются в нарушении способности управлять своими порывами. Люди с расстройствами самоконтроля действуют импульсивно и своим поведением наносят себе вред. Само по себе импульсивное поведение неопасно, и многие люди иногда действуют под влиянием внезапного порыва. Однако, в ряде случаев, импульсивное поведение может привести к печальным последствиям.

Например, мужчина, не имеющий денег, но страстно желающий приобрести дорогой автомобиль, может пойти на все (кражу, убийство другие действия, сопряженные с риском), ради достижения своей цели.

Женщина, которая не в состоянии регулировать свои сексуальные порывы, может широко вступать в случайные контакты, результаты которых также могут быть плачевными.

Среди импульсивных расстройств самоконтроля можно назвать:

- **клетоманию** (неспособность удержаться от воровства),
- **гэмблинг** (пристрастие к азартным играм),
- **пироманию** (тягу к поджигательству),

- **сексуальную импульсивность** (неспособность контролировать сексуальное поведение),
- **трихотилломанию** (вырывание собственных волос) и некоторые другие.

Примерно четверть всех нарушений самоконтроля приходится на патологический гэмблинг.

**Гэмблинг** (от англ. *gamble* – азартная игра) – это пристрастие к азартным играм. Границы между гэмблингом как развлечением и патологией стерты. Во всем мире увеличивается частота случаев патологического гэмблинга, что связано с легализацией заведений, которые привлекают любителей острых ощущений: лотереи, казино, ипподром, игровые автоматы.

В настоящее время около 3% людей страдают этой зависимостью, причем среди мужчин гэмблеров больше, чем среди женщин.

Среди гэмблеров можно выделить, по меньшей мере, четыре типа лиц:

- **«гэмблер действия»** стремится к соперничеству, интересуется азартными играми, требующими сноровки. Данная категория предпочитает спортивные пари, казино, карточные игры, скачки и гонки;
- **«гэмблеры, уходящие от действительности»**, наоборот, играют в игры, в которых не требуется специальных умений, например, игровые автоматы, видеопокер и т. п.;
- **«Internet-гэмблеры»** наслаждаются собственностью своего персонального компьютера, за которым они могут проводить 24 часа в сутки, причём, в тайне от других;
- **«биржевые гэмблеры»** – специализируются в игре на бирже.

Описано две стадии развития патологического гэмблинга.

✓ В течение первой стадии гэмблер чувствует **эйфорию**. Даже если при этом он несет потери, он гордится своими успехами и игнорирует будущие проблемы. Втягиваясь в игру, человек неуклонно деградирует, круг его интересов сужается, постепенно разрушается психика.

✓ Вторая стадия сопряжена с разочарованием. На этот период приходится большое число самоубийств.

В США среди патологических гэмблеров около 25% являются безработными, что почти в пять раз больше, чем среди обычных людей. Среди гэмблеров повышена преступность.

Для **первичной профилактики гэмблинга** необходимо определить группу повышенного риска. Психологи отмечают, что дети гэмблеры в раннем возрасте отличаются повышенной общительностью, отсутствием стеснительности. Тяга к игре чаще наблюдается у детей из неблагополучных семей, а также из семей, где играют родители. Ребенок-гэмблер постоянно находится в состоянии стресса. Это состояние – благоприятная почва для развития наркомании. Детей, которые слишком увлекаются игровыми автоматами, следует не наказывать, а лечить.

Среди **личностных характеристик** взрослых гэмблеров-мужчин преобладают такие, как недружелюбность, стремление повелевать другим человеком,

агрессивность, неискренность, безответственность; гэмблеров-женщин – обычно, зависимость, подчиненность, пассивная агрессивность и стремление к успеху нетрадиционными методами. Патологический гэмблинг коррелирует с расстройствами настроения. У патологических гэмблеров отмечена генетически обусловленная повышенная активность нейромедиатора **норадреналина** и аномалии электроэнцефалограммы. Патологический гэмблинг по своей генетической природе относится к мультифакториальным и полигенным болезням. Ученые обнаружили связь между этим состоянием и специфическими генами одного из рецепторов дофамина D<sub>2</sub>.

## **1.8 НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА.**

Вопросы:

1. Общее понятие о наследственных болезнях. Классификация наследственных болезней.
2. Генные болезни обмена веществ.
3. Хромосомные болезни.
4. Цитоплазматические заболевания.

### **1. ОБЩЕЕ ПОНЯТИЕ О НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЯХ. КЛАССИФИКАЦИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ.**

Изменения генетического аппарата половых органов приводят к патологиям дочерних организмов. Они могут касаться: изменений структуры ДНК - генные мутации, структуры хромосом - хромосомные мутации, количество хромосом - геномные мутации.

Все виды мутаций вызывают наследственные болезни. К ним относится обширный круг заболеваний: болезни внутренних органов, обмена веществ, крови, эндокринной системы, кожи, глаз, мочеполовой системы, нервные и психические заболевания. В случае генных мутаций заболевание можно проследить с помощью **генеалогического метода**, т.к. мутантные гены передаются из поколения в поколение. Большинство же хромосомных аномалий, в частности анеуплоидии, характеризуются множественными пороками развития, пониженной жизнеспособностью, психической отсталостью, бесплодием и чаще несовместимы с жизнью. Таким образом, большинство хромосомных мутаций не наследуется, но в каждом поколении они появляются в некотором количестве (0, 5-0, 7%) в основном как результат вновь возникшей мутации в половых клетках у фенотипически и генотипически здоровых родителей.

Основным сигналом понятия наследственные болезни является не факт наследуемости этих заболеваний, а нарушения в наследственном аппарате половых клеток родителей.



Различают *моногенные болезни*, при которых генетическое нарушение связано с мутацией в единичном локусе хромосомы, и *полигенные* - обусловленные совокупным действием мутаций в нескольких локусах хромосом. В последнем случае обычным является предрасположенность к заболеванию, сама болезнь является результатом взаимодействия генетических факторов и среды.

Наследственная патология проявляется в разном возрасте: и в эмбриональный, и постэмбриональные периоды, в зрелом и даже пожилом возрасте. Необходимо различать понятия *врожденные* и *наследственные заболевания*. Иногда они совпадают, если наследственное заболевание бывает врожденным, однако в ряде случаев такого совпадения нет.

Термин *врожденное заболевание* говорит лишь о времени проявления заболевания, а не о его причинах, которые могут быть как наследственными, так и нет. Например, пороки развития лицевого черепа (расщелины губы и неба), скелета рук (поли-, синдактилия), некоторые пороки сердца и внутренних органов, могут возникать как в случае мутации генов, так и в результате влияния вредных факторов среды в критические периоды развития органов. К таким факторам относятся гипоксия плода, авитаминозы, вирусные или паразитарные заболевания матери на ранних стадиях беременности (краснуха, токсоплазмоз). Такие копии наследственных пороков называют **фенокопиями**, а они не наследуются.

Одним из важных вопросов наследственной патологии является *проблема индивидуальности*. "Основное, подчас решающее значение из внутренних причин болезней являются факторы наследственной предрасположенности и индивидуальности" (Давыдовский И. В.).

*Предрасположенность* проявляется в изменении нормы реакции организма на действие факторов внешней среды. Например, у предрасположенных к диабету изменена норма реакции на крахмал и сахар. Они вызывают расстройство умственного, а затем и общего обмена, при расположенности к пигментной ксеродерме чувствительность на УФ лучи.

*Генетическая индивидуальность* проявляется во многих вариациях строения органов, физиологических функций и биохимических реакций (изменчивость по химическому составу тканей, разные типы экскреций, разная активность ферментов). Отсюда возникают различные реакции организмов на воздействие *патогенных факторов*.

Воздействие одной и той же интенсивности для одного является патогенным, для другого безвредным. При любой патологии, в том числе наследственной, обусловлены взаимодействием генетических факторов и среды. Во многих случаях мутантный аллель обуславливает предрасположенность к болезни.

Так в случае подагры пенетрантность заболевания составляет 10-20% у мужчин, проявление к 30-50 годам. Развитию болезни способствует переизбыток, злоупотребление мясной пищей, виноградными винами, а также велико значение микроэлемента молибдена. При его повышенном содержании

в почве заболевание среди населения возрастает (он входит в состав фермента, окисляющего ксантин, гипоксантин в мочевую кислоту).

Феномен предрасположения особенно характерен для **полигенных болезней**: - атеросклероз, гипертония, шизофрения и др. У предрасположенных к наследственным гипертониям людей заболевание развивается вследствие перенапряжений, конфликтных ситуаций, другие же люди под влиянием таких же факторов не испытывают возникновения заболевания.

Также развиваются наследственные патологии близорукости, дальновидности и др.

В связи с выше изложенным можно разделить **наследственные заболевания на 5 групп** в зависимости от соотношения роли среды и генотипа (по Эфроимсону В. П., 1968):

1. Болезни, проявляющиеся у людей только с определенным генотипом, независимо от внешних условий (хондродистрофия, гемофилия, пигментная ксеродерма и др.).

2. Болезни, проявляющиеся у людей с определенным генотипом, однако лишь при наличии определенных факторов среды (подагра).

3. Болезни, проявляющиеся у людей с разными генотипами, но частота и тяжесть зависят и от генотипа и от среды (язвенная болезнь 12-п.кишки).

4. Болезни, проявляющиеся при любом генотипе, но по тяжести и частоте зависящие в основном от генотипа (туберкулез).

5. Болезни, частота и тяжесть которых зависят от факторов внешней среды. Такая классификация отражает проявление наследственных заболеваний от физиологического состояния организма и взаимодействия с факторами среды.

**По характеру повреждения генотипа** наследственные болезни бывают: генные, хромосомные по изменению структуры хромосом (качественные), количества хромосом (аутосом и половых хромосом) и цитоплазматические.

## 2. ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ

Генные мутации у человека являются причинами многих форм наследственной патологии. Основные из них: генные болезни, врожденные пороки развития и заболевания с наследственной предрасположенностью.

Генные болезни проявляются **наследственными дефектами обмена веществ - ферментопатиями**. Болезни с наследственным предрасположением отличаются от моногенных болезней тем, что для их проявления необходимо действие определенных факторов внешней среды.

**Генные болезни** обусловлены двумя видами изменений белковых продуктов. Первая группа болезней связана с **качественным изменением белковых молекул**, т.е. с наличием у больных аномальных белков (напр. аномальные гемоглобины), что обусловлено мутациями структурных генов. Другая группа характеризуется **количественными изменениями содержания белка в клетке** (повышенное, пониженное), что связано с мутациями

функциональных генов (нарушение регуляции работы генов).

Вещества, накапливающиеся в результате изменения активности ферментов, либо сами оказываются **токсическими**, либо способствуют их образованию. Общая частота генных болезней в популяции составляет 2-4%. Описано более 3 тыс. наследственных болезней, обусловленных генными мутациями.

**Генные болезни** классифицируют по характеру метаболического дефекта: аминокислотного обмена, липидного, углеводного, стероидного, свертывающей системы крови, несовместимости матери и плода по антигенам групп крови (гемолитическая болезнь новорожденных), гемоглобинопатии, обмена металлов.

**Болезни аминокислотного обмена.** Наиболее часто встречающимися являются *фенилкетонурия* и *альбинизм*.

**Фенилкетонурия** - аутосомно-рецессивное заболевание в РБ встречается 1: 6000. Обусловлено наследственной недостаточностью фермента фенилаланингидроксилазы, превращающей фенилаланин (ФА) в тирозин. В случае не активности фермента, ФА не превращается в тирозин, а накапливается в сыворотке крови в больших количествах в виде фенилпировиноградной кислоты (ФПВК), которая выделяется с мочой и потом ("мышинного" запаха).

ФПВК является нейротропным ядом, в результате у рожденных с заболеванием детей развивается впоследствии повышенная возбудимость и тонус мышц, судорожные эпилептиформные припадки, позже наблюдаются нарушения высшей нервной деятельности, умственная отсталость, микроцефалия. Заболевание проявляется после рождения.

Для диагностики применяют тест с 10%-ным раствором хлорида железа (Fe Cl 43 0), при добавлении которого в мочу появляется зеленое окрашивание.

Эффективным методом лечения является **диетотерапия** - кормление ребенка пищей с низким содержанием фенилаланина. Лечение необходимо начинать с первых недель жизни и постоянно, в течение 7-10 лет, следить за содержанием ФА в крови. Мозг взрослого человека устойчив к высоким концентрациям ФПВК.

**Альбинизм** - аутосомно-рецессивное, с частотой 1: 5000 1: 25000. Обусловлено неспособностью меланоцитов образовывать меланин вследствие нарушения активности фермента тирозиназы. Наиболее распространенная форма глазо-кожная (кожа молочно-белая, светло-серая или светло-голубая радужная оболочка глаз, красный зрачок, чувствительность УФ-облучению, очень светлые волосы).

**Болезни углеводного обмена.** Наиболее частыми дефектами являются: неусвоение молочного сахара - *галактоземия*, неусвоение фруктозы - *фруктоземия*, пентозы - *пентозурия*, а также *гликогенозы*, *сахарный диабет*.

**Сахарный диабет** - аутосомно-рецессивное, широко распространенное (около 4-5% гомозигот), пенетрантность - 20%. Общая численность заболеваемости 1,2 - 1,3%. Характеризуется повышенным содержанием сахара в крови. Диагностика основана на определении глюкозы в крови, моче, активности инсулина. Острый диабет развивается при недостаточном образовании инсулина В - клетками островков Лангерганса поджелудочной железы. Поздно развивающееся заболевание сопровождается тучностью и атеросклерозом, лечится препаратами сульфаниламочевина.

**Галактоземия** - частота заболевания 1:100 000. В основе заболевания - недостаточность фермента, расщепляющего галактозу и накопление её в крови, в разных тканях, выделение её с мочой. Позже происходит нарушение обмена глюкозы в печени, почках, головном мозге, приводящее к снижению её содержания в крови, а в моче появляются аминокислоты (метионин, цистеин).

Заболевание развивается после рождения при вскармливании молоком, с которым поступает лактоза - источник неметаболируемой галактозы. Симптомами являются: желтуха новорожденного, понос, рвота, постепенное развитие умственной отсталости, общая дистрофия, катаракта. При анализе мочи обнаруживают галактозу и белок.

Раннее лечение диетой обеспечивает нормальное развитие, не лечение - гибель в первые месяцы жизни от сопутствующих инфекций или печеночной недостаточности, у выживших развиваются катаракта и умственная отсталость.

**Нарушение обмена липидов.** Они подразделяются на 3-е большие группы:

1. Болезни, обусловленные истинной демиелинизацией нервных волокон (рассеянный склероз)
2. Сфинголипидозы (лизосомные болезни)
3. Нарушение обмена липидов плазмы крови (лейкодистрофии)

Все **сфинголипидозы** имеют аутосомно-рецессивный тип наследования (режесцепленный с X-хромосомой). Это болезни внутриклеточного накопления сфинголипидов (разновидности гликолипидов). Оно обусловлено дефектом ферментов, катализирующих их расщепление. Например, инфантильная амавротическая семейная идиотия Тея-Сакса (частота 1: 5000).

Сфинголипиды являются важнейшими структурными компонентами клеточных мембран, в частности миелиновых оболочек нервных волокон, поэтому при их нарушении поражается серое и белое вещество головного мозга. Болезнь характеризуется прогрессирующими умственными и двигательными расстройствами вследствие изменений в головном мозге. Смерть наступает в 3-4 года.

Нарушение обмена липидов в плазме крови обусловлено нарушениями ферментов или клеточных рецепторов. Липиды плазмы представляют группу соединений, в основном жирных кислот, триглицеридов, холестерина и фосфолипидов часто развиваются ксантомы кожи, прогрессирует атеросклероз.

Реальная форма лечения - ограничение количества жирных кислот в продуктах питания.

**Болезни стероидного обмена.** Представлены *адреногенитальным синдромом*, который наследуется как аутосомно-рецессивное заболевание с частотой 1:5000 - 1:67000. У девочек заболевание проявляется в форме *псевдогермафродитизма*, а у мальчиков - *преждевременной вирилизацией*.

Синдром обусловлен врожденной гиперплазией надпочечников и наследственным дефектом биосинтеза стероидных гормонов коры надпочечников из-за снижения активности ферментов синтеза гормонов. В моче обнаруживаются большие количества андрогенных 17-кетостероидов. Исходный пол определяется по половому хроматину в клетках буккального эпителия.

**Нарушение обмена пуринов.** К таким заболеваниям относится *подагра*. Это аутосомно-доминантное заболевание с пенетрантностью 20% у мужчин и почти полным не проявлением у женщин. Болезнь развивается в пожилом возрасте в виде отложения уратов в тканях и возникновение воспалительных реакций. Примерно у 1-2% людей имеется наследственно обусловленное асимптоматическое нарушение пуринового обмена, которое выражается в торможении обмена мочевой кислоты и повышении содержания её в организме из-за ослабленного её почечного выделения.

**Болезни свёртывающей системы крови.** Они представлены гемофилиями А, В, С.

***Гемофилия А*** - сцепленное с полом рецессивное заболевание. Обусловлено дефектом 8 фактора свертывания крови (антигемофильного глобулина А). Ген расположен в длинном плече X-хромосомы. Клинически проявляется на 2-3 году жизни. Для него характерны множественные гематомы. Преобладают кровоизлияния в крупные суставы конечностей, подкожные и внутримышечные гематомы кровотечения при травмах, наличие крови в моче. Болеют лица мужского пола.

***Гемофилия В*** - сцепленное с полом рецессивное заболевание. Обусловлено дефектом фактора 9 (плазменного компонента тромбопластина). Болеют лица мужского пола. Клинические проявления также как при гемофилии А. Встречается в 10 раз реже, чем первая.

***Гемофилия С*** - аутосомно-доминантное, обусловленное резким изменением антигемофильного глобулина (фактора 8) и снижением активности фактора, необходимого для сохранения целостности стенок сосудов. Наблюдается умеренная склонность к кровотечениям.

**Гемоглобинопатии** - заболевания, связанные с нарушением структуры молекулы гемоглобина. Большую часть структурных вариантов Нв составляют одиночные замены аминокислот, в основе которых лежит замена одного азотистого основания другим с изменением кода триплета.

Наиболее известной формой аномалии гемоглобинов является

**серповидно-клеточная анемия**, при которой в 6-ом положении В-цепи гемоглобина глутаминовая кислота замещена валином (HbS). Эта обуславливает пониженную растворимость гемоглобина, и у гомозигот эритроциты приобретают серповидную форму. У гомозигот развивается хроническая гипоксия и анемия, приводящая к смерти за счет гемолиза эритроцитов, низкой способностью HbS переносить кислород. у гетерозигот Ss содержание гемоглобина S относительно невелико.

**Болезни обмена металлов.** К этой группе болезней относят **гепатолентикулярную дегенерацию** (болезнь Вильсона). Это аутосомно-рецессивное заболевание, для которого характерно накопление меди в тканях печени, мозга, почек, роговицы, повышенное выделение меди с мочой. В почечных канальцах нарушен транспорт аминокислот глюкозы, мочевой кислоты и фосфата.

В результате генной мутации развивается дефицит фермента, тормозящего синтез белка церуллоплазмينا, который обеспечивает транспорт меди в организме. Ионы меди входят в состав многих ферментов митохондрий, участвующих в реакциях окисления. При недостатке церуллоплазмина повышается концентрация меди в крови и происходит накопление её в тканях.

Заболевание проявляется в школьном возрасте. Наблюдается увеличение печени, селезенки, нарушение их функций, а также ЦНС, снижение количества форменных элементов крови. Затем развивается цирроз, поражение ЦНС, снижение интеллекта. Диагностика основана на определении концентрации церуллоплазмينا в сыворотке крови.

**Гемохроматоз** - болезнь депонирования железа с ежедневным накоплением в количестве 2-4 мг. Избыточное отложение гемосидерина в печени, сердце, эндокринных железах. Проявляется циррозом печени, пигментированием кожи, сахарным диабетом у мужчин после 35 лет, но редок у женщин. Наследование в основном доминантное.

### 3. ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА

**Хромосомными болезнями** называют комплексы множественных врожденных пороков развития, вызываемых числовыми (геномными) мутациями или структурными (хромосомные аберрации) изменениями хромосом.

Они могут возникать на разных этапах развития организма. Если они возникают в гаметах родителей, то аномалия будет во всех клетках развивающегося организма (**полный мутант**). Если аномалия возникает в процессе эмбрионального развития при дроблении зиготы, кариотип плода будет **мозаичным**. Такая мозаика формируется следующим образом. В норме все бластомеры содержат одинаковый набор хромосом, идентичный зиготе. При нарушении расхождений хромосом в разные бластомеры попадает неодинаковое количество хромосом (один бластомер с моносомией, другой - с

трисомией). При последующем дроблении возникают две клеточные линии (клоны), сохраняющие особенности аномального кариотипа. Клетки, берущие начало от нормальных бластомеров будут иметь неизменный кариотип. Такое явление называют *генетическим мозаицизмом*. Мозаичные организмы могут содержать несколько (2, 3, 4 и более) клеточных клонов с различными кариотипами. Мозаицизм может быть во всех либо в отдельных органах и системах. При незначительном количестве аномальных клеток фенотипические проявления могут не обнаруживаться.

С хромосомными болезнями рождаются 0,7% всех младенцев. Отклонения числа половых хромосом и аутосом связаны с процессом нарушения мейоза. Большинство аномалий несовместимы с жизнью. Окончательный диагноз хромосомных болезней устанавливается *цитогенетическим методом*.

### Болезни изменения числа аутосом

Трисомия по 21-ой паре хромосом или **синдром Дауна**. Частота встречаемости 1:750. Цитогенетически синдром представлен простой трисомией (94% случаев), транслокационной формой и мозаицизмом (4-0,2%).

Для больных характерно уменьшенный размер черепа, плоский затылок, косоглазие, утолщенный язык, выступающий изо рта, недоразвитая нижняя челюсть. Дефекты сердечно-сосудистой системы и органов пищеварения. Характерна умственная отсталость, дебильность и идиотия. Средняя продолжительность жизни 25-36 лет.

Трисомия по 18-ой аутосоме - **синдром Эдвардса**. Частота 1: 7000. Так же как и при синдроме Дауна такие дети рождаются у пожилых матерей (старше 45 лет). Фенотипические проявления: аномалии мозгового и лицевого черепа, пороки внутренних органов (серечно-сосудистой системы, органов пищеварения). Могут выживать до года.

Трисомия по 13-ой аутосоме, **синдром Патау**. Частота 1:5000 1:7000. Ранняя смертность в течении года погибает 90% детей. Характерны пороки головного мозга и лица (волчья пасть, заячья губа), полидактилия, дефекты перегородок сердца, аномалии внутренних половых органов.

### Болезни изменения числа половых хромосом.

Аномалии половых хромосом чаще всего имеют вид *трисомий* и *моносомий*. Оба типа аномалий возникают при слиянии двух видов гамет - нормальной и патологической. Механизмы представлены на схеме.

| Яйцеклетки  | Спермии | Зиготы | Фенотип |
|-------------|---------|--------|---------|
| в н о р м е |         |        |         |

|                   |    |     |                              |
|-------------------|----|-----|------------------------------|
| х                 | х  | хх  | нормальная женщина           |
| х                 | у  | ху  | нормальный мужчина           |
| при нерасхождении |    |     |                              |
| хх                | х  | ххх | Трисомия х                   |
| о                 | хо |     | Синдром Шерешевского-Тернера |
| хх                | у  | хху | Синдром Клайнфельтера        |
| о                 | у  | уо  | летальный исход              |

Из схемы видно, что причиной таких аномалий является нерасхождение хромосом либо при одном, либо двух делениях мейоза в процессе гаметогенеза у одного из родителей, или при ранних митотических делениях зиготы.

Суммарная частота хромосомных аномалий составляет 2,6 на 1000 новорожденных.

Характерной особенностью является *мозаицизм*. Всевозможные сочетания различных клонов клеток обуславливают разные клинические симптомы.

**Синдром моносомии Шерешевского-Тернера (ХО).** Частота 1:2000-1:3000. При синдроме в клетках организма отсутствует половой хроматин и имеется одна X-хромосома. Около 95% зигот с хромосомным набором ХО погибают внутриутробно. В клетках отличается мозаицизм и потеря частей половых хромосом. У 60% больных отсутствует одна половая хромосома, у остальных - различные типы структурных перестроек X-хромосомы.

Фенотипически наблюдается низкий рост, крыловидные складки на шее, деформация ушей, уменьшенный подбородок, недоразвитие первичных и вторичных половых признаков, бесплодие, умственная отсталость.

**Синдром трисомии X.** Частота 1:800-1:1000. Женский организм с мужеподобным телосложением. Недоразвиты первичные и вторичные половые признаки. У 75% наблюдается умственная отсталость. Нарушена функция яичников, но у некоторых могут быть дети. Повышен риск заболевания шизофренией.

**Синдром Клайнфелтера.** Частота 1: 400-1: 500. Кариотип 47, хху, 48 ххху. Высокий рост, женский тип телосложения. Снижен интеллект. Нарушение сперматогенеза, недоразвитие первичных и вторичных половых признаков. Характерны агрессивное поведение и олигофрения. Низкая и средняя норма умственного развития, наблюдается бесплодие. Описан впервые в 1962 г. у фенотипически здорового мужчины

**Хромосомные перестройки.** Чаше всего встречаются *делеции* 5-й и 18-й аутосомы. При делеции короткого плеча 5-й хромосомы описан (1963 г.) синдром "кошачьего крика". Резкое недоразвитие гортани, микроцефалия,



умственная отсталость, мышечная гипотония. Делеции длинного и короткого плеч 18-й хромосомы сопровождаются нарушениями строения лица.

### **Цитоплазматические заболевания.**

Эти заболевания обусловлены мутациями митохондриальной ДНК. Геном митохондрий человека представлен кольцевой молекулой ДНК, содержащей 16569 пар нуклеотидов. В состав генома входят гены р-РНК, 22 различных т-РНК, субъединицы оксидазы цитохрома "С", 6-АТФазы, цитохрома "в" и 9 белков, ДНК митохондрий имеет очень мало некодирующих участков; транскрибируются обе цепочки.

**Цитоплазматические заболевания** - наследственные болезни человека, обусловленные мутациями митохондриальных генов. Их немного. Они могут передаваться только по материнской линии. К ним относят некоторые врожденные миопатии с аномальными митохондриями, фиброзно-кистозный остеоит Олбрайта, остеохондроматоз Ольера. Допускается, что так наследуется и анэнцефалия, spina bifida.

## 2 ПРАКТИЧЕСКИЙ РАЗДЕЛ ЭУМК

### 2.1 Задания к практическим занятиям по основам генетики человека

#### Практическое занятие №1

**Тема: Генетика пола**

**Вопросы для обсуждения:**

1. Пол как биологический признак. Первичные и вторичные половые признаки.
2. Признаки, контролируемые и ограниченные полом, их наследование.
3. Признаки, сцепленные с X-хромосомой и голандрические.
4. Особенности определения пола у человека и его нарушения.
5. Хромосомные болезни пола

**Основные термины и понятия**

1. Гермафродитизм – наличие у одного организма половых признаков обоих полов.
2. Признаки голандрические – признаки, определяемые генами, расположенными в негомологичном участке Y-хромосомы.
3. Признаки, контролируемые полом – признаки, которые с разной частотой и степенью проявляются у лиц разного пола.
4. Признаки, ограниченные полом – признаки, которые проявляются только у особей одного пола.
5. Признаки, сцепленные с X-хромосомой – признаки, детерминируемые генами, расположенными в негомологичном участке X-хромосомы.
6. Синдром Клайнфелтера – хромосомная болезнь, обусловленная наличием дополнительной X-хромосомы в мужском организме.
7. Синдром Морриса – формирование женского фенотипа при генотипе XY
8. Синдром трисомии X – хромосомная болезнь у женщин при наличии дополнительной X- хромосомы.
9. Синдром Шерешевского-Тернера – хромосомная болезнь у женщин при отсутствии одной X-хромосомы.
10. Транссексуализм – стойкое несоответствие полового самосознания человека его истинному генетическому и гонадному полу (ощущение принадлежности к другому полу).

#### Практическое занятие №2

**Тема: Наследственные болезни и их классификация**

**Вопросы для обсуждения:**

1. Классификация мутаций по изменению генетического материала.
2. Генные мутации, как причина болезней обмена веществ.
3. Характеристика основных генных болезней человека (фенилкетонурия,

альбинизм, галактоземия, гиперлипопротеинемии, болезнь Вильсона-Коновалова, гемофилии, гемоглобинопатии).

4. Хромосомные и геномные мутации, как причина хромосомных болезней человека.

5. Характеристика основных хромосомных болезней человека (синдромы Патау, Эдвардса, Дауна).

6. Болезни с наследственной предрасположенностью.

### **Основные термины и понятия**

1. Гемофилия – заболевание, связанное с нарушением свертывания крови.

2. Микрофтальмия – уменьшенные размеры глазного яблока.

3. Микроцефалия – уменьшенные размеры головного мозга.

4. Моносомия – отсутствие одной хромосомы из пары в кариотипе, разновидность анеуплоидии.

5. Синдактилия – сращение фаланг пальцев.

6. Трисомия – третья хромосома в паре гомологичных хромосом.

7. Ферментопатии – наследственные болезни обмена веществ, обусловленные нарушением синтеза и функции ферментов.

8. Хромосомные болезни – комплексы врожденных пороков, вызванные нарушением структуры и числа хромосом.

9. Церулоплазмин – белок, обеспечивающий транспорт меди в организме.

10. Эпикант – третье веко.

### **Задание:**

1. Подготовить *реферативное сообщение* о наследственных болезнях человека. Описать необходимые сведения о генетических причинах возникновения генных и хромосомных болезней. Изложить клинические симптомы наследственных заболеваний, описать течение, лечение болезней. Указать на возможные формы и методы работы с носителями болезней, доступные специалисту-дефектологу.

Ориентировочный перечень наследственных болезней: синдром Марфана (Болезнь Марфана), болезнь Тея-Сакса, галактоземия, дальтонизм, мышечная дистрофия Дюшенна, синдром Дауна, синдром Клайнфельтера-Рейфенштейна-Олбрайта, синдром кошачьего крика, синдром Патау, синдром Шерешевского-Тернера, синдром Эдвардса, фенилкетонурия (ФКУ).

## **2.2 Задания к семинарским занятиям по социальной психологии**

### **Семинарское занятие №1**

#### **Тема: Генетический контроль восприятия**

##### Вопросы для обсуждения и повторения:

1. Генетический контроль формирования органа зрения
2. Генетический контроль аномалий рефракции. Астигматизм. Дальнозоркость. Близорукость
3. Аномалии развития зрительного нерва.
4. Нарушение сумеречного и ночного зрения. Катаракта. Дальтонизм.
5. Врожденное отсутствие слуха. Наследственная глухонмота.
6. Средовые причины врожденных дефектов слуха.
7. Генетическое консультирование при определении риска наследственных аномалий у будущих потомков.
8. Вкусовая чувствительность. Врожденные вкусовые качества на горькое и сладкое.
9. Генетическая обусловленность отторжения ряда горьких веществ.
10. Генетический контроль выработки лактазы.
11. Восприятие запаха. Гендерные особенности в неспособности различать запахи.

### **Семинарское занятие №2**

#### **Тема: Генетические основы психических расстройств**

##### Вопросы для обсуждения и повторения:

1. Умственная отсталость как психическое расстройство индивидуального развития.
2. Причины и формы умственной отсталости (олигофрения и деменция).
3. Онтогенетические расстройства развития. Аутизм. Характеристики и проявления заболевания.
4. Генетические факторы играющие основную роль в задержке начала разговорной речи у детей. 5. Половые различия в речевой задержке.
5. Нарушения в обучении, общении и двигательных навыках (заикание, дислексия и др.).
6. Синдром дефицита внимания (гиперкинетический синдром). Факторы развития синдрома. Генетический характер данного психического отклонения.
7. Генетические основы расстройства самоконтроля (клептомания, гэмблинг, пиромания, сексуальная импульсивность, трихотилломанию и др.).

## 3 РАЗДЕЛ КОНТРОЛЯ ЗНАНИЙ ЭУМК

### 3.1 Вопросы к зачету по курсу «Основы генетики человека»

1. Генетика – наука о наследственности и изменчивости. Краткая история генетики. Особенности развития отечественной генетики.
2. Предмет, объекты и задачи генетики человека.
3. Генетическая информация, её свойства. Разделы генетики. Методы генетики.
4. Определение понятий: генетика, ген, генотип.
5. Хромосомы: аутосомы и половые хромосомы.
6. Хромосомный набор клетки - кариотип. Гаплоидный ( $n$ ) и диплоидный кариотип ( $2n$ ).
7. Понятие наследственности. Хромосомная и внехромосомная (цитоплазматическая) наследственность. Виды хромосомного наследования.
8. Взаимодействие аллельных генов (доминированием, неполное доминирование, сверхдоминирование, кодоминирование).
9. Законы Менделя.
10. Понятие изменчивости. Классификация изменчивости.
11. Наследственная (генотипическая) и мутационная изменчивость. Определение понятия мутации. Типы мутаций: генные мутации (мутации ДНК), геномные мутации и хромосомные мутации.
12. Рекомбинативная (комбинативная) и фенотипическая (модификационная) изменчивость.
13. Определение понятий пол и гендер. Половой диморфизм. Хромосомное определение пола. Гетерогаметный и гомогаметный пол.
14. Половая дифференцировка и половые гормоны. Первичные и вторичные половые признаки. Внутренние и наружные половые органы.
15. Материнский эффект. Влияние генетических особенностей матери в период внутриутробного развития плода. Гемолитическая болезнь новорожденных.
16. Интерсексуальные состояния человека. Гермафродитизм. Истинный и ложные гермафродиты. Гомосексуализм.
17. Основные половых различия в когнитивных. Гендерные различия в личностных свойствах человека.
18. Роль среды и воспитания в гендерных различиях. Причины гендерных различий. Биологическая обусловленность различий в выборе профессии.
19. Определение понятия популяция. Генофонд. Закон Харди-Вайнберга.
20. Инбридинг и аутбридинг. Коэффициент инбридинга ( $F$ ). Гетерозис. Явление брачной ассортативности.
21. Человеческое разнообразие. Расы. Этническая группа. Основные признаки человеческого разнообразия.
22. Зрение. Аномалии рефракции. Нарушение бинокулярного зрения –

косоглазие. Аномалии зрительного нерва. Куриная слепота. Катаракта. Дальтонизм.

23. Слух. Врожденное отсутствие слуха. Наследственная глухонмота. Средовые причины врожденных дефектов слуха. Тугоухость. Генетическое консультирование при определении риска наследственных аномалий у будущих потомков.

24. Вкусовая чувствительность. Врожденные вкусовые качества на горькое и сладкое. Генетическая обусловленность отторжения ряда горьких веществ. Генетический контроль выработки лактазы.

25. Восприятие запаха. Генетический контроль обоняния, как признака, имеющего адаптивное значение. Гендерные особенности в неспособности различать запахи.

26. Умственная отсталость как психическое расстройство индивидуального развития. Коэффициент интеллекта. Причины и формы умственной отсталости. Степени умственного недоразвития.

27. Аутизм. Характеристики и проявления заболевания.

28. Нарушения речевого развития и обучения. Генетические факторы играющие основную роль в задержке начала разговорной речи у детей. Половые различия в речевой задержке.

29. Заикание. Этиологических факторы заболевания. Степени заикания. Лечение заикания.

30. Определение дислексии. Генетической компоненты в формировании и наследовании дислексии.

31. Синдром дефицита внимания. Характеристика гиперактивных детей. Факторы развития синдрома. Генетический характер данного психического отклонения.

32. Определение понятий наследственной и врожденной болезни. Термин «семейная болезнь». Генные болезни, вызываемые генными мутациями.

33. Общие закономерности патогенеза: клинический полиморфизм, генетическая гетерогенность. Типы наследования.

34. Болезни с аутосомно-доминантным и аутосомно-рецессивным типом наследования. Болезни с X-сцепленным типом наследования.

35. Хромосомные болезни, определяемые хромосомными и геномными мутациями.

36. Болезни с наследственной предрасположенностью. Особенности проявления наследственных болезней: семейный характер, хроническое и рецидивирующее течение, наличие специфических симптомов.

37. Болезни человека, связанные с нарушением обмена веществ. Хромосомные и геномные болезни (синдромы). Генетика онкологических заболеваний (злокачественных, или раковых опухолей).

38. Методы изучения наследственности человека (генеалогические, близнецовые, цитогенетические, биохимические и популяционные).

## 4 ВСПОМОГАТЕЛЬНЫЙ РАЗДЕЛ ЭУМК

### 4.1 Учебно-тематический план переподготовки слушателей специальности 1-03 03 77 «Интегрированное обучение и воспитание в школьном образовании» заочной формы обучения по дисциплине «Основы генетики человека»

| Наименование тем и форм текущей аттестации                    | Количество учебных часов |                                |                      |                     |                                       |                      |              |          |             | Этапы | Кафедра                                  |                        |
|---|--------------------------|--------------------------------|----------------------|---------------------|---------------------------------------|----------------------|--------------|----------|-------------|-------|--|------------------------|
|   | Всего                    | Распределение по видам занятий |                      |                     |                                       |                      |              |          |             |       |  |                        |
|   |                          | аудиторные занятия             |                      |                     |                                       |                      |              |          |             |       |  | Самостоятельная работа |
|   |                          | Лекции                         | практические занятия | семинарские занятия | Круглые столы, тематические дискуссии | Лабораторные занятия | Деловые игры | Тренинги | Конференции |       |  |                        |
| <b>2.1 Основы генетики человека</b>                           | <b>30</b>                | <b>16</b>                      | <b>4</b>             | <b>4</b>            |                                       |                      |              |          | <b>6</b>    |       | кафедра социально-гуманитарных дисциплин |                        |
| 2.1.1 Генетика человека. Основные генетические понятия.       | 2                        | 2                              |                      |                     |                                       |                      |              |          |             |       |  |                        |
| 2.1.2 Закономерности наследования признаков.                  | 4                        | 2                              |                      |                     |                                       |                      |              |          | 2           |       |  |                        |
| 2.1.3 Изменчивость как одна из главных составляющих генетики. | 4                        | 2                              |                      |                     |                                       |                      |              |          | 2           |       |  |                        |
| 2.1.4 Генетика пола.  | 4                        | 2                              | 2                    |                     |                                       |                      |              |          |             |       |  |                        |
| 2.1.5 Структура популяции и генетические процессы             | 2                        | 2                              |                      |                     |                                       |                      |              |          |             |       |  |                        |
| 2.1.6 Генетический контроль восприятия.                       | 4                        | 2                              |                      | 2                   |                                       |                      |              |          |             |       |  |                        |
| 2.1.7 Генетические основы психических расстройств.            | 4                        | 2                              |                      | 2                   |                                       |                      |              |          |             |       |  |                        |
| 2.1.8 Наследственные болезни и их классификация.              | 6                        | 2                              | 2                    |                     |                                       |                      |              |          | 2           |       |  |                        |
| Форма итоговой аттестации                                     |                          | Зачет                          |                      |                     |                                       |                      |              |          |             | 1     |  |                        |

**4.2 Учебная программа по дисциплине «Социальная психология»  
1-03 03 77 «Интегрированное обучение и воспитание в школьном  
образовании» заочной формы обучения по дисциплине «Основы  
генетики человека»**

Учреждение образования «Гомельский государственный  
университет имени Ф.Скорины»

УТВЕРЖДАЮ  
Директор ИПК и ПК  
Ю.В.Кравченко  
2014

УЧЕБНАЯ ПРОГРАММА ПО ДИСЦИПЛИНЕ  
«Основы генетики человека»  
по специальности «Интегрированное обучение  
и воспитание в школьном образовании»  
в соответствии с типовым учебным планом  
переподготовки, утвержденным  
05.06.2012 25-12/437

Гомель, 2014



## ВВЕДЕНИЕ

Данная программа предназначена для слушателей дополнительной специальности 1–03 03 77 “Интегрированное обучение и воспитание в школьном образовании”, готовящих себя к деятельности в образовательных учреждениях. Она ориентирована как на усвоение основных теоретических положений генетики человека, так и на решение задач практической подготовки к работе с детьми. Программа составлена с учетом современных требований, опирается на классические и новейшие исследования в области генетики человека.

Заглядывая в будущее профессии дефектолога, можно с уверенностью сказать о поистине фантастических перспективах его деятельности на основе знаний законов наследственности и изменчивости важнейших признаков живых систем. Такие перспективы открывает перед специалистом наука, носящая название генетика. В этом отношении генетику можно отнести к фундаментальным дисциплинам в подготовке современного специалиста-дефектолога.

Генетика человека - это наука о законах и механизмах наследственности и изменчивости, лежащих в основе всех жизненных проявлений на всех уровнях организации и существования: молекулярном, клеточном, организменном, популяционном, биогеохимическом. Важнейшей проблемой генетики человека является раскрытие законов, по которым наследуются болезни, а также физические дефекты и нарушения психических функций человека. Полученные слушателями в процессе изучения курса «Основы генетики человека» знания дают в руки будущих специалистов - дефектологов методологические основы для диагностики дефектов в развитии и правильного выбора методов коррекции.

Целью курса является формирование научного взгляда на генетические процессы, обеспечивающие жизнедеятельность организмов, их развитие и размножение, а также изучение механизмов наследственности и изменчивости человека с использованием классических подходов и новейших достижений в области генетики человека.

Задачей дисциплины является ознакомление слушателей с основами классической и современной генетики, а также фундаментальными и прикладными достижениями этой науки. В курсе рассматриваются такие важные вопросы генетики человека как наследование признаков, цитологические основы наследственности и хромосомная теория наследственности. Наряду с этим большое внимание уделяется проблемам современной генетики. Кроме того, программа курса включает такие разделы генетики как генетические основы онтогенеза, нехромосомное наследование, генетика человека, генетика популяций, наследственные болезни.

Основными требованиями к результатам обучения в рамках программы является то, что слушатель должен:

**знать:**

- закономерности наследования признаков;
- клеточные, хромосомные, генные и молекулярные механизмы наследственности;
- механизмы изменчивости генетического материала;
- закономерности онтогенеза;
- основы генетики человека и его наследственных заболеваний;
- вопросы экологической и популяционной генетики;

***уметь:***

– использовать достижения генетики в решении задач селекции, медицины, экологии и биотехнологии, а также применять полученные знания в дальнейшей практической деятельности.

При чтении лекционного материала рекомендуется применять технические средства обучения для демонстрации слайдов и презентаций. Эффективность самостоятельной работы слушателей целесообразно проверять в ходе текущего и итогового контроля знаний в форме устного опроса.

Учебная программа курса «Основы генетики человека» составлена в соответствии с учебным планом переподготовки кадров по специальности 1–03 03 77 “Интегрированное обучение и воспитание в школьном образовании” факультета по переподготовке кадров ИПК и ПК.

Учебная программа курса рассчитана на 30 часов и включает: 16 часов лекций, 4 часов семинарских, 4 часов практических и 6 часов самостоятельной работы слушателей. Итоговая форма контроля – зачет.

## **СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ**

### **Тема 1. Генетика человека. Основные генетические понятия.**

Генетика – наука о наследственности и изменчивости. Краткая история генетики. Особенности развития отечественной генетики. Предмет, объекты и задачи генетики человека. Генетическая информация; её свойства. Разделы генетики. Методы генетики

Определение понятий: генетика, ген, генотип. Экспрессия гена. Экспрессивность и пенетрантность гена. Хромосомы: аутосомы и половые хромосомы. Хромосомный набор клетки - кариотип. Гаплоидный (n) и диплоидный кариотип (2n) . Совокупность генов в гаплоидном кариотипе - геном.

Парные гены – аллели. Гомозиготный и гетерозиготный организм. Типы взаимодействия аллелей: доминантность и рецессивность. Наследственность и изменчивость организма как предмет изучения генетики.

### **Тема 2. Закономерности наследования признаков**

Наследование как процесс передачи наследственного материала от родителей потомкам.

Понятие наследственности. Хромосомная и внехромосомная (цитоплазматическая) наследственность. Виды хромосомного наследования (аутосомное, сцепленное с полом, доминантное, рецессивное, зависимое от пола, контролируемое (ограниченное) полом, моногенное, полигенное).

Взаимодействие аллельных генов (доминированием, неполное доминирование, сверхдоминирование, кодоминирование).

Первый закон Менделя - «правило единообразия гибридов первого поколения». Второй закон Менделя – «закон независимого расщепления». Третий закон Менделя – «закон независимого комбинирования (наследования) признаков».

### **Тема 3. Изменчивость как одна из главных составляющих генетики**

Понятие изменчивости. Классификация изменчивости. Наследственная (генотипическая) и мутационная изменчивость. Определение понятия мутации.

Принципы классификаций мутаций. Генеративные и соматические. Спонтанные и индуцированные (вероятностные). Классификация мутаций по характеру изменения генома. Типы мутаций: генные мутации (мутации ДНК), геномные мутации (делеции, инверсии, дупликации, инсерции, транслокации) и хромосомные мутации.

Рекомбинативная (комбинативная) и фенотипическая (модификационная) изменчивость. Рекомбинации и модификации. Понятие фенотипа. Норма реакции.

### **Тема 4. Генетика пола**

Определение понятий пол и гендер. Половой диморфизм. Хромосомное определение пола. Гетерогаметный и гомогаметный пол.

Половая дифференцировка и половые гормоны. Первичные и вторичные половые признаки. Внутренние (яичники и семенники) и наружный (гениталии) половые органы

Половые гормоны: тестостерон и эстроген, и их роль в половой дифференциации.

Материнский эффект. Влияние генетических особенностей матери в период внутриутробного развития плода. Гемолитическая болезнь новорожденных. Излеченная фенилкетонурия (болезнь Феллинга). Влияние факторов среды (химических соединений, синтетических гормонов – гестагенов) на развивающийся плод.

Интерсексуальные состояния человека. Гермафродитизм. Истинный гермафродит (химеры и мозаики) и ложные гермафродиты. Гомосексуализм.

Основные половых различия в когнитивных способностях (вербальных возможностей, математических способностей, и пространственно-образного воображения). Гендерные различия в личностных свойствах человека.

Роль среды и воспитания в гендерных различиях. Причины гендерных различий (социум, культура, специальные упражнения). Биологическая обусловленность различий в выборе профессии

### **Тема 5. Структура популяции и генетические процессы**

Определение понятия популяция. Генофонд. Закон Харди-Вайнберга.

Браки между биологическими родственниками (инбридинг) и генетически отдаленные браки (аутбридинг). Коэффициент инбридинга (F). Гетерозис.

Генетические явления в ограниченных человеческих популяциях: дрейф генов (эффект Райта), эффект «бутылочного горлышка», «эффект основателя». Поток генов (миграция генов).

Явление брачной ассортативности – выбора брачного партнёра. Теории генотропизма Леопольда Зонди.

Мутации – как источник генетического разнообразия популяции.

Человеческое разнообразие. Расы. Этническая группа.

Основные признаки человеческого разнообразия: телосложение (эндоморфный, мезоморфный и эктоморфный типы), черты лица (форма лба, носа, глаз, челюстей и др. признаки), пигментация, дерматоглифика, скорость развития, особенности темперамента, группы крови, тканевая совместимость (гистосовместимость), функциональная асимметрия, реакция на фармакологические средства.

### **Тема 6. Генетический контроль восприятия**

Органы чувств как источник первичной информации об окружающем мире.

Зрение. Аномалии рефракции (близорукость, дальнозоркость и астигматизм). Нарушение бинокулярного зрения – косоглазие. Аномалии зрительного нерва. Куриная слепота. Катаракта. Дальтонизм.

Слух. Врожденное отсутствие слуха. Наследственная глухонмота. Средовые причины врожденных дефектов слуха. Тугоухость. Генетическое

консультирование при определении риска наследственных аномалий у будущих потомков.

Вкусовая чувствительность. Врожденные вкусовые качества на горькое и сладкое. Генетическая обусловленность отторжения ряда горьких веществ. Генетический контроль выработки лактазы.

Восприятие запаха. Генетический контроль обоняния, как признака, имеющего адаптивное значение. Гендерные особенности в неспособности различать запахи. Генетическая обусловленность обнаружения феромонов.

### **Тема 7. Генетические основы психических расстройств**

Умственная отсталость как психическое расстройство индивидуального развития. Коэффициент интеллекта. Причины и формы умственной отсталости (олигофрения и деменция). Степени умственного недоразвития (дебильность, имбецильность, идиотия).

Онтогенетические расстройства развития. Аутизм. Характеристики и проявления заболевания.

Нарушения речевого развития и обучения. Генетические факторы играющие основную роль в задержке начала разговорной речи у детей. Половые различия в речевой задержке.

Нарушения в обучении, общении и двигательных навыках (заикание, дислексия и др.). Заикание. Этиологических факторы заболевания: генетическая предрасположенность, влияние различных вредных факторов на организм плода во время беременности матери, соматические заболевания и психическая травматизация в раннем детстве. Степени заикания. Лечение заикания.

Определение дислексии. Генетической компоненты в формировании и наследовании дислексии.

Синдром дефицита внимания (гиперкинетический синдром). Характеристика гиперактивных детей. Факторы развития синдрома. Генетический характер данного психического отклонения.

Генетические основы расстройства самоконтроля (клептомания, гэмблинг, пиромания, сексуальная импульсивность, трихотилломанию и др.). Личностные характеристики гэмблеров. Типы гэмблеров (гэмблер действия, гэмблеры, уходящие от действительности, Internet-гэмблеры, биржевые гэмблеры). Стадии развития патологического гэмблинга. первичная профилактика гэмблинга.

### **Тема 8. Наследственные болезни и их классификация.**

Определение понятий наследственной и врожденной болезни. Термин «семейная болезнь». Генные болезни, вызываемые генными мутациями.

Общие закономерности патогенеза: клинический полиморфизм, генетическая гетерогенность. Типы наследования. Болезни с аутосомно-доминантным и аутосомно-рецессивным типом наследования. Болезни с Х-сцепленным типом наследования.

Хромосомные болезни, определяемые хромосомными и геномными мутациями. Болезни с наследственной предрасположенностью. Особенности проявления наследственных болезней: семейный характер,

хроническое и рецидивирующее течение, наличие специфических симптомов.

Болезни человека, связанные с нарушением обмена веществ. Хромосомные и геномные болезни (синдромы). Генетика онкологических заболеваний (злокачественных, или раковых опухолей).

Методы изучения наследственности человека (генеалогические, близнецовые, цитогенетические, биохимические и популяционные).

## **СПИСОК РЕКОМЕНДУЕМОЙ ЛИТЕРАТУРЫ**

### **ОСНОВНАЯ**

1. Абрамова З. В. Генетика. Программированное обучение: Учебное пособие. – М., 1985. – 287 с.
2. Айала Ф. Введение в популяционную и эволюционную генетику: Пер. с англ. – М., 1984. – 232 с.
3. Александров А. А. Психогенетика: Учебное пособие. – СПб., 2004. – 192 с.
4. Атраментова Л. А., Филипцова О. В. Введение в психогенетику: Учебное пособие. – М., 2004. – 471 с.
5. Бердышев Г. Д., Криворучко И. Ф. Генетика человека: Учебник для вузов. – Киев, 1979. – 448 с.
6. Гринев В. В. Генетика человека: курс лекций / В. В. Гринев. Мн.: БГУ, 2006
7. Пехов А. П. Биология и общая генетика: Учебник для вузов. – М., 1993. – 440 с.
8. Равич-Щербо И. В., Марютина Т. М., Григоренко Е. Л. Психогенетика: Учебник для вузов. – М., 1999. – 447 с.
9. Штерн К. Основы генетики человека: Пер. с нем. – М., 1965. – 687 с.
10. Шевцов А.Г. Основы генетики. Учебное пособие для студентов-заочников по специальности логопедия. - Великий Новгород, 2008. – 58 с.
11. Фогель Ф. Генетика человека: В 3-х т. Т. 1-3: Пер. с англ. / Ф. Фогель, А. Мотульски. М.: Мир, 1990.

### **ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ**

12. Балахонов А. В. Ошибки развития. Изд. 2-е, перераб. и дополн. / А. В. Балахонов. СПб.: ЭЛБИ-СПб., 2001.
13. Зорина З.А., Полетаева И.И., Резникова Ж.И. Основы этологии и генетики поведения / Зорина З.А., Полетаева И.И., Резникова Ж.И. М.: Изд-во МГУ: Высшая школа, 2002.
14. Козлова С. И. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Атлас-справочник. Изд. 2-е дополн. / С. И. Козлова, Н. С.

- Демикова, Е. Н. Семанова, О. Е. Блинникова. М.: Практика, 1996.
15. Корочкин Л. И. Введение в нейрогенетику / Л. И. Корочкин, А. Т. Михайлов. М.: Наука, 2000.
  16. Патрушев Л.И. Экспрессия генов / Патрушев Л.И. М.: Наука, 2004.
  17. Психогенетика. Учебник / под ред. И. В. Равич-Щербо. М.: Аспект Пресс, 1999.
  18. Хедрик Ф. Генетика популяций / Хедрик Ф. М.: Техносфера, 2003.