

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ НАУЧНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
«ТОМСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ ЦЕНТР  
РОССИЙСКОЙ АКАДЕМИИ НАУК»  
НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ИНСТИТУТ ПСИХИЧЕСКОГО ЗДОРОВЬЯ

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ  
ТОМСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ

АВТОНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ  
«СОДЕЙСТВИЕ ВОССТАНОВЛЕНИЮ ЗАЩИТНЫХ СИЛ  
ОРГАНИЗМА И ПРЕВЕНЦИИ ЗАБОЛЕВАНИЙ «ФЕНОМИКА ЗДОРОВЬЯ»

Е.В. Гуткевич

**ПСИХОГЕНЕТИКА  
ИЗБРАННЫЕ ЛЕКЦИИ**

Учебное пособие

Томск  
Издательство ООО «Интегральный Переплет»  
2023

УДК 159.922(075.8)  
ББК 88.7  
Г97

## ПСИХОГЕНЕТИКА ИЗБРАННЫЕ ЛЕКЦИИ

**Автор:**

**Гуткевич Елена Владимировна**, доктор медицинских наук, ведущий научный сотрудник отделения эндогенных расстройств федерального государственного бюджетного учреждения «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук» Научно-исследовательский институт психического здоровья, профессор кафедры генетической и клинической психологии факультета психологии федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Национального исследовательского Томского государственного университета»

**Рецензенты:**

**Богомаз С.А.**, доктор психологических наук, профессор, заведующий лабораторией психофизиологии факультета психологии федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Национальный исследовательский Томский государственный университет» (Томск)

**Уласень Т.В.**, кандидат медицинских наук, доцент, заведующий кафедрой клинической психологии психолого-социального факультета федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Смоленский государственный медицинский университет» Минздрава России, со-руководитель Смоленского регионального психологического общества (Смоленск)

Г97 Гуткевич Е.В. Психогенетика. Избранные лекции: Учебное пособие / Е.В. Гуткевич. – Томск: Изд-во ООО «Интегральный Переплет», 2023. – 132 с.

ISBN 978-5-907509-44-3

В учебном пособии представлены три лекции-презентации по теоретическим основам и актуальным вопросам психогенетики. В первой лекции «Психогенетика когнитивных функций / Роль генотипа и среды в вариативности когнитивных характеристик» даны основные понятия и рассматриваются отличия психогенетики и психогенеалогии, освещены вопросы функционирования головного мозга и психики, теории Л.С. Выготского и А.Р. Лирии о высших психических функциях, теории функциональных систем П.К. Анохина. Подробно рассмотрены понятие и содержание когнитивных функций. Основное внимание уделено актуальным аспектам генетических исследований вариативности когнитивных функций: интеллекта, специальных и пространственных способностей, образованности, математической тревожности, детской одаренности и др. Вторая лекция посвящена вопросам психогенетических исследований двигательной сферы и темперамента. Представлены сведения об иерархии уровней, обеспечивающих моторные функции и научные данные о наследуемости отдельных двигательных функций, описаны генетические закономерности основных нервно-мышечных заболеваний человека, стереотипий при РАС, подробно описываются генетические характеристики маркеров спортивных достижений: функциональной асимметрии и различных генетических полиморфизмов. Изложены представления о личности и акцентуациях, темпераменте и их генетических особенностях. Третья лекция «Роль генотипа и среды в индивидуальном развитии / Генотип-средовые соотношения в индивидуальном развитии» начинается с определения онтогенеза, эпигенетической теории К. Уоддингтона, стадий жизненного цикла человека и моделей генотип-средовых взаимодействий, далее изложены научные данные о конкретных средовых факторах. Особое внимание уделено различным аспектам геномики поведения и генетике психического здоровья и психических расстройств в семьях и популяции. Издание проиллюстрировано рисунками, схемами, таблицами, содержит информацию о научных литературных источниках и контрольные вопросы. Учебное пособие предназначено для студентов и магистрантов вузов, аспирантов, ординаторов, слушателей ФПК, преподавателей, врачей-психиатров, наркологов, практических психологов, генетиков и других специалистов, интересующихся проблемами психического здоровья, генетики и клинической психологии.

Учебное пособие рассмотрено и рекомендовано к печати Ученым Советом НИИ психического здоровья Томского НИМЦ (протокол № 6 от 19.06.2023г.)

ISBN 978-5-907509-44-3

Гуткевич Е.В. Психогенетика. Избранные лекции., 2023  
НИИ психического здоровья, 2023  
Томский государственный университет, 2023  
АНО «Феномика здоровья», 2023  
Изд-во ООО «Интегральный Переплет», 2023

Federal State Budgetary Scientific Institution  
«Tomsk National Research Medical Center of the  
Russian Academy of Sciences»  
Mental Health Research Institute

Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education  
«National Research Tomsk State University»

Autonomous Nonprofit Organization «Assistance to Recovery  
the body's defenses and disease prevention «Phenomics of Health»

E.V. Gutkevich

**PSYCHOGENETICS  
SELECTED LECTURES**

Tutorial

Tomsk  
2023

UDC 159.922(075.8)  
LBC 88.7  
G97

**PSYCHOGENETICS  
SELECTED LECTURES**

**Author:**

**Elena V. Gutkevich** – MD, lead researcher, Endogenous Disorders Department, Mental Health Research Institute, Tomsk National Research Medical Center, Russian Academy of Sciences, Tomsk, Russian Federation, Professor, Department of Genetic and Clinical Psychology, Faculty of Psychology, National Research Tomsk State University, Tomsk, Russian Federation, Researcher ID O-1311-2014. Author ID Scopus 7801397871. ORCID 0000-0001-7416-7784. Author ID RSCI 165414. SPIN-code RSCI 6427-9007.

**Reviewers:**

**S.A. Bogomaz**, Doctor of Psychology, Professor, Head of the Laboratory of Psychophysiology, Faculty of Psychology, Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education «National Research Tomsk State University» (Tomsk)

**T.V. Ulasen** Candidate of Medical Sciences, Associate Professor, Head of the Department of Clinical Psychology of the Psychological and Social Faculty of the Federal State Budgetary Educational Institution of Higher Education “Smolensk State Medical University” of the Ministry of Health of Russia, co-head of the Smolensk Regional Psychological Society (Smolensk)

**G97 Gutkevich E.V.** Psychogenetics. Selected lectures: Tutorial. – Tomsk: Printing House Integrated Casework, 2023: 132.

**ISBN 978-5-907509-44-3**

The textbook contains three lectures-presentations on the theoretical foundations and topical issues of psychogenetics. The first lecture “Psychogenetics of cognitive functions / The role of the genotype and environment in the variability of cognitive characteristics” gives the basic concepts and discusses the differences between psychogenetics and psychogenealogy, highlights the functioning of the brain and psyche, theories of L.S. Vygotsky and A.R. Lyriias about higher mental functions, the theory of functional systems P.K. Anokhin. The concept and content of cognitive functions are considered in detail. The main attention is paid to topical aspects of genetic studies of the variability of cognitive functions: intelligence, special and spatial abilities, education, mathematical anxiety, children’s giftedness, etc. The second lecture is devoted to psychogenetic studies of the motor sphere and temperament. Information is presented on the hierarchy of levels that provide motor functions and scientific data on the heritability of individual motor functions, the genetic patterns of the main human neuromuscular diseases, stereotypes in ASD are described, the genetic characteristics of sports achievement markers are described in detail: functional asymmetry and various genetic polymorphisms. Ideas about personality and accentuations, temperament and their genetic features are outlined. The third lecture “The role of the genotype and environment in individual development / Genotype-environment relationships in individual development” begins with the definition of ontogeny, the epigenetic theory of C. Waddington, stages of the human life cycle and models of genotype-environment interactions, then scientific data on specific environmental factors are presented. Particular attention is paid to various aspects of the genomics of behavior and the genetics of mental health and mental disorders in families and populations. The publication is illustrated with drawings, diagrams, tables, contains information about scientific literature and control questions. The textbook is intended for students and undergraduates of universities, graduate students, residents, FPC students, teachers, psychiatrists, narcologists, practical psychologists, geneticists and other professionals interested in mental health, genetics and clinical psychology.

The textbook was reviewed and recommended for printing by the Academic Council of the Mental Health Research Institute of the Tomsk National Research Medical Center (protocol No 6. dated 19.06.2023)

ISBN 978-5-907509-44-3

© Gutkevich E.V. Psychogenetics. Selected lectures: Tutorial, 2023  
© Mental Health Research Institute of Tomsk NRMIC, 2023  
© National Research Tomsk State University, 2023  
© ANO “Phenomics of Health”, 2023



## Содержание

<b>Предисловие</b> .....	6
<b>Лекция №1.</b> Психогенетика когнитивных функций / Роль генотипа и среды в вариативности когнитивных характеристик .....	14
<b>Лекция №2.</b> Психогенетические исследования темперамента и двигательной сферы .....	40
<b>Лекция №3.</b> Роль генотипа и среды в индивидуальном развитии / Генотип-средовые соотношения в индивидуальном развитии. Генетика психических расстройств .....	68
<b>Заключение</b> .....	126
<b>Список литературы</b> .....	127

## Contens

<b>Introduction</b> .....	6
<b>Lecture 1.</b> Psychogenetics of cognitive functions / The role of the genotype and environment in the variability of cognitive characteristics .....	14
<b>Lecture 2.</b> Psychogenetic studies of temperament and motor sphere .....	40
<b>Lecture 3.</b> The role of the genotype and environment in individual development / Genotype-environment relationships in individual development. Genetics of mental disorders .....	68
<b>Conclusion</b> .....	126
<b>List of used literature</b> .....	127

## ПРЕДИСЛОВИЕ

Для специалистов помогающих профессий, работающих в сфере охраны здоровья, врача, медицинского работника, медицинского психолога важно знать и понимать, как наследственность, гены, получаемые от родителей (генотип), влияя на формирование свойств личности человека, характеристик здоровья и появление тех или иных заболеваний (фенотип), как воздействуют на эти процессы различные факторы внешней среды, каким образом происходит взаимодействие генетических и средовых компонент при возникновении человеческой психики, психическом развитии?

На эти вопросы отвечает возникшая на стыке генетики и психологии «пограничная», междисциплинарная область знаний – наука психогенетика, изучающая роль наследственности и среды в формировании психических и психофизиологических свойств человека. В классической психогенетике давно накоплены убедительные данные о важной роли генетических факторов в индивидуальных различиях по общему интеллекту, частным когнитивным способностям, темпераменту, двигательным функциям. Однако поиск конкретных генов, отвечающих за нормальную вариативность высших психических функций, начался с развитием «новой генетики» – генетики развития, молекулярной генетики. Геномика поведения, психогеномика основывается на молекулярно-генетических исследованиях психологических свойств, что стало возможно благодаря появлению методов распознавания распространенных в популяции аллельных вариантов генов, а не только редких генетических мутаций, ведущих к патологии. Еще одно направление науки и практики – психогенеалогия, которое «рождается на стыке психологии жизненного пути и семейной истории» (А.А. Кроник) и «... опирается на психоанализ, расширенный трансгенерационными связями и социопсихологической техникой геносоциогаммы, где генеалогическое древо дополнено важными связями и жизненными событиями» (А.А. Шутценбергер). Семейный (клинико-генеалогический) анализ как основной метод психогенеалогии и коэффициент наследуемости ( $h$ ) в психогенетике позволяют определить психологические особенности и здоровье членов семьи и выделить группы конкретного биологического (генетического) риска возникновения и развития заболеваний, в том числе психических расстройств, что является необходимым для оказания помощи отдельному человеку и его семье. Значительная часть лекционного материала посвящена частным вопросам генетики психических расстройств, семейным исследованиям психолого-генетических характеристик личности, много лет проводимым автором учебного пособия, ведущим научным сотрудником, профессором, доктором медицинских наук, врачом-генетиком.

Данный курс из трех лекций-презентаций впервые был прочитан студентам – клиническим психологам, социальным работникам, ординаторам и аспирантам – психиатрам, наркологам, вызвал заинтересованность в проблемах психогенетики, что позволило оформить материал в качестве учебного пособия.

Предлагаемое учебное пособие ставит целью ознакомление с базовыми понятиями классической психогенетики и новейшими данными по геномике поведения и психогенеалогии в доступной и наглядной сжатой форме в виде презентаций.

*Гуткевич Елена Владимировна,  
доктор медицинских наук, врач-генетик,  
профессор кафедры  
генетической и клинической психологии  
факультета психологии НИ ТГУ,  
ведущий научный сотрудник  
отделения эндогенных расстройств  
НИИ психического здоровья  
Томский НИМЦ РАН*

## **ПСИХОГЕНЕТИКА (избранные лекции)**

## **КОНТАКТНЫЕ ДАННЫЕ ПРЕПОДАВАТЕЛЯ**

**Электронная почта/e-mail:** [gutkevich.elena@rambler.ru](mailto:gutkevich.elena@rambler.ru)

**тел./tel.:** +7 (913) 874-34-41

### **ОН-ЛАЙН ПЛАТФОРМА**

**Stepic**

«Здоровье семьи – загадки родословной»

**ТЕКСТ ПУБЛИКУЕТСЯ В АВТОРСКОЙ РЕДАКЦИИ.**

**В ПРЕЗЕНТАЦИЯХ ВСЕ ЦИТИРУЕМЫЕ НАУЧНЫЕ РАБОТЫ ПРЕДСТАВЛЕНЫ**

**В ОТКРЫТОМ ДОСТУПЕ В СЕТИ ИНТЕРНЕТ.**

**ИЗОБРАЖЕНИЯ С РЕСУРСОВ [psychologos.ru](http://psychologos.ru); [istokphoto.com](http://istokphoto.com); [ru.wikipedia.org](http://ru.wikipedia.org);**

**[health-na.com](http://health-na.com); [anthropology-ru.livejournal.com](http://anthropology-ru.livejournal.com); [kaktutzhit.by](http://kaktutzhit.by);**

**[levelself.ru](http://levelself.ru); [factroom.ru](http://factroom.ru)**

В Российской Федерации, в Томске в Томском государственном университете, НИИ психического здоровья Томского НИМЦ, СибГМУ, Томской областной клинической психиатрической больнице работают профессионалы в сфере клинической психологии, психического здоровья и психологии семьи, психиатрии и психиатрической генетики для всех жителей Томской области, Сибирского Федерального округа, других регионов Сибири и Дальнего Востока РФ и территорий Евразии

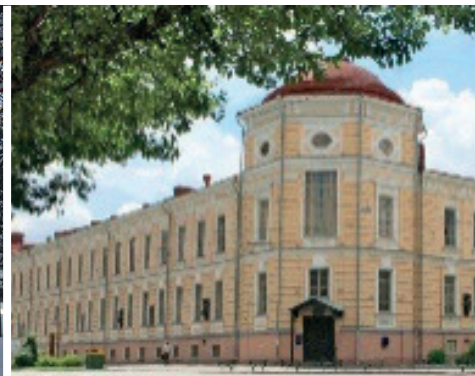


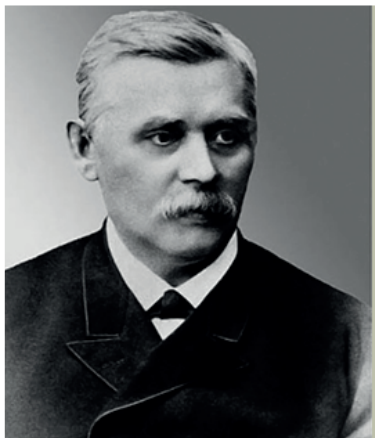
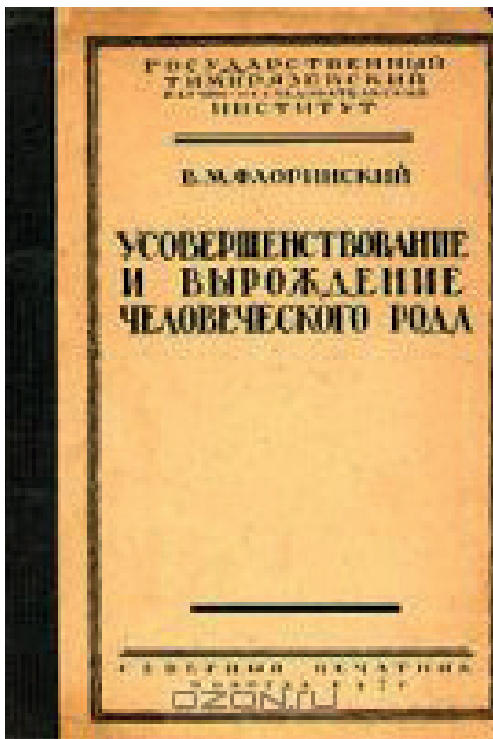
Национальный  
исследовательский

**Томский  
государственный  
университет**



ТОМСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ  
**ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ  
МЕДИЦИНСКИЙ ЦЕНТР**  
РОССИЙСКОЙ АКАДЕМИИ НАУК





*«А может ли быть в числе земных благ что-нибудь дороже здоровья и жизни?»*

*«Усовершенствование и вырождение человеческого рода»,  
В. М. Флоринский, 1865*

## ВАСИЛИЙ МАРКОВИЧ ФЛОРИНСКИЙ

русский ученый, врач,  
основатель Томского университета,  
первый попечитель  
Западно-Сибирского округа  
(1834—1899)



Василий Маркович Флоринский. Санкт-Петербург, 1861 г. Портрет молодого врача и ученого в годы обдумывания и написания настоящей книги.



Первый Сибирский Томский Императорский государственный классический университет открылся 22 июля 1888 года медицинским факультетом, на котором были созданы две медицинские кафедры – нормальной физиологии и гистологии с эмбриологией, а также две биологические кафедры – ботаники и зоологии и сравнительной анатомии. Чтение курса нервных и душевных болезней началось с осеннего полугодия 1891—1892 учебного года для студентов VII семестра.

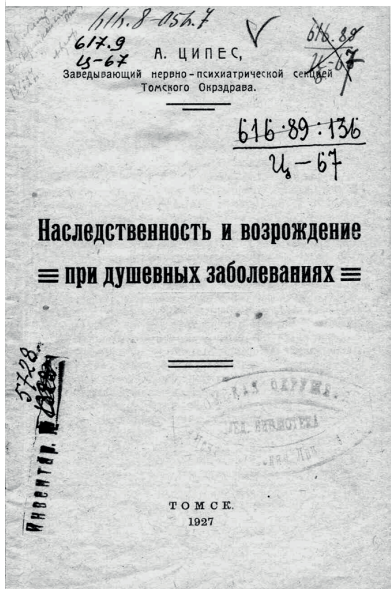
### Факультетские клиники Томского университета



Кабинет и лаборатория кафедры нервных и душевных болезней располагались в подвальном этаже общего клинического здания



ЦИПЕС А.Г. (1898-1931г.г.)



## Век XX.

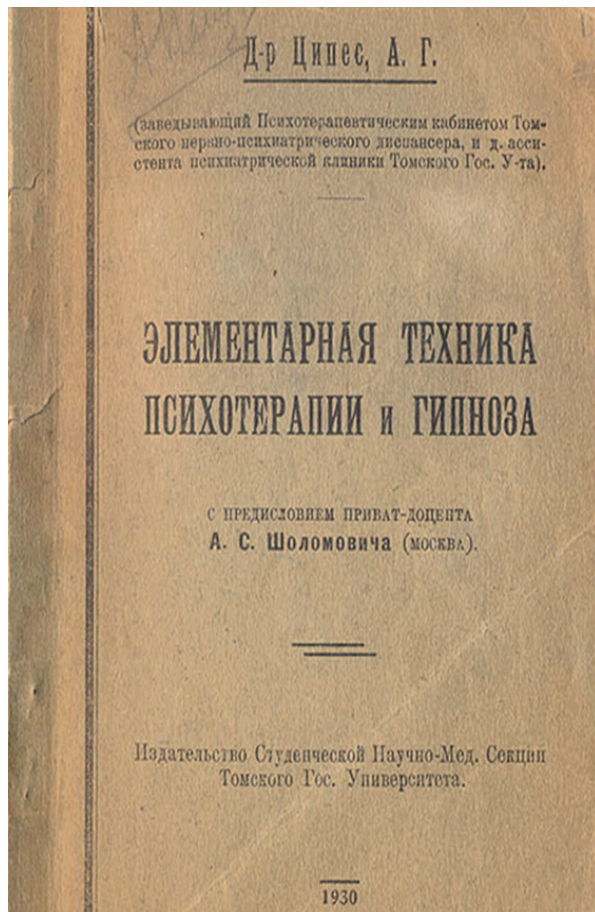
### А. Г. Ципес «Наследственность и возрождение при душевных заболеваниях» (Томск, 1927)

*«... психические уклонения более наследственны, чем всяческие другие физиологические уклонения. ... нормальная психическая конституция может быть оттеснена патологическими свойствами, получившими перевес при известном благоприятном стечении обстоятельств, чтобы, однако при первой возможности явиться из своего кажущегося «отсутствия» во всей своей гармонии и силе перед лицом природы ...»*

- За 14 лет существования Сибирской Краевой Психиатрической Лечебницы собрали анамнез приблизительно 10000 историй болезни.
- Выделили из 1775 отдельных поколений тождественные совпадения психопатических уклонений. Из них максимально 667 оказались представленными в лице только патологических членов. Остальные 1109 поколений, представленные в лице 5240 членов, содержали 1318 душевнобольных и 3922 душевно-здоровых.
- В среднем на одного больного приходилось трое здоровых.
- Исследовали соотношение нормальной психической конституции и предрасположения к душевным заболеваниям



## Ципес А. Г. Элементарная техника психотерапии и гипноза. Томск, 1930. 79 с.



- Способ лечения «путем психического воздействия, которое может исходить как от другого лица, так и от самого же себя». Весьма целесообразно в каждом конкретном случае определять «степень и форму податливости» психическому воздействию с попытками использовать ее в терапевтическом отношении.
- Центральным разделом работы является оценка роли психоанализа в установлении психогенеза заболевания, а также тех психологических механизмов, которые составляют основу психического состояния.
- Переходя к технике психоанализа, автор останавливается на исцеляющей роли исповеди: «сплошь и рядом упавший духом человек, получив возможность высказаться, излить свою душу и встретив сочувствие уже. Лишь от этого одного, может получить значительное успокоение».
- Психоаналитическое толкование сновидений: признаком «работы сна» является «сгущение», превращение мыслей в ситуацию («драматизация»), причем язык сновидений изобилует символами, загадками, «расшифровывание которых для нас часто так и остается недоступным».
- Важно «понять «всякое волнение человеческой личности», «слить интересы больного с интересами общества, важно установить открытый контакт с пациентом, ибо «больная личность особо чутка к искренности».

**«Психотерапия это искусство обращения с человеческой личностью, так же, как и иное искусство. Оно может быть воспитуемо и управляемо»**

# ЛЕКЦИЯ №1



## **1. ПСИХОГЕНЕТИКА КОГНИТИВНЫХ ФУНКЦИЙ / РОЛЬ ГЕНОТИПА И СРЕДЫ В ВАРИАТИВНОСТИ КОГНИТИВНЫХ ХАРАКТЕРИСТИК.**

2. Психогенетические исследования темперамента и двигательной сферы.
3. Роль генотипа и среды в индивидуальном развитии / Генотип-средовые соотношения в индивидуальном развитии.

## Психогенетика и психогенеалогия

- **«Психогенетика** – междисциплинарная область знаний, пограничная между психологией (точнее, дифференциальной психологией) и генетикой; предметом её исследований являются относительная роль и взаимодействие факторов наследственности и среды в формировании индивидуальных различий по психологическим и психофизиологическим признакам» (И.В. Равич-Щербо, Т.М. Марютина, Е.Л. Григоренко, 1999)
- **«Психогенетика** – это наука, изучающая роль наследственности и среды в формировании психических и психофизиологических свойств человека» (А.А. Александров, 2004, 2015)
- **Генетика поведения** – behavioral genetics – количественная психогенетика – **поведенческая геномика** (Plomin, Crabbe, 2000) – устанавливает, как генетические эффекты взаимодействуют и коррелируют с воздействиями среды, индивидуальным опытом, какой вклад оказывают генные влияния в ходе развития, как они влияют на поведение и различные виды психопатологии
- **ПСИХОГЕНЕТИКА** изучает не сходство поведение в различных популяциях, а индивидуальные различия человека в одних и тех же популяциях. Предметом психогенетики является природа индивидуальных различий человека



# Психогенетика и психогенеалогия

**Психогенеалогия** – «...опирается на психоанализ, расширенный трансгенерационными связями и социопсихологической техникой геносоциограммы, где генеалогическое древо дополнено важными связями и жизненными событиями» (А.А. Шутценбергер).

Психогенеалогия «рождается на стыке психологии жизненного пути и семейной истории» (А.А. Кроник).

Психогенеалогия позволяет определить здоровье членов семьи и возможность выделения групп конкретного биологического (генетического) риска.

**Семейный (генеалогический) анализ** – психогенетика – h коэффициент наследуемости

**Клинико-генеалогический метод** – клиническая (медицинская) психология и психиатрическая генетика

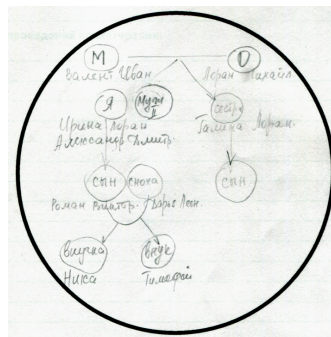
Шутценбергер А.А. Синдром предков: трансгенерационные связи, семейные тайны, синдром годовщины, передача травм и практическое использование геносоциограммы. – 3-е изд. – М: Психотерапия, 2007. – 256 с. Шутценбергер Ани Анселин. Психогенеалогия: Как излечить семейные раны и обрести себя. – М.: Психотерапия, 2010. – 224 с.

Де Гальжак В. История в наследство: Семейный роман и социальная траектория / Перев. с франц. И.К. Масалкова. – М.: Изд-во Института Психотерапии, 2003. – 233 с.

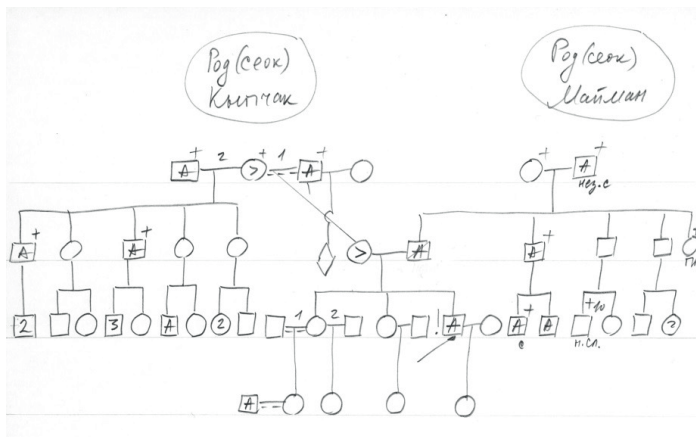
Гуткевич Е.В. Клинико-генеалогический метод в психиатрической практике / под научной и консультативной редакцией В. Я. Семке, В. Ф. Лебедевой. – Томск : Изд-во «Нван Федоров», 2011. – 102 с  
Кроник А.А., Ахмеров Р.А. ПСИХОГЕНЕАЛОГИЯ: ИСТОРИЯ ФОРМИРОВАНИЯ, ПЕРВЫЕ ЭКСПЕРИМЕНТЫ И ПЕРСПЕКТИВЫ РАЗВИТИЯ. SCIENTIFIC E-JOURNAL «РЕМ: PSYCHOLOGY. EDUCOLOGY. MEDICINE. Online. 2015. № 3-4. С. 30.

Асмолов А.Г., Шехтер Е.Д., Черноризов А.М. РОДОСЛОВНАЯ «ЖИЗНИ СООБЩА»: ЕЩЕ РАЗ О СКАЧКАХ ЭВОЛЮЦИИ. Вопросы психологии. 2018. № 4. С. 3-19.

Гуткевич Е.В., Шатунова А.С. Межпоколенная передача психической травмы. Психогенеалогия и психическое здоровье в семье (феноменологическое исследование). Сибирский вестник психиатрии и наркологии. 2019. №3 (104). С. 21-32. doi.org/10.26617/1810-3111-2019-3(104)-21-32. . doi.org/10.26617/1810-3111-2019-3(104)-21-32.



«...Настоящее – это не отдельный клочок времени, а звено исполненной смысла исторической цепи, ... и ты не варвар без связующих нитей, а сознательный носитель жизненной задачи» (А. Шнитке)



## Определение прогноза развития, риска заболевания

**Популяционный уровень** учитывает меж- и внутриэтнические различия в распределении полиморфизмов. При этом определяется **относительный риск (ОР)**, который свидетельствует о том, во сколько раз выше вероятность развития заболевания (любого признака) у обследуемого лица с определенным генным полиморфизмом, чем среди лиц данной популяции, но не имеющих данного полиморфизма в генотипе.

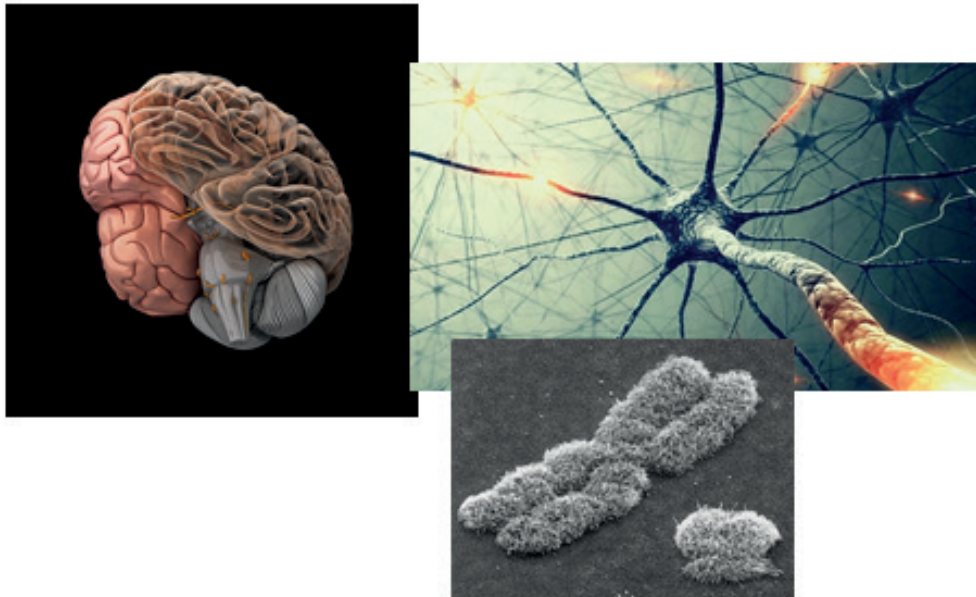
**Семейный уровень** позволяет работать в реальных «группах риска».

**Индивидуальный уровень** – это возможность установления **индивидуального риска (ИР)** развития заболевания (признака) на основании анализа полного генотипа с выявлением «болезнегенных», нейтральных и протективных полиморфизмов.

**Переход на молекулярно-генетический метод** исследования открыл принципиально новые возможности в установлении генетической предрасположенности и устойчивости к заболеваниям – **предиктивно-персонифицированная медицина.**  
**Трансляционная психология**



# ПСИХИКА И МОЗГ. Когнитивные процессы



НЕИРОПСИХОЛОГИЯ –  
ИЗУЧАЕТ МОЗГОВЫЕ ОСНОВЫ (МЕХАНИЗМЫ)  
ВЫСШИХ ПСИХИЧЕСКИХ ФУНКЦИЙ  
(речь, восприятие, абстрактное мышление и др.)  
И ЭМОЦИОНАЛЬНО-ЛИЧНОСТНОЙ СФЕРЫ  
И ИХ СВЯЗЬ С ОТДЕЛЬНЫМИ СИСТЕМАМИ ГОЛОВНОГО МОЗГА

## Мозг человека

Высокоорганизованное многоуровневое полисистемное и полифункциональное образование со множеством взаимодействующих локальных и общецеребральных элементов

- **Клеточный уровень организации нервной системы** – нейроны, синапсы, дивергенция и конвергенция (векторная психофизиология); глиальные клетки. Электрическая полярность. Медиаторы. Пейсмекерные потенциалы. Нейропластичность.
- **Структурная организация нервной системы** – ЦНС и периферическая нервная система (соматическая и вегетативная). ВНС – симпатическая (катаболизм) и парасимпатическая (анаболизм).

## ТЕОРИЯ СИСТЕМНОЙ ЛОКАЛИЗАЦИИ ВЫСШИХ ПСИХИЧЕСКИХ (ПСИХОЛОГИЧЕСКИХ) ФУНКЦИЙ

**ВЫСШИЕ ПСИХИЧЕСКИЕ ФУНКЦИИ (МЫШЛЕНИЕ,  
ПАМЯТЬ, РЕЧЬ И Т.Д.) –  
СЛОЖНЫЕ ФОРМЫ СОЗНАТЕЛЬНОЙ ПРОИЗВОЛЬНОЙ  
ПСИХИЧЕСКОЙ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ.**

ИНТЕР- И ИНТРАПСИХОЛОГИЧЕСКИЕ ПРОЦЕССЫ.  
ИНТЕРИОРИЗАЦИЯ.

**ВЫГОТСКИЙ ЛЕВ СЕМЕНОВИЧ (1896-1934)**



# МОЗГОВЫЕ ФУНКЦИОНАЛЬНЫЕ СИСТЕМЫ

Функциональные системы – набор афферентных (настраивающих) и эфферентных (осуществляющих) звеньев.

Динамическая локализация функций мозга – подвижная локализация функциональных систем в относительно стабильных морфологических системах анализаторов.



**ЛУРИЯ АЛЕКСАНДР  
РОМАНОВИЧ (1902-1977)**

## **Методические процедуры:**

- Сравнительные анатомические исследования
- Данные физиологического метода раздражения отдельных участков мозга или их разрушения
- Клинические наблюдения над изменениями поведения больных с локальными поражениями головного мозга (травмы, опухоли и др. заболевания)



- П.К. Анохин - теория функциональных систем.
- Функциональные системы представляют собой динамические самоорганизующиеся и саморегулирующиеся организации, деятельность которых направлена на обеспечение полезных для жизнедеятельности приспособительных результатов. Принципиально, что различные функциональные системы вовлекают для этого ткани и органы, принадлежащие различным анатомическим образованиям.
- С позиций системного подхода организм предстает как совокупность множества взаимодействующих функциональных систем различного уровня организации: от метаболического до популяционного и социального. Функциональные системы, построенные на принципе саморегуляции, обеспечивают постоянство внутренней среды и адаптацию живых существ к среде их обитания.
- Основные научные труды К. В. Судакова посвящены изучению системных механизмов целенаправленного поведения — мотиваций человека и животных, а также эмоций и эмоциональных стрессов.
- Н.П. Бехтерева «Магия мозга и лабиринты жизни»
- Трауготт Н., Тонконогий И.М. (Ленинград, Санкт-Петербург)
- Кабанов, Вассерман
- Оперативная память. Помехоустойчивость. Распознавание образов.
- Новые методы исследования специальной экспериментальной аппаратурой, методы компьютерной диагностики

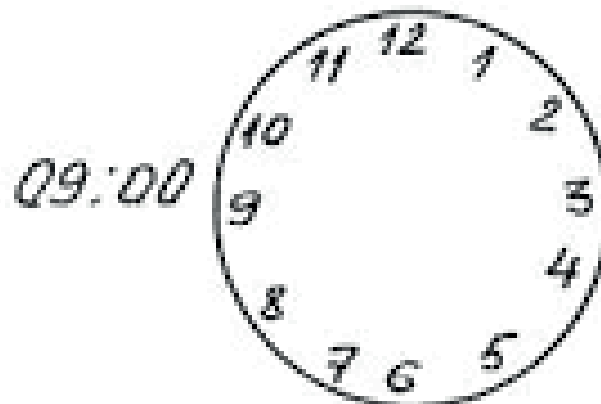
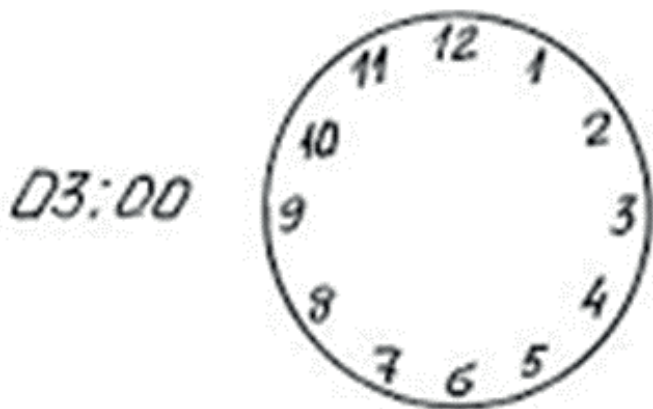
# Что такое когниции?

- Процесс, с помощью которого происходит обработка информации (например, **восприятие, внимание, память**).
- В психологии обозначают **познавательный акт, способность познавать вещи**.
- **Cognition, Kognition** – центральное понятие когнитивной науки, сочетающее в себе значения двух латинских слов – *cognitio*, познание, познание и *cogitatio*, мышление, размышление. Обозначает, таким образом, познавательный процесс или совокупность психических (ментальных, мыслительных) процессов – восприятия, категоризации, мышления, речи и пр., служащих обработке и переработке информации. Включает осознание и оценку самого себя в окружающем мире и построение особой картины мира – все то, что составляет основу для поведения человека.
- **Когниция** – все процессы, в ходе которых сенсорные данные трансформируются, поступая в мозг, и преобразуются в виде ментальных репрезентаций разного типа (образов, пропозиций, фреймов, скриптов, сценариев и т.п.), чтобы удерживаться при необходимости в памяти человека.
- Иногда **когницию** определяют как вычисление (*computation*) – обработку информации в символах, ее преобразование из одного вида в другой – в другой код, в иную структуру.
- Разные дисциплины в составе когнитивной науки занимаются разными аспектами когниции: лингвистика – языковыми системами знаний; философия – общими проблемами когниции и методологией познавательных процессов; нейронауки изучают биологические основания когниции и тех физиологических ограничений, которые наложены на протекающие в человеческом мозгу процессы и т.п.; психология вырабатывает прежде всего экспериментальные методы и приемы изучения когниции.

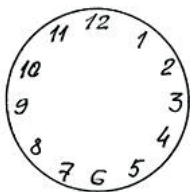
**Что бы Вы выбрали для анализа:  
внимание, гибкость ума, время  
реакции, скорость восприятия  
и интерпретации информации,  
зрительная и пространственная  
память, двигательная и вербальная  
функции?**

## Тест «Рисуем часы»

«Перед Вами рисунок, на котором изображены циферблаты часов. Вам следует на них дорисовать стрелки в соответствии с указанным временем. А также указать текущее время, время завтрака, обеда и ужина»



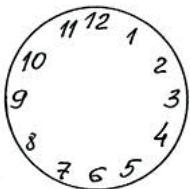
06:00



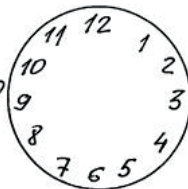
04:00



09:30

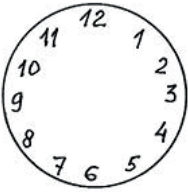


04:30



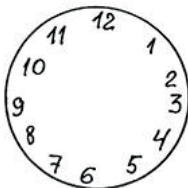
ТЕКУЩЕЕ ВРЕМЯ

ВРЕМЯ ЗАВТРАКА



ВРЕМЯ ОБЕДА

ВРЕМЯ УЖИНА



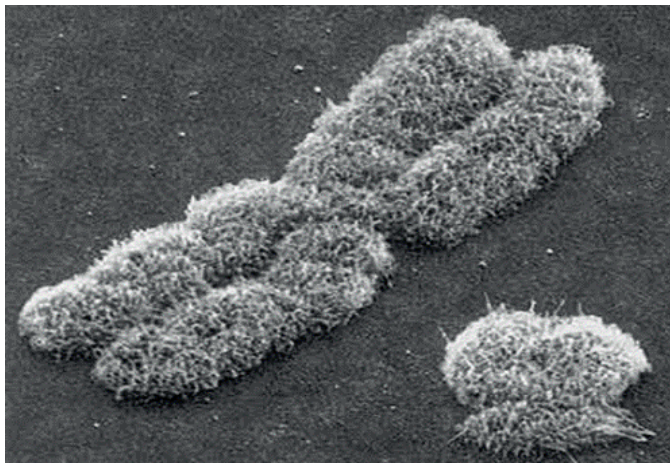
**Передаваемая через механизмы изменчивости в процессе репродукции, наследственная информация обеспечивает многообразие признаков у различных людей, а также неповторимую индивидуальность каждого человека**

## **ИЗМЕНЧИВОСТЬ**

это свойство живых систем приобретать новые признаки, отличающие их родительских форм (строение и функции систем органов, морфологические, физиологические, психологические, биохимические) и особенности индивидуального развития под влиянием факторов среды

## **НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ**

это свойство живых систем сохранять из поколения в поколение сходные признаки и обеспечивать специфический характер индивидуального развития в определенных условиях внешней среды



# ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

**КЛАССИЧЕСКАЯ  
ГЕНЕТИКА**  
или *old genetics*

**Установление механизма наследования признаков. Выявление и лечение тяжелых наследственных заболеваний, моногенной патологии. Пренатальная диагностика**

**«НОВАЯ ГЕНЕТИКА»**  
или *new genetics*

**Генетика взаимодействий**

**Изучает взаимодействия между генами и окружающей средой**

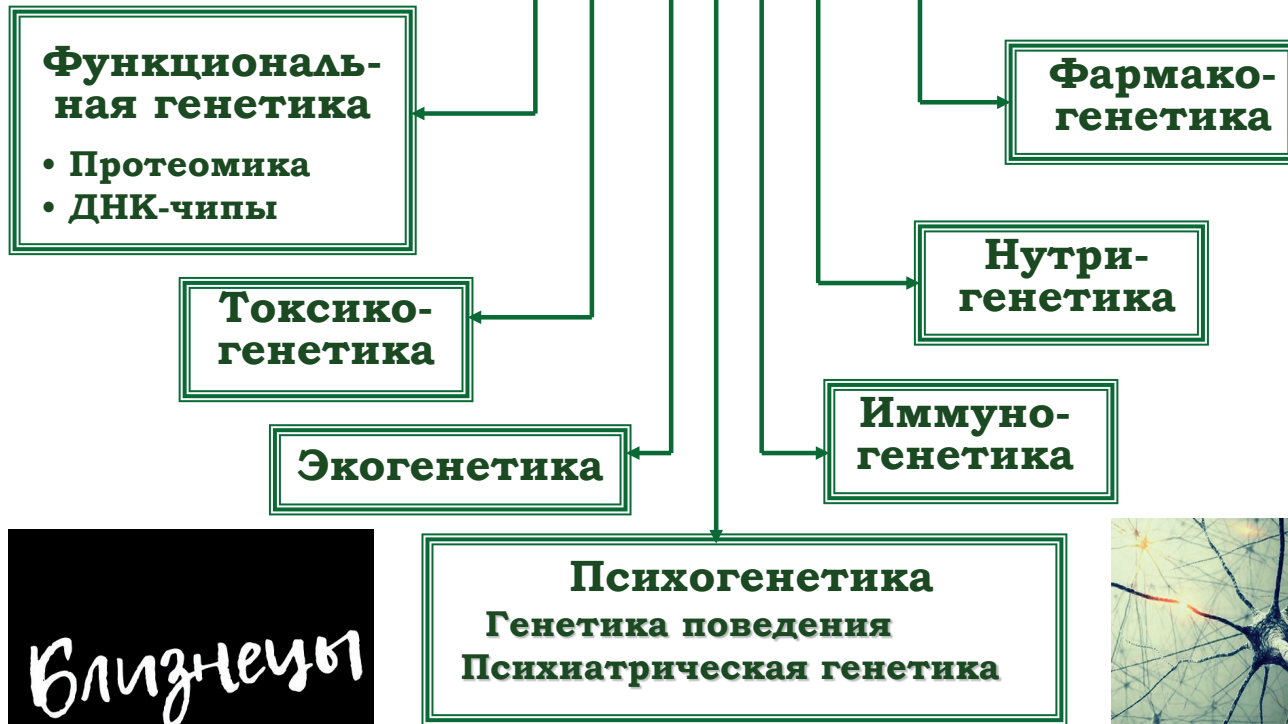
**Развитие заболевания. Неблагоприятные реакции на медикаменты**



# НОВАЯ ГЕНЕТИКА

Основа:

## ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ



## Генотип и среда (генотип-средовые соотношения) в вариативности когнитивных функций, роль наследственности в формировании межиндивидуальных различий. XX – начало XXI века

- 1988, 1999, 2004, 2008 г. **Интеллект**: 1) корреляты когнитивной деятельности – скоростные параметры выполнения простых реакций (время реакции); 2) компоненты когнитивной деятельности – вербальный-невербальный, многомерные модели, качество знаний и др.. Близнецовые исследования, MZ и DZ – **70%**; метод «приемных детей» – до **70%** вариативности общего интеллекта детей связано с генотипом. Около **20%** – обусловлено домашней средой. Показатель наследуемости – **0,5** (тест NMSQT). Семейные исследования – 15 когнитивных тестов (пространственные способности, вербальные, перцептивная скорость и точность, зрительная память, общий интеллект (тест Векслера), IQ – **0,50 - 0,48**. **Специальные способности** – математические, рассуждение, беглость речи, память, способность к чтению, пространственные, зрительная память (зрительные иллюзии) **0,4 - 0,43 – 0,68 – 0,72 – 0,84**
- Генетические модели (D, r, X-сцепл.), генотип-средовые модели, средовые (поведенческие) модели.
- Коэффициент наследуемости  $h^2 = r_p / r_g$

	Доля общих генов	Категории родственников
Первая	1/2	Родители, дети, сибсы
Вторая	1/4	Дяди/тетки, племянники/племянницы, деды/бабки (бабушки), внуки/внучки, полусибсы
Третья	1/8	Двоюродные сибсы, прадеды/прабабки, правнуки/правнучки, полудяди/полутётки, полуплемянники/полуплемянницы, сибсы и родители дядей/тёток, двоюродные деды/бабки, двоюродные внуки/внучки

## Геномика поведения

РОБЕРТ ПЛОМИН,

профессор генетики поведения, Кингз Колледж Лондон

(<https://research.gold.ac.uk/id/eprint/20346/1/Genomika%20Povedeniya.pdf>)

«... В количественной генетике поведения одной из таких ошибок было простое вычисление коэффициента наследуемости, часто с использованием маленьких выборок недостаточной статистической мощности. Количественные исследования в генетике поведения должны идти дальше оценки влияния генетических факторов на индивидуальные различия – к пониманию, как именно гены влияют на поведение.

... лонгитюдные психогенетические исследования помогают ответить на важный вопрос: как генотипы становятся фенотипами в процессе развития ...

«... использование многомерных подходов для исследования общих и специфических генов, влияющих на различные черты на поведенческом уровне (например, влияние генов на успешность обучения чтению и математике), а также связи между поведенческим и другими уровнями изучения, особенно структурой и функциями мозга.

Третьим примером выхода за рамки измерения наследуемости является изучение генно-средового взаимодействия и генно-средовой корреляции. Российская психогенетика имеет хорошие возможности для изучения взаимодействия генетических и средовых факторов в отношении самого сильного средового вмешательства – образования. ...».

«... развитие нового типа исследований генно-средового взаимодействия с переходом от изучения индивидуальных различий в пределах одной культуры к сравнениям между разными культурами. ...»

«... будущее генетики поведения лежит в сфере молекулярной генетики, цель которой – определение конкретных различий в ДНК, отвечающих за наследуемость. ...».

ГЕНОМИКА ПОВЕДЕНИЯ:

детское развитие и образование

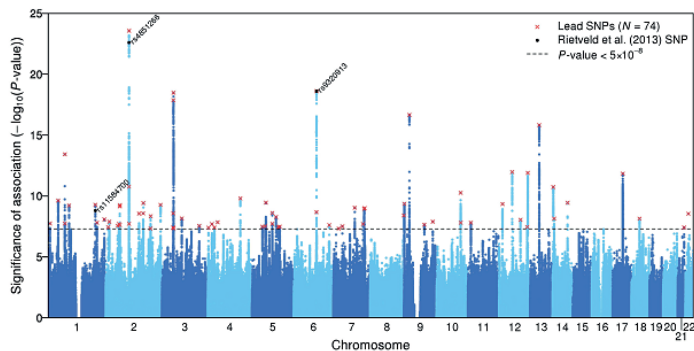


Рисунок 1. Манхэттенский график EY, где каждая из точек представляет собой SNP. Ось X — расположение SNP в геноме, ось Y — уровень ассоциации каждого SNP (чем сильнее ассоциация с признаком, тем ниже ее P-значение, а значит, выше отрицательный логарифм этого значения и соответствующий «столбец»). На графике представлены снипы из GWAS 2013 года и 74 недавно обнаруженных локуса (помечены красными крестиками), связанных с обучением.

Okbay A., Beauchamp J.P., Fontana M.A., Lee J.J., Pers T.H., Rietveld C.A. et al. (2016). Genome-wide association study identifies 74 loci associated with educational attainment. *Nature*. 533, 539–542;

Rietveld C.A., Medland S.E., Derringer J., Yang J., Esko T., Martin N.W. et al. (2013). GWAS of 126,559 individuals identifies genetic variants associated with educational attainment. *Science*. 340, 1467–1471;

Члены консорциума Social Science Genetic Association Consortium (сокращенно SSGAC), объединившего специалистов по генетике, медицине и социологии, задействовали полногеномный поиск для изучения роли генов в обучении людей (293723, 111349 индивидов).

**Образованность** во всех анализах считали как количество лет, которое человек официально потратил на получение образования, — сокращенно EY (EduYears), со средним значением 14,3 и наименьшим 3,6. Хотя этот уровень серьезно зависит, например, от социальных факторов, предыдущие исследования также успели показать: **генетические факторы потенциально отвечают по крайней мере за 20% изменчивости показателя EY среди индивидов**. Естественный отбор способствует уменьшению времени учебы примерно на полтора месяца за поколение.

Снипы, ассоциированные с образованием, оказались неравномерно расположены в участках генома, регулирующих экспрессию генов в головном мозге. В случае с уровнем образованности гены-кандидаты экспрессируются преимущественно в нервной ткани головного мозга, особенно в период внутриутробного развития.

Основываясь на итоговой статистике (рис. 2), ученые установили генетическую корреляцию между повышением образованности и улучшением когнитивных функций, увеличением внутрочерепного объема, ростом риска биполярных расстройств и в то же время снижением риска болезни Альцгеймера и уменьшением невротизма. Также они нашли позитивные и статистически значимые, но всё же очень малые генетические корреляции с риском шизофрении и ростом человека.

Установленные генетические ассоциации объясняют лишь малую долю изменчивости при обучении, зависящей в основном от условий окружающей среды.

Члены SSGAC сделали на основе этого же GWAS другой вывод: субъективное благополучие, невротизм и склонность к депрессиям имеют высокий показатель генетической корреляции:  $\rho \approx 0,8$  (соответствующий материал опубликован в издании Nature Genetics). Само по себе это исследование локусов, ассоциированных с тремя фенотипами («субъективное благополучие», где  $n = 298\ 420$ ; «депрессивные симптомы», где  $n = 161\ 460$ ; «невротизм», где  $n = 170\ 911$ ), по мнению авторов, показывает, что с помощью GWAS можно успешно устанавливать ассоциации сипов даже с крайне полигенными фенотипами, если выборка достаточно крупная, а такой высокий коэффициент корреляции, полученный при совместном изучении трех ассоциаций, повышает доверие к соответствующим выводам.

Несмотря ни на что, в ходе GWAS стабильно обнаруживают новые гены-кандидаты и метаболические пути, которые можно использовать в дальнейших исследованиях. Это справедливо и в случае анализа «генов обучаемости», и в случае других современных проектов подобного рода.

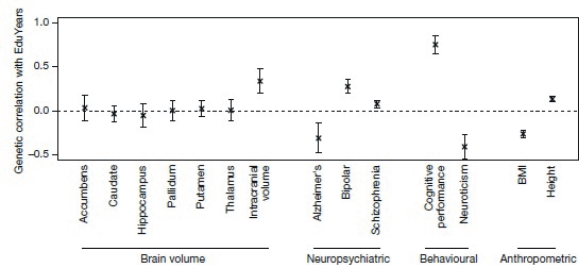


Рисунок 2. Генетическая корреляция EY (образованности) с другими признаками

Krapohl E., Rimfeld K., Shakeshaft N.G., Trzaskowski M., McMillan A., Pingault J.B. et al. (2014). The high heritability of educational achievement reflects many genetically influenced traits, not just intelligence. Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A. 111, 15273–15278

Наличие трудностей при выполнении математических операций, связанных с высокой стрессовой неустойчивостью (так называемая математическая тревожность, МТ), представляет важную проблему для достижения индивидуальной успешности. В данной работе был проведен анализ взаимодействия 23 полиморфных вариантов генов, отвечающих за регуляцию нейромедиаторных систем, рабочей памяти и синаптической пластичности, в детерминацию межличностных различий в уровне МТ. В результате анализа были получены две оптимальные статистические модели межгенных взаимодействий, ассоциированные с уровнем МТ (CREB1 (rs35349697) x DTNBP1 (rs2619522) и DRD2 (rs6277) x BDNF (rs6265)).

ЕНИКЕЕВА Р.Ф., КАЗАНЦЕВА А.В., ДАВЫДОВА Ю.Д., МАЛЫХ С.Б., ХУСНУТДТНОВА Э.К. ИЗУЧЕНИЕ ОСНОВНОГО ЭФФЕКТА И ЭФФЕКТА ГЕН-ГЕН ВЗАИМОДЕЙСТВИЙ В ФОРМИРОВАНИИ ИНДИВИДУАЛЬНЫХ РАЗЛИЧИЙ В УРОВНЕ КОГНИТИВНОГО ФУНКЦИОНИРОВАНИЯ. 2020

«Математическая тревожность» — это чувство напряжения, тревоги или страха, возникающее при решении математических задач. Есть несколько гипотез возникновения этой психологической особенности, но точно известно, что она не коррелирует с общей тревожностью и никак не связана с уровнем интеллекта. В ходе эксперимента выяснилось, что на примерно 11% учащихся математическая тревожность влияет очень сильно.

Фактрум



Согласно “гипотезе универсальных генов”, гены, вовлеченные в модуляцию когнитивных функций и стрессового компонента посредством регуляции глутаматергического функционирования и синаптической пластичности, включая SNAP25, ARC и GRIK1, могут представлять интерес для выявления генетической природы формирования МТ. Учитывая важность учета стрессовых средовых факторов, дана оценка как основного эффекта полиморфных вариантов генов SNAP25 (rs1051312, rs363050), ARC (rs2234911) и GRIK1 (rs2832407), так и ген-средовых взаимодействий в формировании межличностных различий в уровне МТ у 523 индивидов без когнитивных нарушений с учетом половых и этнических различий. Была обнаружена ассоциация аллеля SNAP25 rs363050\*G с более высоким уровнем МТ у индивидов татарской этнической принадлежности ( $P = 0.014$ , PFDR = 0.041,  $r^2 = 0.044$ ). В результате множественного регрессионного анализа выявлена модель ген-средового взаимодействия: ARC (rs2234911)\* “порядок рождения”, детерминирующая вариации уровня МТ ( $\beta_{ST} = 0.17$ ,  $r^2 = 0.017$ ,  $P = 0.049$ ). Полученные данные указывают на то, что гены SNAP25 и ARC могут как принимать участие в формировании степени математической тревожности на когнитивном уровне, так и регулировать ответ организма на стресс, вызванный тревожным состоянием.

(А.В. Казанцева и др., 2020)



## Чтение и математика



**Наследуемость математической беглости** (насколько быстро дети могут решать задачи на счет) в замере 1 ( $h^2 = 0,58$ ) состояла из четырех источников: 1) общая генетическая изменчивость для всех измерений способностей к чтению и математике ( $h^2 = 0,06$ ,  $p < 0,05$ );

2) генетическая изменчивость для всех показателей математики, независимых от чтения ( $h^2 = 0,10$ ,  $p < 0,05$ );

3) специфические генетические влияния для беглости в чтении и математике, независимые от генетических эффектов на показатели в измерениях чтения и математики без ограничений по времени ( $h^2 = 0,11$ ,  $p < 0,05$ ); 4) специфическая генетическая изменчивость, связанная только с математической беглостью ( $h^2 = 0,31$ ,  $p < 0,05$ ).

Однако вклад общей среды в изменчивость математической беглости ( $c^2 = 0,25$ ) был общим со всеми измерениями способностей к чтению и математике.

## ПСИХОФИЗИОЛОГИЧЕСКИЕ И ПСИХОГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПРЕДПОСЫЛКИ РАЗВИТИЯ ДЕТСКОЙ ОДАРЕННОСТИ (Воробьева Е.В.)

- В психологии под одаренностью понимается наличие у человека высокоразвитых способностей, и в этой связи можно говорить о математической, лингвистической, лидерской, музыкальной, художественной, конструктивно-технической, академической и др. видах одаренности. Классик отечественной психологии Б.М. Теплов рассматривал под одаренностью «качественно своеобразное сочетание способностей, от которого зависит возможность достижения большего или меньшего успеха в выполнении той или иной деятельности».
- В своей работе с применением близнецового метода исследовали психофизиологические и психогенетические предикторы интеллекта и мотивации достижений, как важных психологических составляющих, обуславливающих конкретные жизненные достижения человека. В результате было получено, что не только интеллект, но также и мотивация достижений имеет определенную генетическую детерминированность, в сочетании с воздействием средовых факторов, 2009.
- Полученные данные подтверждают основные положения, сформулированные в структурно-динамической модели интеллекта, предложенной Д.В. Ушаковым. Так, **показатели наследуемости**, полученные по хроногенным субтестам («Информированность» ( $h^2 = 0,82$ ), «Словарный» ( $h^2 = 0,81$ ), «Шифровка» ( $h^2 = 0,59$ ), «Арифметический» ( $h^2 = 0,79$ )) значимо отличаются ( $p < 0.01$ ) от показателей по персоногенным субтестам («Недостающие детали» ( $h^2 = 0,46$ ), «Последовательные картинки (Сортировка)» ( $h^2 = 0,44$ ), «Повторение цифр» ( $h^2 = 0,44$ )).



- Одаренность ребенка может «маскироваться» его осложненной семейной средой, низким культурным уровнем, отсутствием возможностей для развития социально-желательных качеств личности, что может приводить потенциально одаренного ребенка к развитию девиантных форм поведения и аддикций.



## Дискурс о природе гениальности: гениями становятся или рождаются? (Г.Г. Коломиец, 2019)



- В.П. Эфроимсон приводит определение гения по Оксфордскому словарю. Гений – это «природная интеллектуальная сила необычайно высокого типа, исключительная способность к творчеству, требующему выражения, оригинального мышления, изобретения или открытия». Источником нормальной и вместе с тем повышенной активности является целеполагание, стремление к цели, реализовать в полной мере творческую идею. Гений обладает сверхсильной мотивацией и необычайной работоспособностью. Самоизживание и самоотречение ради цели творения — вот истинное бытие гения. Высшее качество гениальности есть целеполагание и волеустремлённость, необыкновенная «способность к неимоверному труду, абсолютная одержимость и стремление к абсолютному совершенству».
- Музыкальный гений как правило рождался в музыкальной семье, он с детства считал музыку «душой своей», самым важным делом на свете, смыслом своей жизни. Музыкальная наследственность выражается в таких талантливых качествах как абсолютный слух, поразительная музыкальная память, страстная любовь к музыке.
- Современная наука утверждает мысль о том, что гениальность и талант могут быть реализованы только в благоприятных социокультурных условиях для раскрытия творческих возможностей. Могут быть, но не обязательно это произойдет.
- Выдвигается значительная роль третьего фактора — стохастики, случайности.

# Психогенетика пространственных способностей человека

(Залина Р. Тахирова и др., 2021)

- Пространственное мышление – сложный комплекс когнитивных способностей, позволяющих распознавать, преобразовывать и сохранять информацию об объектах, прогнозировать трансформацию взаимодействий между ними под влиянием прочих факторов.
- Пространственные способности – специфический вид умственной деятельности, лежащий в основе выполнения практических и теоретических задач, решаемых индивидом.
- Пространственный интеллект интеллект является умеренно наследуемым когнитивным признаком (30–50 %)
- Анализ этиологии индивидуальных различий выявил значительный вклад (69 %) наследственных факторов в формирование пространственных способностей.



**Всякое психологическое объяснение рано или поздно завершается тем, что опирается на биологию.**

*Ж. Пиаже (1896 – 1980), швейцарский психолог*

# ЛЕКЦИЯ №2



1. Психогенетика когнитивных функций / Роль генотипа и среды в вариативности когнитивных характеристик.

## **2. ПСИХОГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ ТЕМПЕРАМЕНТА И ДВИГАТЕЛЬНОЙ СФЕРЫ.**

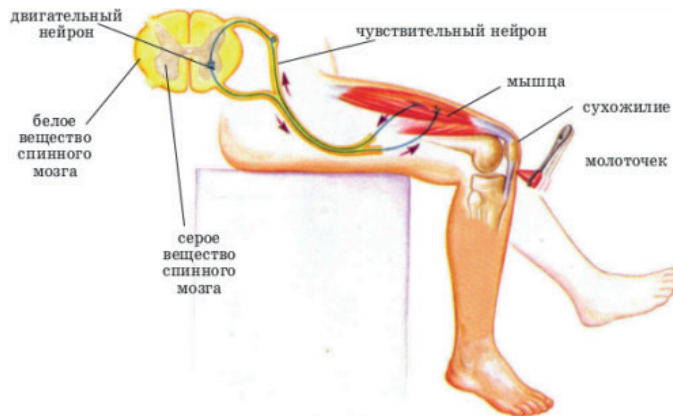
3. Роль генотипа и среды в индивидуальном развитии / Генотип-средовые соотношения в индивидуальном развитии.





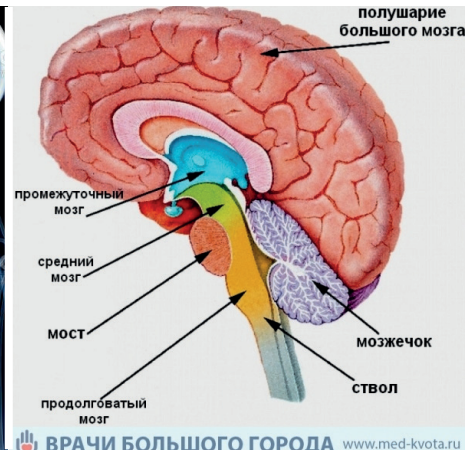
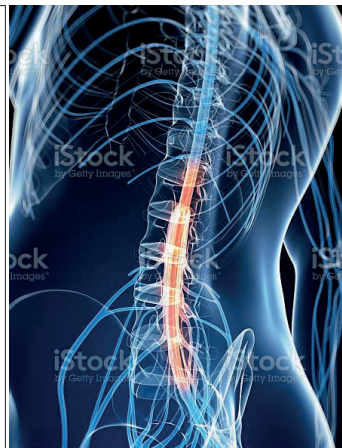
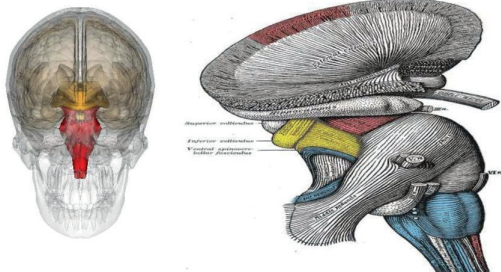
## Иерархия уровней, обеспечивающих моторные функции

- **Первый**, наиболее простой – это уровень спинного мозга – обеспечивает элементарные рефлексы, которые представляют собой врожденные механизмы. Латентный период **коленного рефлекса** –  $h^2 = 0,98$
- Второй уровень – структуры ствола мозга, дающие начало вестибулоспинальным трактам и позволяющие осуществлять координацию движений на основе сенсорной информации от вестибулярного аппарата. Бег на короткие дистанции, толчковые движения –  $h^2 = 0,7-0,87$
- Третий и четвертый уровни – моторная и премоторные зоны коры больших полушарий головного мозга; мозжечок и базальные ганглии. Сложные произвольные движения



### Мозговой ствол

Мозговой ствол, или ствол головного мозга — традиционно выделяющаяся система отделов головного мозга, представляющая собой протяжённое образование, продолжающее спинной мозг.  
**В ствол всегда включают:** продолговатый мозг, варолиев мост, мозжечок, средний мозг.



## Двигательные функции (моторика человека)

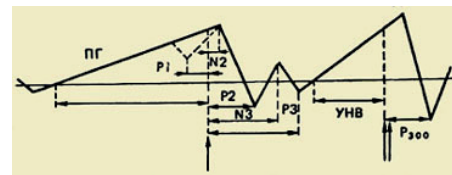
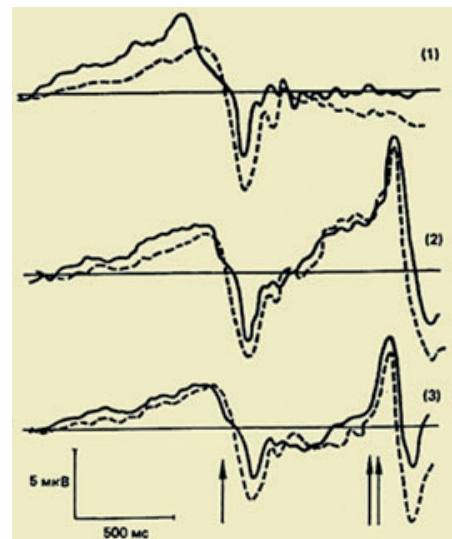
**В зависимости от уровня обеспечения движения изучаются:**

1) сложные поведенческие двигательные навыки – начало ходьбы у детей, почерк и письмо, бритье, спортивные навыки и т.д., мимика и пантомимика; **конкордантность MZ и DZ 67 и 30%**;

2) стандартизированные двигательные акты (пробы) – моторные тесты– выносливость, ловкость и скоростно-силовые характеристики человека при выполнении спортивных движений; координация и скоростные характеристики микромоторики; формирование гибкости тазобедренных суставов, позвоночного столба и плечевых суставов, относительной мышечной силы, скоростно-силовых характеристик бега, прыжков в длину и высоту, толкания ядра – **генетические факторы 0,40-0,58-0,76-0,89-0,91**; теппинг, темп постукиваний – **0,87**; простые сенсомоторные реакции – **0,0-0,87**. **Роль генетических факторов велика** лишь на этапе сформированного навыка, когда двигательная реакция автоматизировалась и имеет стереотипный характер, а на этапе «вработывания» при осознанном контроле – **средовые факторы**; **зависит от возраста**;

3) физиологические системы мышечной деятельности – параметры кровообращения и максимального потребления кислорода при выполнении спортивных движений – **высоко генетически детерминированы 0, 66-0,94**; частота сердечных сокращений – **генетически обусловлен при максимальной нагрузке 0,51;-0,91**; ЭЭГ, ЭМГ, ЭОГ;

4) нейрофизиологический уровень – ПМСД (потенциалы мозга, связанные с движениями) – генетический контроль в амплитудных параметрах обнаруживался в **63,2% случаев, во временных – 21%**; разные в определенных отделах головного мозга, зависят от характера деятельности (произвольность и осознанность) – **акция** (ответ на внешнее раздражение) и **реакция** (решение некоторой задачи), при осуществлении прогнозирования **генетический контроль обнаруживается чаще**, чем при простых произвольных движениях.



- Согласно эволюционно-генетическому подходу, филогенетически более древние структуры и их функции, созревающие в онтогенетическом развитии раньше, чем филогенетически более молодые, формируются в основном по генетической программе, что обуславливает большой вклад генетической компоненты в изменчивость соответствующих признаков.
- Чем более автоматизированным является само движение, чем проще его координационная структура, тем выше зависимость фенотипа его проявления от генотипа.



# Нервно-мышечные заболевания (НМЗ)

Обширная группа заболеваний, характеризующихся прогрессирующим вялым парезом или параличом различных мышечных групп, в результате поражения определенных отделов рефлекторной дуги, обеспечивающей нормальную функцию мускулатуры. Утрата или изменение нормальной двигательной активности из-за снижения силы и тонуса мышц может возникать как в результате поражения собственно мышц (первично-мышечные заболевания), так и в результате поражения периферических нервов (различные виды полинейропатий) или мотонейронов спинного мозга (спинальные мышечные атрофии), или дисфункции нервно-мышечного соединения (миастении), а также нарушений, косвенно влияющих на работу мышц. **Основными причинами возникновения НМЗ считаются аутоиммунные болезни, наследственные/генетические факторы и отравление различными веществами.** Также в эту группу относятся часть врожденных дефектов метаболизма (в том числе болезни накопления и митохондриальные заболевания) и нейродегенеративных заболеваний со схожими симптомами.

## Основные формы наследственных НМЗ:

### 1. ПЕРВИЧНО-МЫШЕЧНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

врожденные структурные миопатии (в т.ч. болезнь центрального стержня, немалиновая миопатия, миотубулярная миопатия и др.)

- прогрессирующие мышечные дистрофии (врожденные мышечные дистрофии, поясно-конечностные мышечные дистрофии (в т.ч. мышечная дистрофия Дюшенна/Бекера, мышечная дистрофия Эмери-Дрейфусса)
- лице-плече-лопаточная мышечная дистрофия
- лопаточно-перонеальные мышечные дистрофии
- окулофарингеальные мышечные дистрофии
- дистальные мышечные дистрофии

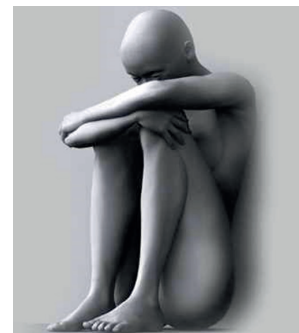
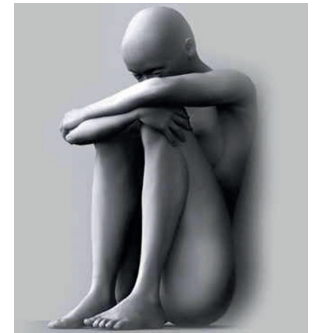


Рис. 1. Возрастные изменения при ПМД Дюшенна

## 2. МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ МИОПАТИИ

- дефицит фосфорилазы/болезнь Мак-Ардля
- дефицит кислой мальтазы/болезнь Помпе
- дефицит фосфофруктокиназы/болезнь Таури
- дефицит ветвящегося фермента/болезнь Кори
- митохондриальные миопатии
- дефицит карнитина
- дефицит карнитин-пальмитил трансферазы
- дефицит лактат-дегидрокиназы
- и другие



### 3. БОЛЕЗНИ МОТОНЕЙРОНА

различные типы спинальной мышечной атрофии (в т.ч. болезнь Вердниге-Гофманна, Кугельберга-Веландера, болезнь Кеннеди, Фенкеля)

- боковой амиотрофический склероз

### 4. ЗАБОЛЕВАНИЯ ПЕРИФЕРИЧЕСКИХ НЕРВОВ

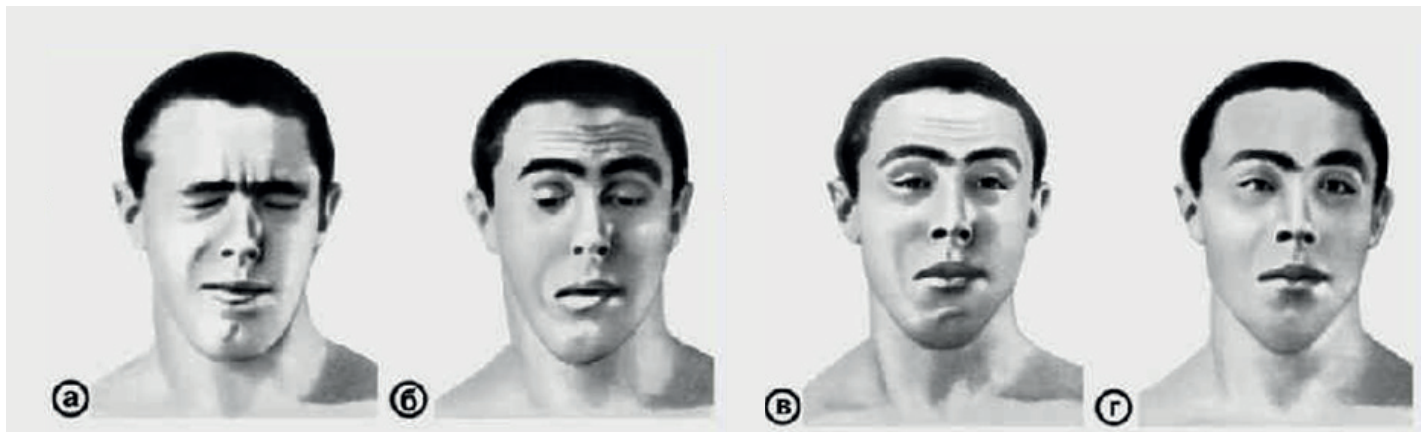
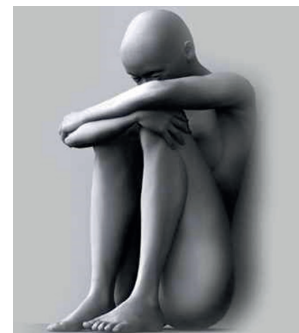
изолированные и синдромальные моторно-сенсорные и сенсорно-вегетативные neuropatii (в т.ч. болезнь Шарко-Мари-Тус, болезнь Дижерина-Сотта)

### 5. БОЛЕЗНИ НЕРВНО-МЫШЕЧНЫХ СИНАПСОВ И АСТЕНИИ

### 6. МИОТОНИИ И ПЕРИОДИЧЕСКИЙ ПАРАЛИЧ

различные нозологические формы миотоний и парамиотоний (в т.ч. миотоническая дистрофия)

- периодический паралич



## Стереотипии

**Стереотипия** — устойчивое **бесцельное** повторение движений, слов или фраз, иногда во время стресса. Действия при стереотипии могут быть как простыми, например, раскачивание из стороны в сторону, так и сложными, например, **маршировка** на месте, но каждый раз повторяются без изменений.

В отличие от **аутостимуляций**, которые обычно являются эмоционально заряженными и имеют своей целью достижение тонизирующего эффекта, **стереотипии** представляют собой импульсивную моторную разрядку без аффективной окраски.







**Что вы делаете каждый день?  
Дома, в кампусе, на улице,  
в корпусах Университета,  
в кафе и т.д.?**

**Занимаетесь ли вы спортом?  
Регулярно, профессионально?  
Каким видом спорта?**



# ЗНАЧЕНИЕ ФУНКЦИОНАЛЬНОЙ АСИММЕТРИИ КАК ГЕНЕТИЧЕСКОГО МАРКЕРА СПОРТИВНЫХ СПОСОБНОСТЕЙ

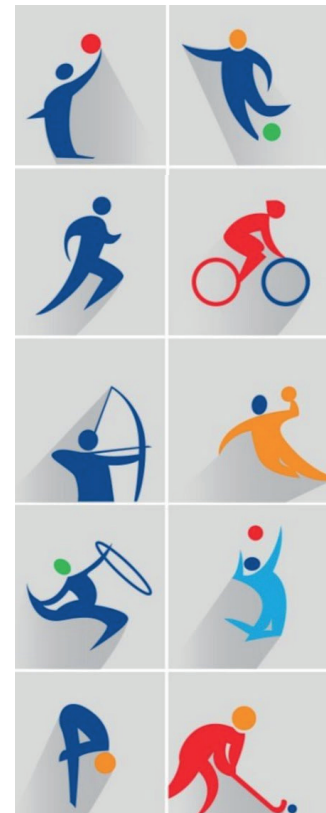
Таймазов В. А., С. Е. Бакулев, 2006

К числу генетических маркеров, имеющих не абсолютный, а условный характер, относят показатели функциональной асимметрии (коэффициент наследуемости их порядка  $H = 0.80-0.95$ ). Характер генетических влияний на развитие функциональной асимметрии и их механизмы до сих пор являются неопределенными, полагают наличие одного гена или целого их комплекса, ответственного за билатеральную дихотомию. Специальным вопросом является правильное определение наследственной природы асимметрии, в первую очередь, определение ведущей руки, ноги и глаза. Неадекватное использование неведущих конечностей для выполнения основных технических приемов и в качестве вооруженной руки (в фехтовании, теннисе, хоккее и др.) становится лимитирующим фактором в спортивных достижениях.

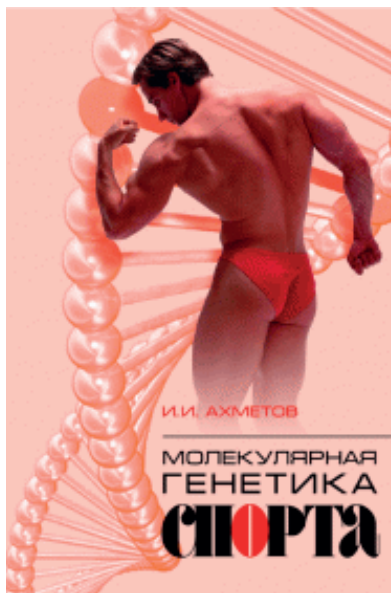
Единым ориентиром для проявления «симметрии-асимметрии» в трехмерном пространстве – во фронтальной, сагиттальной и трансверсальной (горизонтальной) плоскостях является центр «симметрии-асимметрии». В качестве такого центра выбрана идеальная вымышленная точка, относительно которой можно оценивать распределение массы тела, приложение механических сил, морфологическую и функциональную организацию движений (Степанов В. С., 2000, 2001). Исследование функциональной асимметрии включают изучение моторной, сенсорной и психической асимметрии.

Изучалась характеристика моторной и сенсорной асимметрии у единоборцев – таэквондистов, кик-боксеров и ее особенности у представителей стандартных видов спорта.

Закономерности: для таэквондистов – пригодность к занятиям избранным видом спорта и высокий темп роста спортивного мастерства в этом виде спорта определяет правый односторонний тип индивидуального профиля функциональной асимметрии, а для спортсменов кик-боксеров – парциальный тип доминирования моторных и сенсорных функций.



# Молекулярная генетика спорта.



**Автор: Ахметов И.И.**  
**2009 год, 267 с.**  
**Издательство:**  
**«Советский Спорт»**  
**ISBN: 9785971804123**

## Глава II. Введение в спортивную генетику

### 1. История спортивной генетики

- 1.1. Спортивная генетика в догенетический период
- 1.2. Спортивная генетика в постгенетический период
2. Индивидуальные различия в развитии физических и психических качеств
3. Наследуемость и тренируемость
  - 3.1. Основные методы изучения механизмов наследуемости
  - 3.2. Наследуемость признаков и тренируемость физических качеств
4. Спортивная одаренность и гениальность
  - 4.1. Общие представления о гениальности и таланте
  - 4.2. Структура и частота появления спортивного таланта
  - 4.3. Генеалогические особенности спортивной одаренности
5. Методологические подходы картирования генов, ассоциированных со спортивной деятельностью

## Глава IV. Генетические маркеры и спорт

### 1. Общие представления. Классификация генетических маркеров

#### 2. Генетические маркеры выносливости

- 2.1. I аллель гена ангиотензинпревращающего фермента (ACE)
- 2.2. 6.7-kb аллель гена адренергического рецептора <-2A типа (ADRA2A)
- 2.3. 16Arg аллель гена @-2 адренергического рецептора (ADRB2)
- 2.4. Gln12 аллель гена АМФ-деаминазы (AMPD1)
- 2.5. 29 аллель гена брадикининного рецептора @2 (BDKRB2)
- 2.6. Rs1867785 G и rs11689011 T аллели гена эндотелиального PAS-домена протеина (EPAS1)
- 2.7. (GGAA)<sub>n</sub> 185-bp аллель гена рецептора эритропоэтина (EPOR)
- 2.8. 825T аллель гена гуанин связывающего протеина 3 (GNB3)
- 2.9. 63Asp аллель гена гемохроматоза (HFE)
- 2.10. Pro582 аллель гена фактора, индуцируемого гипоксией 1 (HIF1A)
- 2.11. Glu23 аллель гена АТФ-зависимого калиевого канала, подсемейства J, 11-го типа (KCNJ11)
- 2.12. Гаплогруппы мтДНК
- 2.13. Gly160 аллель гена ядерного фактора активированных Т-клеток, C4 (NFATC4)
- 2.14. Glu298 и 164-bp аллели гена эндотелиальной NO-синтазы (NOS3)
- 2.15. Rs4253778 G аллель гена <-рецептора, активируемого пролифераторами пероксисом (PPARA)
- 2.16. Rs2016520 C аллель гена <sup>TM</sup>-рецептора, активируемого пролифераторами пероксисом (PPARD)
- 2.17. Gly482 аллель гена коактиватора PPAR@, 1 < (PPARGC1A)
- 2.18. 203Pro и 292Ser аллели гена коактиватора PPAR@, 1 @ (PPARGC1B)
- 2.19. 51 аллель гена регуляторной В субъединицы протеинфосфатазы 3, <(PPP3R1)
- 2.20. 12Thr аллель гена митохондриального транскрипционного фактора А (TFAM)
- 2.21. 55Val аллель гена разобщающего белка 2 (UCP2)
- 2.22. Rs1800849 T гена разобщающего белка 3 (UCP3)
- 2.23. Rs2010963 C аллель гена фактора роста эндотелия сосудов А (VEGFA)
- 2.24. 472Gln аллель гена рецептора 2-го типа фактора роста эндотелия сосудов (VEGFR2)
- 2.25. Гаплогруппы Y-хромосомы
3. Генетические маркеры быстроты и силы
  - 3.1. D аллель гена ангиотензинпревращающего фермента (ACE)
  - 3.2. Arg577 аллель гена <-актинина-3 (ACTN3)
  - 3.3. (CAG)<sub>n</sub> L (>=22) аллели гена рецептора андрогена (AR)
  - 3.4. 582Ser аллель гена фактора, индуцируемого гипоксией 1 (HIF1A)
  - 3.5. Rs4253778 C аллель гена <-рецептора, активируемого пролифераторами пероксисом (PPARA)
  - 3.6. 12A1a аллель гена @-рецептора, активируемого пролифераторами пероксисом (PPARG)
4. Генетические маркеры, ассоциированные с деятельностью высшей нервной системы
  - 4.1. Генетические маркеры личностных характеристик человека
  - 4.2. Генетические маркеры умственных способностей
5. Комплексное использование генетических маркеров

## Глава V. Фармакогенетика и нутригенетика в спорте

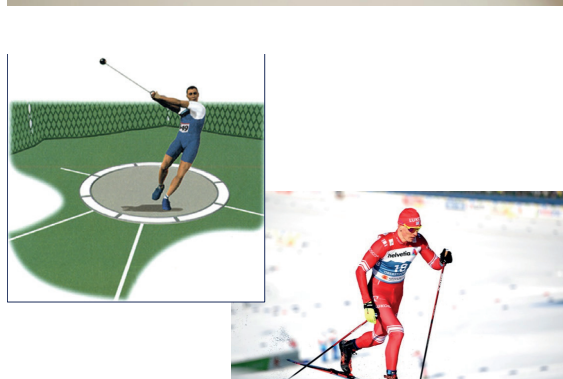
## Глава VI. Генетическое тестирование в спорте



# Полиморфизм гена $\gamma$ – рецептора, активирующего пролиферацию пероксисом (PPARG) как маркер предрасположенности к занятиям спортом.

Дроздовская С.Б., Боровик О. А, Досенко В.Е., Ильин В.Н., 2012

- Представлены результаты генотипирования спортсменов разных видов спорта по Pro12→Ala полиморфизму гена PPARG, локализованного в 3 хромосоме (3p25), с целью поиска молекулярно-генетических маркеров наследственной склонности к проявлению высокой физической работоспособности.
- $\gamma$  – рецептор, активирующего пролиферацию пероксисом (Peroxisome proliferator-activated receptor gamma 2 (PPARG2)) - это внутриклеточный транскрипционный фактор, играющий важную роль в адипогенезе, глюкозном и жировом гомеостазе. Функции этого транскрипционного фактора заключаются в регуляции генов, связанных с аккумуляцией жира, дифференцировкой адипоцитов и миобластов, а также с чувствительностью к инсулину.
- В ходе работы было генотипировано 122 спортсмена разных видов спорта и 82 человека, не занимающиеся спортом.
- Обнаружено, что в группе высококвалифицированных спортсменов, занимающихся видами спорта (легкоатлетические прыжки, метания, бег на короткие дистанции) с преимущественно анаэробным характером энергообеспечения Ala аллель гена PPARG встречается на 11,1% чаще, чем в группах спортсменов, занимающихся видами спорта с преимущественно аэробным характером энергообеспечения (академическая гребля, лыжные гонки, плавание на длинные дистанции). Установлена ассоциация между Pro12→Ala полиморфизмом гена PPARG и предрасположенностью к занятиям различными видами спорта.



# АССОЦИАЦИЯ ПОЛИМОРФИЗМА ГЕНА АСТN3 СО ЗДОРОВЬЕМ СПОРТСМЕНОВ

Булгаков М.В. с соавт. Будущее науки, 2022

- Выделяют 2 группы мышечных волокон: **красные** (тип I) и **белые** (тип II). Первые характеризуются **большим количеством митохондрий в клетках и высоким процентом содержания миоглобина**, благодаря чему они способны эффективно использовать кислород для получения энергии из гликогена и триглицеридов – основного источника энергии красных мышечных волокон. Тип I оптимизирован эволюцией под выполнение продолжительной работы аэробного характера, поэтому эти волокна медленнее возбуждаются и воспроизводят меньше силы, по сравнению с белыми мышцами. **Второй тип** отвечает за генерацию сил на высокой скорости во время взрывных или мощных действий. Белые мышечные волокна используют в качестве топлива только **гликоген** и быстро истощаются, однако способны к более сильному сокращению. Их отличительной чертой является содержание **белка, обеспечивающего стабилизацию сократительного аппарата, который имеет название альфа-актинин-3** и кодируется геном АСТN3, расположенным на хромосоме 11q13.2
- Влияние полиморфизма R577X (rs1815739) гена АСТN3 на повреждение мышц, травматизм и кардиометаболический риск у спортсменов, подвергающихся длительной физической нагрузке.

В человеческой популяции можно обнаружить **три генотипа**: RR (гомозиготы с функциональным белком), RX (гетерозиготы) и XX (гомозиготы с дефицитом альфа-актина-3). У **носителей аллеля X** наблюдается более высокий уровень миоглобина в сыворотке крови, а также повышенная концентрация креатинкиназы, которые являются типичными маркерами повреждения мышц. Кроме этого, люди с генотипом XX сообщали о более продолжительной и интенсивной мышечной боли после окончания забега, нежели носители аллеля R. Спортсмены с генотипом XX демонстрируют повышенный риск травматизма.

Полиморфизм R577X (rs1815739) гена АСТN3 с большой долей вероятности оказывает влияние на разрушение мышечной ткани при длительных физических нагрузках.



## АССОЦИАЦИЯ ПОЛИМОРФИЗМА VAL158MET ГЕНА COMT С ПОКАЗАТЕЛЯМИ ПСИХОФИЗИОЛОГИЧЕСКОГО СТАТУСА СПОРТСМЕНОВ.

Российский физиологический журнал. 2019.

Е. В. Валеева, Г. С. Кашеваров, Р. Р. Касимова и др.

- Устойчивость к психологическому стрессу, мотивация, физическая работоспособность и утомляемость являются генетически детерминированными признаками, важными для успешной соревновательной деятельности спортсменов.
- Полиморфизм гена катехол-О-метилтрансферазы (COMT; регулирует функции дофаминергической системы) может обуславливать индивидуальные различия в развитии и проявлении психофизиологических качеств. Проведена оценка влияния полиморфизма rs4680 гена COMT на психофизиологический статус 146 спортсменов разной специализации и квалификации
- Показано, что у спортсменов, являющихся носителями аллеля Met, отмечается высокая психологическая устойчивость согласно тесту на выявление критической частоты световых мельканий, что отображает способность формировать адекватную заданию функциональную систему и удерживать ее более длительно по сравнению с носителями аллеля Val.
- У женщин (от 10 до 19 лет) выявлена более высокая скорость сенсомоторных реакций в тесте простой зрительно-моторной реакции и низкое число точных реакций в тесте реакции на движущийся объект.
- Мужчины, носители Met аллеля (от 12 до 19 лет) характеризуются более высокой личностной тревожностью по тесту Шкала тревоги Спилбергера–Ханина.
- Таким образом, показано, что полиморфизм rs4680 гена COMT оказывает влияние на психофизиологический статус спортсменов.

## КИБЕРТЕЛО

Сконструировать кибернетическое тело, подобное человеческому, для современной науки — решаемая проблема. Мы попробовали собрать аватара из уже готовых продуктов

**Нейроинтерфейс** iBrain, позволяющий мысленно управлять механической рукой или компьютером, сейчас тестирует парализованный британский астрофизик Стивен Хокинг.



**«Электронный нос»** — нейроподобная система, способная распознавать запахи, — создан в Институте синтетических полимерных материалов РАН.



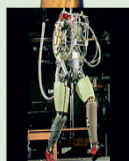
**Разработанный еще в 2005 году оксигенатор** (искусственные легкие) Novalung способен поддерживать жизнь пациента в течение 100 дней



**Искусственную руку** i-LIMB Pulse, способную выполнять самые мелкие и точные движения, с 2007 года получили 1200 человек.

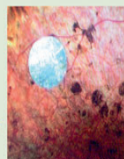


**Опорно-двигательный аппарат** антропоморфного робота Petman позволяет ему бежать по беговой дорожке, восстанавливать равновесие при толчке и выполнять программу утренней разминки морского пехотинца, включая отжимания.



**Бионический глаз**

Argus III содержит 240 электродов.



**Электронный имплантат**

восстановил слух 200 тыс. человек.



**Гибкий позвоночник**

робота-гепарда компании Boston Dynamics позволяет ему развивать скорость бега 30 км/час.



**Механическое искусственное сердце**

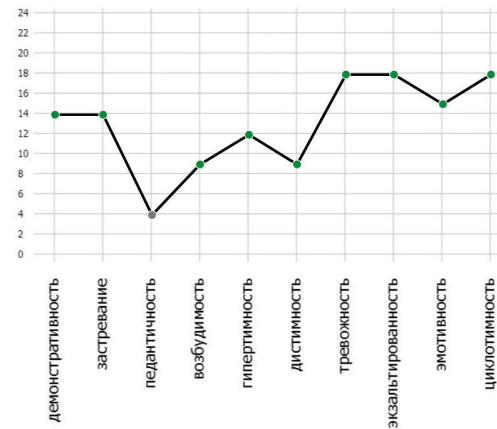
Total Artificial Heart с 2004 года было имплантировано 850 пациентам.



**Ножные протезы**, сделанные фирмой Ossur южноафриканскому спортсмену Оскару Писториусу, помогли ему превзойти многих здоровых спортсменов в беге.



Профиль личности



- **Вы знаете – личность, характер, акцентуации?**
- **Проходили тестирование?**
- **И как?**

Рассматривая профиль личности респондентки, видно, что большинство значений являются средними. Из всех выделяются только педантичность (низкое значение); тревожность, экзальтированность и циклотимность (средние, но на грани с высокими значениями). Исходя из этого, можно сделать некоторые выводы о характерных чертах, которые присущи респондентке:

- Касаемо педантичности. Отрицание в себе стремления к тщательности, аккуратности, самоконтролю. Частый беспорядок дома и на рабочем месте (возможно, как защитный механизм);
- Касаемо тревожности. Внутреннее напряжение, склонность ожидать неприятности. Стремление сглаживать и избегать конфликты. **Повышенная боязливость, начиная с детства (респондентка сама подтвердила данный факт, с детства боялась темноты, оставаться одной и т.п.).** Также присуща ранимость и самокритичность;
- Касаемо экзальтированности. Общительность, «острое нравственное зрение». При этом зависимость от смены настроения, паникерство, ослабленный самоконтроль, который выражается раздражительностью, вспыльчивостью. Развитое чувство сострадания к другим, **способное даже довести до отчаянья;**
- Касаемо циклотимности. Реалист по своей натуре, терпима к окружающим. Легко знакомится и находит общий язык с другими людьми, но при этом в период спада наоборот может закрываться в себе, впадать в пессимистичность и мрачное настроение. **Жизнь напоминает зебру: черно-белая. Сочетает в себе серьезность и романтичность.**

# ЛИЧНОСТЬ

- Сангвиник, флегматик, холерический тип, меланхолик
  - **С. С. Корсаков** – это определенным образом организованная совокупность свойств психики
  - Это каждый отдельно взятый конкретный человек с присущими ему биологическими и социально обусловленными свойствами и качествами психики; личность – это человек в целом, с учетом всех сторон и особенностей психики, таких как интересы, склонности, темперамент и характер
  - Три варианта склада **характера** – гармоничный, акцентуированный и препсихопатический
  - **П. Б. Ганнушкин** (1933) – природы с неудачным сочетание личностных свойств
  - Три критерия психопатии - расстройств личности:
    1. Стабильность во времени. Характер можно считать патологическим, то есть расценивать как психопатию, если он относительно стабилен во времени (мало меняется в течение жизни).
    2. Тотальность проявления характера. При психопатии одни и те же черты характера обнаруживаются во всех сферах жизнедеятельности человека: в производственной деятельности, дома, в общении с друзьями и родственниками и т. д.
    3. Социальная дезадаптация. У человека постоянно возникают жизненные трудности. Причем эти трудности испытывает либо он сам, либо окружающие его люди.
- Конформист, изгой, фанатик, антисоциальная личность
- **К. Леонгард** (1964) – дисгармоничность психики. Однако не представляющую «трудностей адаптации».
  - Демонстративный, педантичный, застревающий, возбудимый, гипертимический, дистимический, аффективно-лабильный, аффективно-экзальтированный, тревожный, эмотивный, экстра- и интравертированный (Леонгард К., 1981)
  - Гипертимный, циклоидный, лабильный, астеноневротический, сензитивный, психастенический, шизоидный, эпилептоидный, истероидный, неустойчивый, конформный, конформно-гипертимный, дистимический, застревающий (ПДО, Личко А. Е., 1985)

**Подобные варианты имеет генетическую, эндогенную обусловленность. Под влиянием среды возможны усиление или трансформация в иные (гетерономные) характерологические типы.**

## Лист вопросов (Личко А.Е.)

1. В детстве я был веселым и неугомонным.
2. В младших классах я любил школу, а затем она начала меня тяготить.
3. В детстве я был таким же, как и сейчас: меня легко было огорчить, но и легко успокоить, развеселить.
4. У меня часто бывает плохое самочувствие.
5. В детстве я был обидчивым и чувствительным.
6. Я часто опасаясь, что с моей мамой что-то может случиться.
7. Мое настроение улучшается, когда меня оставляют одного.
8. В детстве я был капризным и раздражительным.
9. В детстве я любил беседовать и играть со взрослыми.
10. Считаю, что самое важное – несмотря ни на что, как можно лучше провести сегодняшний день.
11. Я всегда сдерживаю свои обещания, даже если это мне невыгодно.
12. Как правило, у меня хорошее настроение.
13. Недели хорошего самочувствия сменяются у меня неделями, когда и самочувствие, и настроение у меня плохое.
14. Я легко перехожу от радости к грусти и наоборот.
15. Я часто испытываю вялость, недомогание.
16. К спиртному я испытываю отвращение.
17. Избегаю пить спиртное из-за плохого самочувствия и головной боли.
18. Мои родители не понимают меня и иногда кажутся мне чужими.
19. Я отношусь настороженно к незнакомым людям и невольно опасаясь зла с их стороны.
20. Я не вижу у себя больших недостатков.
21. От нотаций мне хочется убежать подальше, но если не получается, то молча слушаю, думая о другом.
22. Все мои привычки хороши и желательны.
23. Мое настроение не меняется от незначительных причин.
24. Я часто просыпаюсь с мыслью о том, что сегодня предстоит сделать.
25. Я очень люблю своих родителей, привязан к ним, но, бывает, сильно обижаюсь и даже ссорюсь.
26. Периодами я чувствую себя бодрым, периодами – разбитым.
27. Нередко я стесняюсь есть при посторонних людях.
28. Мое отношение к будущему часто меняется: то я строю радужные планы, то будущее кажется мне мрачным.
29. Я люблю заниматься чем-нибудь интересным в одиночестве.
30. Почти не бывает, чтобы незнакомый человек сразу внушил мне симпатию.
31. Люблю одежду модную и необычную, которая привлекает взоры.
32. Больше всего люблю сытно поесть и хорошо отдохнуть.
33. Я очень уравновешен, никогда не раздражаюсь и ни на кого не злюсь.
34. Я легко схожусь с людьми в любой обстановке.
35. Я плохо переношу голод – быстро слабею.
36. Одиночество т переношу легко, если оно не связано с неприятностями.
37. У меня часто бывает плохой, беспокойный сон.
38. ...



# Методика аутоидентификации акцентуаций характера

Э.Г. Эйдемиллера

- Инструкция : «Вам необходимо ознакомиться с содержанием всех предложенных характеристик и выбрать одну или несколько карточек, на которых, по вашему мнению, наиболее полно и похоже описан ваш характер. Если вы выберете несколько карточек сразу, то разложите их в порядке важности».
- Для проведения исследования потребуется 13 карточек с описанием характерологических типов:

## КАРТОЧКА «М»

- Я - прирожденный пессимист, настроение у меня всегда понижено. Мир я воспринимаю как бы сквозь черные очки: жизнь мне часто кажется бессмысленной, во всем вижу лишь мрачные стороны. Никак не могу отделаться от ощущения, что вот-вот должно случиться что-то плохое. Мне кажется, что я в чем-то виноват и потому окружающие ко мне плохо относятся, смотрят свысока. Я мрачен, угрюм, всем недоволен. Все делаю медленно, неторопливо. Мои друзья говорят, что лицо у меня печальное, что от меня веет уныние. Я не способен к волевому усилию, от трудностей впадаю в отчаяние. Особенно плохо себя чувствую по утрам, просыпаюсь с ощущением разбитости, усталости. Часто у меня бывают запоры. Жизнь моя - нелепая и мучительная пытка, иногда приходят мысли о ее никчемности, бесцельности.

## Акцентуация характера как «фактор риска» расстройств личности

- Акцентуированные личности это здоровые лица, как бы находящиеся на грани субнормы. Заостренность отдельных характерологических черт в определенных ситуациях способна снизить адаптационные способности индивида, быть почвой для внутриличностных и межличностных конфликтов (Семке В. Я.)
- Особенности их характера «либо вообще не препятствуют удовлетворительной социальной адаптации, либо ее нарушения бывают преходящими» (Личко А. Е.). Выделяют явную и скрытую акцентуацию характера: первая из них как бы составляет группу «повышенного риска», вторая представлена крайним вариантом нормы

## Межиндивидуальная изменчивость темперамента и свойств личности

- К **темпераменту** относят формально-динамические характеристики поведения человека, «характеристики индивида со стороны динамических особенностей его психической деятельности, т.е. темпа, быстроты, ритма, интенсивности составляющих эту деятельность психических процессов и состояний» (Небылицын В.Д.)
- Возрастно-зависимый компонентный состав темперамента
- Темперамент (temperament) – характер? индивид – личность (personality):
- «Большая пятерка» (Big Five): **Экстраверсия** (extraversion)  $h^2 = 0,49$  – интроверсия, общительность – нелюдимость, уверенность – застенчивость; **Способность к согласию** (agreeableness)  $h^2 = 0,35$ , уступчивость – неуступчивость, дружелюбность – безразличие к другим, послушность – враждебность; **Добросовестность** (conscientiousness)  $h^2 = 0,38$ ; **Невротизм** (neuroticism) – психотизм, эмоциональная стабильность, приспособляемость – тревожность, зависимость – независимость; **Откровенность**, прямота (openness), легкость приспособляемости – по  $h^2 = 0,45$  подчинение, непослушность – покорность. **Вклад общей среды** = 0,2-0,11.
- Личностные свойства: степень радикализма и консерватизма в мышлении  $h^2 = 0,65$  и 0,54. Авторитарность  $h^2 = 0,62$  **Ассортативность браков** 0,68.
- Профессиональные интересы, занятия на досуге, социальные отношения: **MZ** сходны, как выросшие вместе, так и порознь
- Начиная с 9 месяцев жизни **проявляется генетически заданная индивидуальность** в сфере динамических характеристик поведения ребенка, т.е. **темперамента**: активность, регулярность, приближение-удаление, адаптивность, интенсивность, порог реактивности, настроение, отвлекаемость, внимание-настойчивость



## Развитие близнецовых исследований личностных черт «Большой Пятерки» в зарубежной генетике поведения.

С. Л. Леньков, Е. С. Низамова. Психология. 2012. Вып. 6. С. 8-39

Близнецовые поведенческо-генетические исследования ВG, предметом которых являются личностные черты «Большой Пятерки» ВF (ВG-ВF-исследования).

При описании **результатов ВG-ВF-исследований** обычно указывают следующие оценки: вклад (в процентах объясняемой дисперсии) аддитивных и, соответственно, неаддитивных генетических факторов, а также «широкую наследуемость» (broad heritability), представляющую собой сумму этих показателей; вклад общей, разделенной (shared) и, соответственно, уникальной, неразделенной (non-shared) среды воспитания.

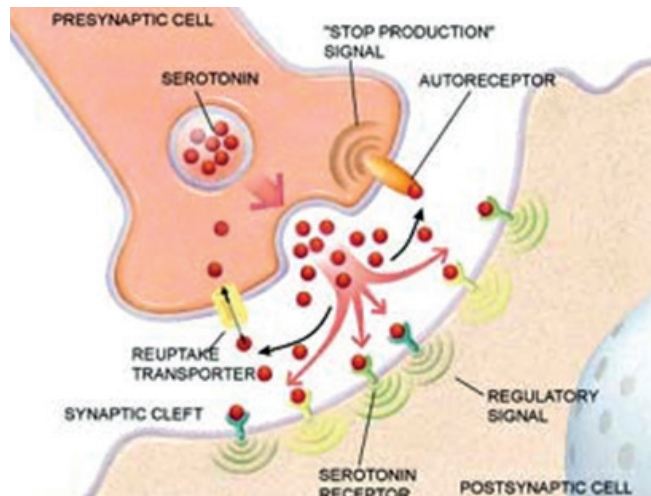
Выделен ряд **внешних факторов**, потенциально способных повлиять на результаты близнецовых ВGВF-исследований и, в силу этого, в определенной мере способствующих пониманию причин выявленных выше расхождений в оценках наследуемой и средовой обусловленности факторов ВF. К подобным внешним факторам относится, в первую очередь, **разноречивая интерпретация факторов ВF**. Следующими двумя внешними факторами, потенциально способными повлиять на результаты ВG-ВF-исследований, являются **пол и возраст обследуемых близнецов**. При этом противоречива и оценка степени стабильности самих факторов ВF на протяжении жизни человека, от которой, очевидно, могут зависеть и оценки, получаемые в ВG-исследованиях. Следующий внешний фактор, влияющий на результаты ВG-ВF исследований, – **эффект контраста, выражающий возможное нарушение предположения об одинаковом влиянии разделенной среды воспитания**. Эффект контраста состоит в том, что влияния разделенной среды (включающие такие воздействия, как родительский стиль воспитания, социально-экономический статус, религиозная подготовка, возможности получения образования, окружающие группы сверстников и др.), обычно понимаемые как способствующие большему личностному сходству близнецов, могут при определенных условиях оказывать совершенно противоположное воздействие, увеличивая различия между близнецами (или сиблингами). Следующий фактор, глобальный и весьма генерализованный, – это **кросс-культурные различия** между используемыми близнецовыми выборками. Следующий фактор – **«разлученность» близнецов**: воспитание в одной семье («неразлученность») оказывает значительное влияние на сходство личностных черт в более зрелом возрасте. Следующий внешний фактор – **эффекты генетической неаддитивности (доминирования)** и важный внешний фактор – **разнородный используемый методический инструментарий**.

# МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ СВОЙСТВ ЛИЧНОСТИ: ОТ АНАЛИЗА ГЕНОВ-КАНДИДАТОВ К РЕЗУЛЬТАТАМ ПОЛНОГЕНОМНЫХ АНАЛИЗОВ АССОЦИАЦИЙ

А.В. Казанцева, С.Б. Малых, Э.К. Хуснутдинова, 2016

- Одним из методов поиска генетических факторов, вовлеченных в формирование индивидуальных особенностей, является выбор генов-кандидатов на основании их функциональной значимости. Этот подход предполагает исследование ассоциации признака с аллелями гена, вовлеченного в метаболические пути, связанные с признаком.
- Существующие модели предполагают, что формирование свойств личности и темперамента опосредовано функционированием нейромедиаторных систем мозга, что, в свою очередь, определяет изучение генов-кандидатов, вовлеченных в нейромедиаторные метаболические пути.
- Другим современным подходом к изучению молекулярно-генетических основ черт личности является полногеномный анализ ассоциаций (Genome-Wide Association Study, GWAS). При полногеномном анализе ассоциаций проводится генотипирование сотен тысяч однонуклеотидных полиморфных локусов (SNP), покрывающих весь геном. В настоящее время существует возможность одновременной оценки более миллиона SNPs. Данный метод позволяет установить связь между аллельной вариацией в некотором геномном регионе и исследуемым признаком.
- Однонуклеотидные полиморфные локусы, расположенные в достаточной близости друг от друга, часто находятся в неравновесии по сцеплению (т.е. наследуются совместно). Поскольку в генотипирование вовлекаются не все, а только один или несколько локусов из одной группы сцепления, то выявленная ассоциация какого-либо SNP с изучаемой чертой может свидетельствовать либо о вовлеченности данного конкретного локуса в изучаемый признак, либо о вовлеченности какого-либо другого локуса, находящегося в одной группе сцепления с этим SNP. К настоящему времени с использованием этих двух подходов – анализа генов-кандидатов и полногеномного анализа ассоциаций – накоплены данные о роли целого ряда генетических факторов, участвующих в формировании черт личности и темперамента.
- Гены серотонинергической системы
- Гены дофаминергической системы
- Гены системы нейротрофического фактора
- Гены гипоталамо-гипофизарно-надпочечниковой системы
- Гены половых гормонов
- Гены ГАМКергической системы
- Другие гены

Алфимова, М. В. Генные основы темперамента и личности / М. В. Алфимова, В. И. Трубников // Вопросы психологии. – 2000. – № 2. – С. 128-139. Голимбет В.Е., Алфимова М.В., Митюшина Н.Г. Полиморфизм гена рецептора серотонина (5<sub>2</sub>) и особенности личности. Молекулярная биология, 2004, том 38, № 3, с. 404-412



Обнаружена ассоциация генетических полиморфизмов с варибельностью некоторых особенностей интегральных характеристик темперамента – эмоциональность, активность, социабельность (общительность), тревожность, гипомания, социальная интроверсия, отсутствие близких друзей и др. Вклад генотипа A2/A2 (полиморфизм T102C) гена 5HT<sub>2A</sub> в варибельность тревожности составил 1%. Вклад генов с небольшим эффектом, в частности генов катехол-О-метилтрансферазы и переносчика серотонина, в выраженность психологических признаков составил 3-4%.

Многостороннее исследование личности (MMPI), Опросник С.Р. Клонингера, шкалы личностной тревожности Спилбергера, личностный опросник Айзенка и др.

# ИССЛЕДОВАНИЕ АССОЦИИИ ГЕНОВ ИНТЕРЛЕЙКИНОВ IL-4 И IL-10 С БАЗОВЫМИ ЧЕРТАМИ ЛИЧНОСТИ.

Молекулярная биология, 2016. В. Е. Голимбет, М. В. Алфимова, Г. И. Коровайцева, Т. В. Лежейко

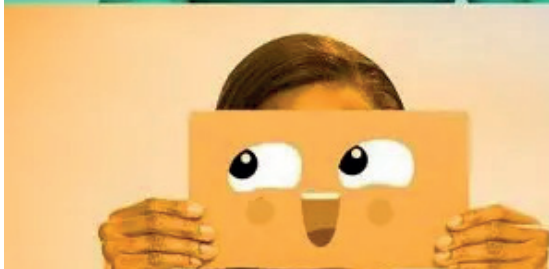
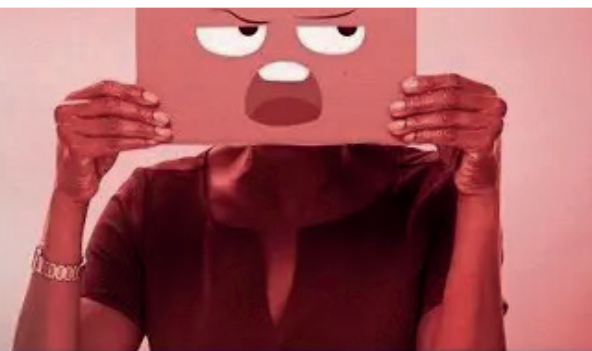
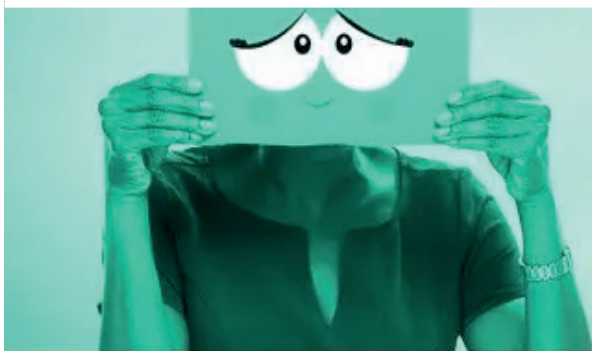
- Взаимосвязь между содержанием воспалительных факторов в плазме крови и особенностями эмоционального реагирования у человека
- Исследовали полиморфизмы IL-4 C-589T, IL-10 C-592A и IL-10 G-1082A путем генотипирования образцов ДНК от 297 человек.
- Для оценки личностных черт использовали русскоязычную версию личностного опросника Айзенка.
- Показано, что выраженность невротизма несколько выше у носителей вариантов, связанных с повышенной продукцией интерлейкина, в частности TT (IL-4 C-589T) и GG (IL-10 G-1082A), но значимость различий либо крайне незначительна ( $p = 0.045$ ), либо может быть оценена лишь как тенденция ( $p = 0.08$ ). Такая ассоциация проявляется только у женщин. С другой стороны, уровень экстраверсии оказывается более высоким у носителей гетерозиготных вариантов CT и GA ( $p = 0.01$ ).
- Эти результаты находятся в соответствии с гипотезой о плеiotропном влиянии генов воспалительных факторов. Согласно этой гипотезе, “избегающее поведение” в большей степени выражено у носителей генетического варианта, связанного с предрасположенностью к инфекционным заболеваниям.

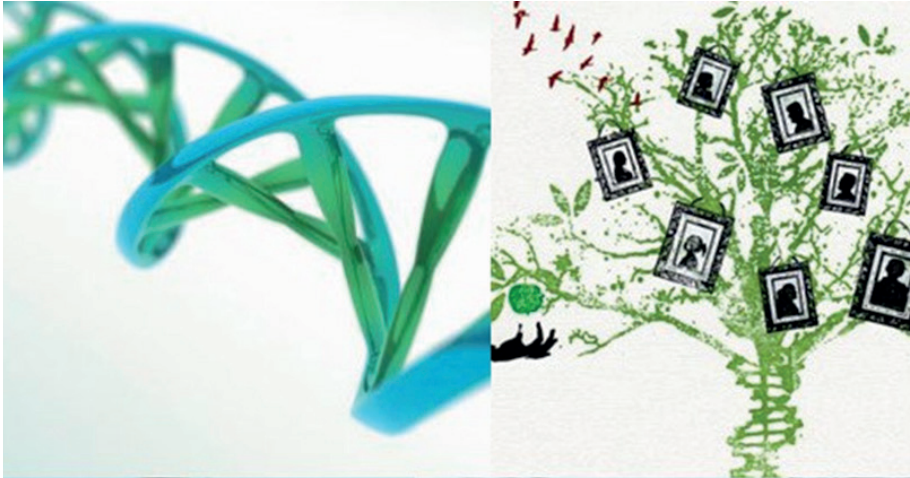






Согласно психогенетическим исследованиям, индивидуальные различия в темпераменте на 40–60% объясняются генетическими факторами. Механизм взаимодействия генов является комплексным, аддитивным и эпистатическим, причем экспрессия генов варьирует в процессе индивидуального развития человека и находится под влиянием факторов среды. Свойства личности обусловлены взаимодействием множества генов с небольшим эффектом и средовых факторов. Одни свойства личности находятся под большим влиянием генетических факторов, в то время как другие – под большим влиянием средовых факторов.





- ИНТЕРЕСНО
- АКТУАЛЬНО И СОВРЕМЕННО
- ПОЛЕЗНО
- ВАЖНО
- ДЛЯ ВСЕХ
- И КАЖДОГО

# ЛЕКЦИЯ №3



1. Психогенетика когнитивных функций / Роль генотипа и среды в вариативности когнитивных характеристик.
2. Психогенетические исследования темперамента и двигательной сферы.
- 3. РОЛЬ ГЕНОТИПА И СРЕДЫ В ИНДИВИДУАЛЬНОМ РАЗВИТИИ / ГЕНОТИП-СРЕДОВЫЕ СООТНОШЕНИЯ В ИНДИВИДУАЛЬНОМ РАЗВИТИИ.**

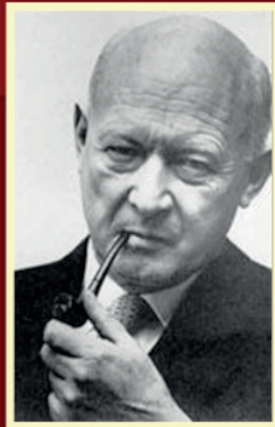
## Представления об онтогенезе в генетике развития

- Онтогенез (от др.-греч. ὄν, лат. on > род. ὄντος, ontos «сущий» + γένεσις, genesis «зарождение»), Э. Геккель, 1866 – индивидуальное развитие организма, совокупность последовательных морфологических и биохимических преобразований, претерпеваемых организмом от оплодотворения (при половом размножении, от зиготы) до конца жизни. Особенности онтогенеза особой сложились в процессе исторического развития вида – филогенеза.
- Главные свойства онтогенеза – направленность и необратимость – проявляются только на уровне целого организма; процессы онтогенеза, протекающие на молекулярном и клеточном уровнях, являются по большей части обратимыми. Движущие силы онтогенеза изучены не полностью. Онтогенез регулируется совокупностью генетических и эпигенетических факторов.
- Генетическая информация определяет видовую специфичность онтогенеза. Известны группы генов, контролирующие определённые этапы онтогенеза и обеспечивающие общий план строения организма (например, его подразделение на сегменты). С другой стороны, время и место экспрессии определённого гена, а также способ «прочтения» генетической информации (т.е. «решение» о том, какая морфологическая структура под действием данного гена возникнет) определяются развивающимся организмом (эпигенетически).

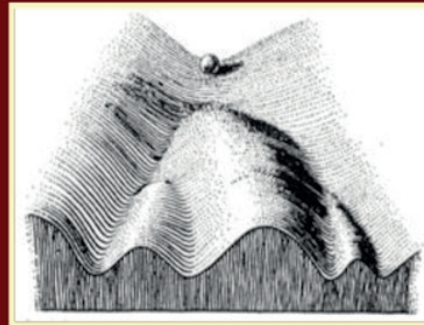


- **Эпигенетические факторы** онтогенеза условно делятся на химические (эмбриональные индукторы, гормоны) и физические (механические силы, геометрия ближайшего окружения данной клетки), хотя в норме те и другие действуют совместно.
- Роль эпигенетических факторов проявляется и в явлении **эпигеномной наследственности**, связанной не с изменениями нуклеотидной последовательности ДНК, а со стойким блокированием определённых её участков (например, путём метилирования) в течение длительных периодов онтогенеза, или же в целом ряде последовательных поколений данной особи.

## Теория эпигенетического ландшафта (теория канализация)



**Конрад Уоддингтон**  
Conrad Hal Waddington  
(1905 - 1975)



В конце 1930-х годов построил формальные модели того, как **продукты регуляторных генов могут влиять на пути эмбрионального развития**, продемонстрировал это на примере крыльев мушки-дрозофилы.



## Стадии жизненного цикла человека (Bogin, 1999)

### Пренатальный период

Оплодотворение

Первый триместр — от оплодотворения до 12-й недели: эмбриогенез.

Второй триместр — 4-6-й лунный месяцы: быстрый рост в длину.

Третий триместр — с 7-го лунного месяца до рождения: быстрый рост массы тела и созревание органов.

### Рождение

### Постнатальный период

- *Период новорожденности* — от рождения до 28 дней: адаптация к внешним условиям жизни, самые быстрые для всего периода постнатального роста скорости роста и созревания

- *Младенчество* — 2-й месяц жизни до конца грудного вскармливания (в среднем до 3 лет): постепенное уменьшение скоростей роста, вскармливание материнским молоком, прорезывание молочных зубов, освоение многих ключевых стадий развития в психологическом и поведенческом контекстах.

- *Детство* — с 3 до 7 лет: умеренные скорости роста, полуростовой скачок, прорезывание первых постоянных моляров и резцов, окончание роста мозга в конце этой стадии; хотя и отнятые от груди, дети нуждаются в защите и опеке взрослых.

- *Ювенильная стадия* — девочки — 7-10; мальчики — 7-12; замедление скоростей роста, способность к самостоятельному пропитанию, переход к овладению социальными навыками.

- *Пубертат* — начинается сразу же после окончания ювеноальной стадии и длится всего несколько дней или недель. Реактивация механизмов центральной нервной системы, запускающая процесс полового созревания, резкое увеличение секреции половых гормонов.

- *Подростковый период* — от 5 до 8 лет после начала пубертата: подростковый скачок роста длины и веса тела, фактическое завершение прорезывания постоянных зубов, развитие вторичных половых признаков, социосексуальная зрелость, рост интереса и переход к социальной, экономической и сексуальной жизни взрослых.

- *Взрослость*.

- *Зрелость и переходный период* — от 20 лет до окончания периода деторождения: гомеостаз физиологических, поведенческих, интеллектуальных функций, менопауза у женщин в возрасте около 50 лет.

- *Пожилой возраст и старость* — с окончания периода деторождения до смерти: затухание функций многих тканей, органов и систем органов.



## Модель Брауна

Схематично взаимодействие развивающегося организма (его генотипа) и условий среды, в которой осуществляется развитие, наиболее полно представлено в концепции эпигенеза Дж. Брауна. Эта концепция представляет результаты каждой стадии развития следующим образом. Если рассматривать развитие, начиная с зиготы (обозначим совокупность ее внешних признаков, фенотип, как  $P_x$ ), то фенотип на следующей стадии развития ( $P_2$ ) будет определяться как:

$$P_1 + G_1 + E_1 \rightarrow P_2$$

где  $G_j$  — генные продукты, которые детерминируют рост и развитие на данной стадии онтогенеза;  $E_j$  — условия среды, в которой происходит данная стадия развития.

На следующей стадии развития фенотип  $P_3$  будет определяться особенностями уже сложившегося фенотипа  $P_2$ , продуктами генов, активируемых на этой стадии развития ( $G_2$ ), и особенностями среды, в которой она протекает ( $E_2$ ):

$$P_2 + G_2 + E_2 \rightarrow P_3 \text{ и т.д.}$$

Таким образом, реализация каждой стадии онтогенеза обеспечивается наличием:

- фенотипа, сформировавшегося к этой стадии;
- продуктов экспрессии генов, соответствующих этой стадии развития;
- условий внешней среды, специфических для данной стадии.

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



- **Генетические факторы** играют важную роль в развитии любых поведенческих признаков, однако в подавляющем большинстве случаев наличие определенного генотипа не играет жестко детерминирующую роль, а служит фактором предрасположенности.
- Кроме того, каждый генетический фактор, как правило, вовлечен во множественные нейрональные пути в различных отделах головного мозга, приводя к формированию широкого спектра поведенческих реакций.
- **Роль генетических факторов в выраженности того или иного сложного признака будет в большинстве случаев зависеть от целого ряда внешних и внутренних факторов.**

**Среда в психогенетике** понимается как совокупность всех негенетических условий, необходимых (вместе с генотипом) для проявления того или иного фенотипа и участвующих в формировании индивидуальных различий в популяции по данному фенотипу. Такое понимание среды значительно шире, чем рассмотрение набора факторов, традиционно называемых в психологии средовыми: в него включаются такие условия, как семейные или другие социальные отношения, физиологические условия пренатального периода, особенности питания, перенесенные организмом болезни и др. (Plomin, Caspi, 1990). **В количественной психогенетике традиционно выделяют два вида средовых факторов: общие и индивидуальные.**



- **Общая среда (shared environment)** – это результат воздействия любых негенетических влияний, которые увеличивают сходство между родственниками в одной семье. Показатель общей среды в близнецовых исследованиях определяют путем вычитания показателя наследуемости из корреляции между монозиготными близнецами (общая фенотипическая изменчивость).
- **Индивидуальная среда (non-shared environment)** – это результат воздействия любых негенетических влияний, которые увеличивают различия между родственниками в одной семье. В этот показатель также входит ошибка измерения. Одним из простейших способов оценки индивидуальной среды является вычитание корреляции между монозиготными близнецами из единицы – общей фенотипической изменчивости (Neale, Cardon, 1992).
- **Объективная и субъективная среды.** Под объективными средовыми факторами (objective environment) следует подразумевать все то, что может быть доступно для наблюдения исследователям. Эффективные средовые факторы (effective environment) определяются по результату их воздействия (например, на детей в семье). Таким образом, если некий фактор, который является объективно общим для членов одной семьи (например, родители или социально-экономический статус семьи), оказывает воздействие на членов семьи по-разному, то его эффективный вклад будет включен в индивидуальную среду.

## Конкретные средовые факторы

- В настоящее время многие исследования направлены на определение конкретных средовых факторов, приводящих к сходствам или различиям по поведенческим признакам (Goldsmith, 1993; Reiss, et al., 2003; Turkheimer, Waldron, 2000). В работах используются психогенетические методы и стратегии, включая дизайны исследований, учитывающие генетическую информацию (генетически информативные дизайны).
- Вклады индивидуальной средовой изменчивости составляли в среднем около 50%, а объективные измерения среды объясняли менее 2% дисперсии фенотипа (Turkheimer, Waldron, 2000). Родительское воспитание объясняет 3% различий социоэмоциональных проблем детей. В условиях негативной среды (например, **низкий социоэкономический статус семьи**), а также при наличии экстремальных различий в **отношении родителя к близнецам** наблюдалось увеличение размера эффекта родительского воспитания до 11% (Asbury et al., 2003).
- Масштабный лонгитюдный проект NEAD (Nonshared Environment and Adolescent Development, «Индивидуальная среда и развитие подростков. Ф.И. Барский, Д.А. Гайсина), включающий данные более 700 семей. Используемые в данном проекте методики позволяют оценить **различия в средовом опыте у детей из одной семьи**, установить связи между этими различиями и поведенческими показателями, определить причинно-следственную направленность связей. Исследования направлены на три области: **психопатологические проявления у подростков, различные виды занятий и способностей, а также оценки всех подсистем отношений между членами семей** (Spotts et al., 2001). В рамках этой программы изучались различные аспекты **окружения детей, их отношения с учителями, сверстниками и близкими друзьями**.
- Результаты исследований выявили, что **индивидуальная средовая изменчивость оказалась значимым компонентом для пяти из семи обобщенных характеристик поведения подростков**. Однако ни индивидуально-специфичные отношения ребенка с родителями, ни асимметричные отношения сибсов, ни измеренные показатели отношений со сверстниками не были значительными факторами индивидуальной среды.



## Влияние низкого социально-экономического статуса семьи на развитие детей: роль генетических, пренатальных и постнатальных средовых факторов

Н.В. Жукова, Е.П. Виноградова, А.С. Макарова, М.К. Макеев, 2020

Согласно данным бюллетеня ВОЗ, «примерно 94 % тяжелых пороков развития наблюдаются в странах со средним и низким уровнем дохода» (Пороки развития, 2020). По данным Федеральной службы государственной статистики, за январь–сентябрь 2020 года число россиян с доходом ниже прожиточного минимума составило 19,6 млн (13,3 %). «Уровень существенной материальной депривированности детей составляет 7,4 % и более чем в 1,6 раза превышает аналогичный показатель для всего населения в целом» (Малева, Гришина, Цацура, 2019)

Результаты исследований показывают на системном, молекулярном, когнитивном, поведенческом уровнях, что у детей, родившихся и выросших в бедности, чаще отмечались разнообразные нарушения развития, заболевания, повышенный уровень хронического физиологического стресса, депрессии, проблемы памяти, саморегуляции, агрессивное, асоциальное поведение по сравнению с детьми из семей с более высоким уровнем дохода. С точки зрения нейронауки, влияние бедности на развитие и здоровье ребенка заключается и в том, что опыт детей в семьях с низким уровнем СЭС (дефицитное питание, жилищные условия, стресс, обедненная среда, недостаток развивающих стимулов, депривация, повышенная вероятность жестокого обращения и др. неблагоприятные факторы) оказывает специфическое влияние на архитектуру и нейрохимию мозга (Noble, Giebler, 2020). Создается порочный причинно-следственный круг («ловушка нищеты»), когда социально-экономические проблемы вызывают и поддерживают не только социокультурные, поведенческие, но и неслучайные нейрофизиологические, нейропсихологические нарушения, которые могут удерживать людей в группе риска (Александров, Ивановщина, Маслинский, 2015; Жукова, Айсмонтас, 2018; Evans, 2016; Noble et al., 2015).





- Исследования констатируют, что в экономически благополучных странах частота рождения детей с низким весом (менее 2500 г) составляет 6–7 %, большая часть которых приходится на наименее обеспеченные социальные группы. Многие из них развиваются в пределах нормы, но у маловесных малышей статистически выше частота различных нарушений здоровья, психосоциальных проблем и т.п. (Александров, Ивановина, Маслинский, 2015). В междисциплинарном исследовании с участием 1099 детей (от 3 до 20 лет) выявлена корреляция между социально-экономическими факторами и морфометрией мозга (независимо от генетических различий) (Noble et al., 2015).
- Уровень дохода родителей оказался связан с площадью поверхности коры мозга ребенка. Среди детей из семей с низким СЭС небольшие различия в доходах были связаны с относительно большими различиями в площади поверхности коры, тогда как среди детей из семей с более высоким достатком аналогичные приросты доходов были связаны с меньшими различиями в площади поверхности.
- Чем лучше было образование родителей, особенно матери, тем больше у ребенка общая площадь коры полушарий мозга (в среднем на 3 %), особенно тех ее участков, которые отвечают за память, речь, обучение, способность организовывать и контролировать собственное поведение, противодействовать дистрессу (Noble et al., 2015).
- При долгосрочном стрессовом воздействии условий бедности обнаружены эпигенетические изменения, влияющие на активность миндалевидного тела, регуляцию серотонина, что увеличивает вероятность появления и усиление депрессии, психиатрических, поведенческих проблем у детей, находящихся в группе риска (Noble, Giebler, 2020; Swartz et al., 2015).
- Неблагоприятное социально-экономическое положение в раннем возрасте связано с более медленным формированием миелиновой оболочки отростков нервных клеток, что может стать причиной ряда неврологических и психиатрических патологий (Ziegler et al., 2020). Получены результаты о негативном влиянии неблагополучного детства на длину теломер (маркеров здоровья), ускоренное старение клеток (Mitchell et al., 2014).



Вклад общей и индивидуальной среды может быть различным для разных признаков. Для целого ряда психологических признаков «общая среда» оказалась ведущей. Это – антисоциальное и агрессивное поведение (Marceau et al., 2012; Miles, Carey, 1997; Rhee, Waldman, 2002), социальная позиция (Abrahamson et al., 2002), проявления положительной эмоциональности (Riemann et al., 1997), личностные черты (Horwitz et al., 2003; Rose et al., 2003). Высокие значения фактора общей среды были получены при изучении процессов семейного взаимодействия (Reiss et al., 2003; Spotts et al., 2005) и особенностей адаптации подростков (Loehlin et al., 2003).

В метаанализе 490 психогенетических исследований эмоциональных и поведенческих проблем у подростков было установлено, что роль общей среды составляет от 10 до 30% вариативности целого ряда психопатологий, за исключением синдрома дефицита внимания и гиперактивности, который оказался в основном под влиянием генетических факторов (Burt, 2009).



## Генетические и средовые факторы действуют во взаимодействии друг с другом – генно-средовое со-действие.

### Генно-средовое со-действие включает в себя

#### генно-средовые корреляции (rГС) и генно-средовые взаимодействия (ГхС).

- Генетические факторы могут также влиять на вероятность тех или иных жизненных событий. В серии исследований вклада генотипа в вероятность жизненных событий было найдено, что коэффициенты наследуемости различаются в зависимости от степени контроля над событиями со стороны человека: для более контролируемых жизненных событий (например, развод) коэффициент наследуемости выше, чем для менее контролируемых (например, болезнь близкого родственника), для которых он низок или незначителен (Billig et al., 1996; Kendler et al., 1993; Plomin et al., 1990). Систематический обзор 55 исследований различных средовых влияний (включая стрессовые события жизни, родительское воспитание, семейную среду, социальную поддержку, взаимодействие со сверстниками и качество брака) показал, что данные влияния частично объясняются генетическими факторами с коэффициентами наследуемости, варьирующими от 7 до 39% (Kendler, Baker, 2007).
- Принято выделять три типа ГС-корреляций: пассивную, реактивную и активную (Jaffee, Price, 2008; Plomin, Bergeman, 1991; Rutter, 2006, 2007; Rutter et al., 2001). Активная ГС-корреляция выражается в том, что человек оказывает активное влияние на свою среду, включая отношения с людьми; таким образом, различные аспекты среды могут коррелировать с генетическими особенностями человека (Scarr, McCartney, 1983). Реактивная ГС-корреляция наблюдается, когда человек своим поведением, которое формируется частично под влиянием генов, вызывает ответную реакцию людей. Примером может служить ассоциация между наличием конфликта в семье и развитием депрессии у одного из супругов. Такая связь может быть вызвана не причинно-следственным воздействием семейного конфликта на риск развития депрессии, а тем, что семейный конфликт провоцируется или усугубляется супругом, склонным к депрессии (South, Krueger, 2008; Spotts et al., 2004).
- Пассивная ГС-корреляция представляет собой феномен, при котором родители, обладая определенными наследственными характеристиками, формируют такую среду для ребенка, которая отражает их генотип и, соответственно, генотип ребенка, поскольку ребенок наследует их гены. Было показано, что родительская психопатология, частично генетически обусловленная, связана с разногласиями и конфликтами в семье (Quinton, Rutter, 1988). Таким образом, дети и наследуют генетические факторы, связанные с психопатологией, и подвергаются воздействию стресса семейных конфликтов (Rutter, 2006; Rutter et al., 1997). Положительная ГС-корреляция характеризует ситуацию двойного преимущества или двойного риска для носителя определенного генотипа. Так, дети композитора Иоганна Себастьяна Баха будучи наследственно музыкально одаренными выросли в обогащенной музыкальной среде, поскольку отец посвящал много времени их музыкальным занятиям. Математическая одаренность, передаваемая из поколения в поколение в семье математиков Бернулли, возможно, связана как с наследственными факторами, так и с «математизированной» семейной средой (Copp, 1916; Lick, 1969).



## **ГС-взаимодействие отражает взаимозависимость влияния генов и средовых факторов на фенотип. В данном случае влияние генов на признак зависит от определенных условий среды или наоборот, влияние того или иного средового фактора на признак модифицируется наличием определенных вариантов генов. Известны следующие типы ГС-взаимодействий:**

**1. Гены влияют на ответ человека на стрессовые условия среды.** Данный тип ГС-взаимодействий подразумевает, что существует генетически обусловленная восприимчивость к стрессовым условиям среды. Наследственная предрасположенность является фактором риска, она определяет вероятность манифестации психопатологии под влиянием стрессовой ситуации (например, тяжелых социальных проблем, семейных кризисов и т.д.). Этот тип ГС-взаимодействий исследуется весьма широко. Например, в исследовании приемных детей с генетической предрасположенностью к антисоциальному поведению (имевших биологических родителей с антисоциальным поведением) и детей без генетической предрасположенности к антисоциальному поведению (не имевших биологических родителей с антисоциальным поведением) было продемонстрировано, что негативный стиль воспитания имеет прямую связь с антисоциальным поведением только у приемных детей с генетической предрасположенностью, но этот же воспитательный стиль оказывает минимальное действие на детей без генетической предрасположенности (Cadoret et al., 1995). Молекулярно-генетическое исследование, проведенное на лонгитюдной выборке из Новой Зеландии, обнаружило ГС-взаимодействие гена моноаминоксидазы А (MAOA) и среды (жестокое обращение с ребенком) в развитии риска антисоциального поведения: дети, испытавшие жестокое обращение, имели более высокие шансы развития антисоциальных проблем, если они были носителями аллеля с низким уровнем экспрессии MAOA, чем дети с высоким уровнем экспрессии данного гена (Caspi et al., 2002). После этой публикации несколько независимых исследователей предприняли попытку реплицировать данное ГС-взаимодействие; попытки оказались как успешными (Foley et al., 2004; Nilsson et al., 2006; Fergusson et al., 2011), так и безуспешными (Haberstick et al., 2005; Young et al., 2006).

**2. Гены усиливают чувствительность человека как к положительным, так и к отрицательным условиям среды.** Эта гипотеза получила название «дифференцированная предрасположенность» (Belsky, Pluess, Ф.И. Барский, Д.А. Гайсина 2009). В основе данной идеи лежит существование «пластичных генов» (Differential susceptibility); определенные варианты данных генов в зависимости от условий среды связаны как с наибольшим преимуществом в положительной среде, так и с наибольшим риском в отрицательной среде. Так, молекулярно-генетическое исследование роли полиморфизма гена DRD4 в ассоциации между материнской чувствительностью и поведенческими проблемами детей в 47 семьях (Van Ijzendoorn, Bakermans Kranenburg, 2006) позволило установить, что низкая материнская чувствительность связана с поведенческими проблемами, но только у детей с полиморфным вариантом DRD4-7R. У детей с таким же вариантом гена и с чувствительной матерью выявлялось наименьшее количество поведенческих проблем, тогда как материнская чувствительность не оказывала никакого влияния на детей без варианта DRD4-7R.

**3. Наследственные характеристики лучше подходят к одним условиям среды, чем к другим.** Ярким примером, демонстрирующим данный тип ГС-взаимодействий, является ген алкогольдегидрогеназы 1В (ADH1B) – фермента, отвечающего за метаболизм этанола в организме и ассоциированного с риском алкоголизма (Edenberg, 2007). Полиморфный вариант гена ADH1B (Arg48His, rs1229984), связанный с его ферментативной активностью, широко изучался в различных популяциях в мире. Показано, что у народов, в традициях которых распространено употребление алкогольных напитков (большинство стран Европы), частота встречаемости варианта гена ADH1B с высокой активностью (His48: метаболизирует алкоголь 70–80 раз быстрее, чем Arg48) гораздо ниже, чем у народов, которые в своей культуре ограничивают употребление алкоголя (ряд стран Азии) (Borinskaya et al., 2009; Lietal, 2007; Lietal, 2011). Подобное географическое распространение вариантов гена ADH связывают с действием естественного отбора в популяциях человека, который закрепил в генофонде варианты гена, оказавшиеся наиболее благоприятными в определенных условиях среды.

**4. Наследственные способности проявляются только в определенных стимулирующих условиях среды.** В качестве примера можно привести музыкальную одаренность. Исследования с использованием методов психогенетики выявили, что наличие музыкального слуха на 80% определяется генетическими факторами (Drayna et al., 2001). Однако развивается ли данная наследственная способность в музыкальный талант, зависит от наличия благоприятных условий среды (например, доступность музыкального инструмента, уроки музыки).

# Мастерская «Родословная семьи и здоровье: что определяет? (генетика, образ жизни или социум?)»

Выполнила студентка 2 курса Ильиных Дарья

Тема: «Выявление музыкальных наклонностей в рамках родословной семьи»



## Почему именно тема музыки?

- Окончила музыкальную школу по специальности домра (дополнительно пела в детском коллективе);
- Участвовала в конкурсах разных уровней (областной, региональный, международный);
- Дважды была стипендиатом губернатора Новосибирской области в сфере культуры и искусства (2017-2018; 2018-2019);



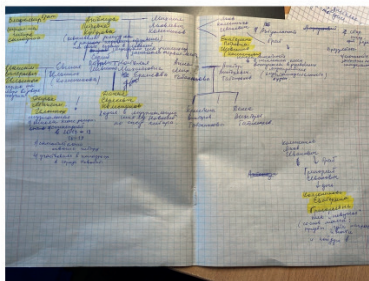
## Сбор информации

Опрашивала маму, а также бабушек по линии мамы и папы

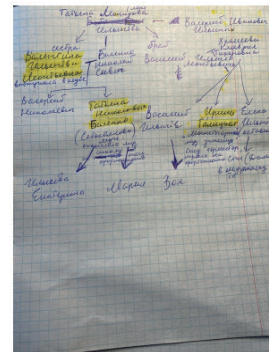
Общение осуществлялось с помощью телефона



## Родословная со стороны мамы



## Родословная со стороны отца



## Результаты

### По линии отца:

- Отец - Максим Валерьевич Ильиных (играл на гитаре);
- Двоюродная бабушка – Валентина Ильичева Леонтьевна (пела; выступала в клубе);
- Двоюродная тетья - Татьяна Николаевна Биленко (окончила музыкальную школу по спец. фортепиано);
- Двоюродная тетья - Ирина Васильевна Галицкая (окончила Магнитогорское муз. училище по спец. хорместер; играла на фортепиано)

### По линии матери:

- Бабушка – Антонидя Петровна Кутузова (осваивала игру на домре, альте; играла в оркестре; выступала в клубе);
- Двоюродный дедушка – Владимир Петрович Кутузов (гитара);
- Прабабушка – Екатерина Петровна Шевченко (пела; выступала в клубе);
- Тройродная бабушка - Колесникова Екатерина Григорьевна (опевунья); выступала в клубе).

## Сложности

- Малодоступность систем музыкального образования (Особый песенный жанр – «Застольная песня»; коллектив художественной самодеятельности; песни в поле, в дороге);
- Исторический период (ВОВ);



## Генотип-средовое взаимодействие: молекулярно-генетический подход к изучению волевого контроля в период беременности.

Чистякова Н.В., Сергиенко Е.А. 2012

- Поиск ассоциаций, корреляционных связей между генетической последовательностью и конкретным фенотипом. Генотип влияет на развитие и деятельность соответствующих медиаторных систем организма, которые регулируют про- или асоциальное поведение через определенный метаболический путь. При этом возможно и не прямое влияние генотипа на регуляторы поведения.
- **Волевой контроль в период беременности, опосредованный генотип-средовым взаимодействием, обеспечивает регуляцию адекватного развития готовности к родам как поведенческого фенотипа, стержневой образующей которого является психологический компонент гестационной доминанты (ПКГД).**
- Поскольку волевой контроль в период беременности, носит гетерогенный характер и вызывается посредством сложного взаимодействия генетических и средовых факторов, выделение его психофизиологических признаков (биомаркеров) имеет важное значение для определения генетической предрасположенности к риску развития низкого уровня волевого контроля.
- Проведен анализ следующих предполагаемых молекулярно-генетических предикторов волевой регуляции поведения среди 59 респондентов: – минералокортикоидный рецептор NR3C2 (с.-2 G > C; rs2070951), где гуанин (G) и цитозин (C) – азотистые основания, сцепленные с ДНК и РНК; – глюкокортикоидный рецептор NR3C1 (Asn 136Ser; rs6195), где аспарагин (Asn) и серин (Ser) – аминокислоты, участвующие в синтезе белка и характеризующие гибкие генетические связи



Для беременных женщин группы риска с отягощенным анамнезом характерна склонность к самопогружению, уход в себя, боязнь неудач, склонность к чрезмерному самоконтролю при тенденции к гомозиготному носительству генотипа CC минералокортикоидного рецептора NR3C2 (с.-2 G > C; rs2070951).

## Беременность и зависимости

Никотиновая зависимость беременных и развитие плода – «**фетальный табачный синдром плода**»

У курящих женщин повышается риск осложнений беременности: внематочной беременности, спонтанных абортов, низкого прикрепления плаценты, маточные кровотечения во время беременности, гестозы, преждевременные разрывы плодных оболочек, недонашивание, мертворождения.

Ниже масса тела при рождении (в среднем, на 240 г.), внутриутробная гипоксия, неонатальная гипокликемия, полицитемия; более частая заболеваемость новорожденных.

**Синдром отмены никотина:** гипервозбудимость ЦНС (тремор при беспокойстве, нарушение сна, выраженный рефлекс Моро, спонтанный тремор).



## Беременность и зависимости

### «Наркотический плод»

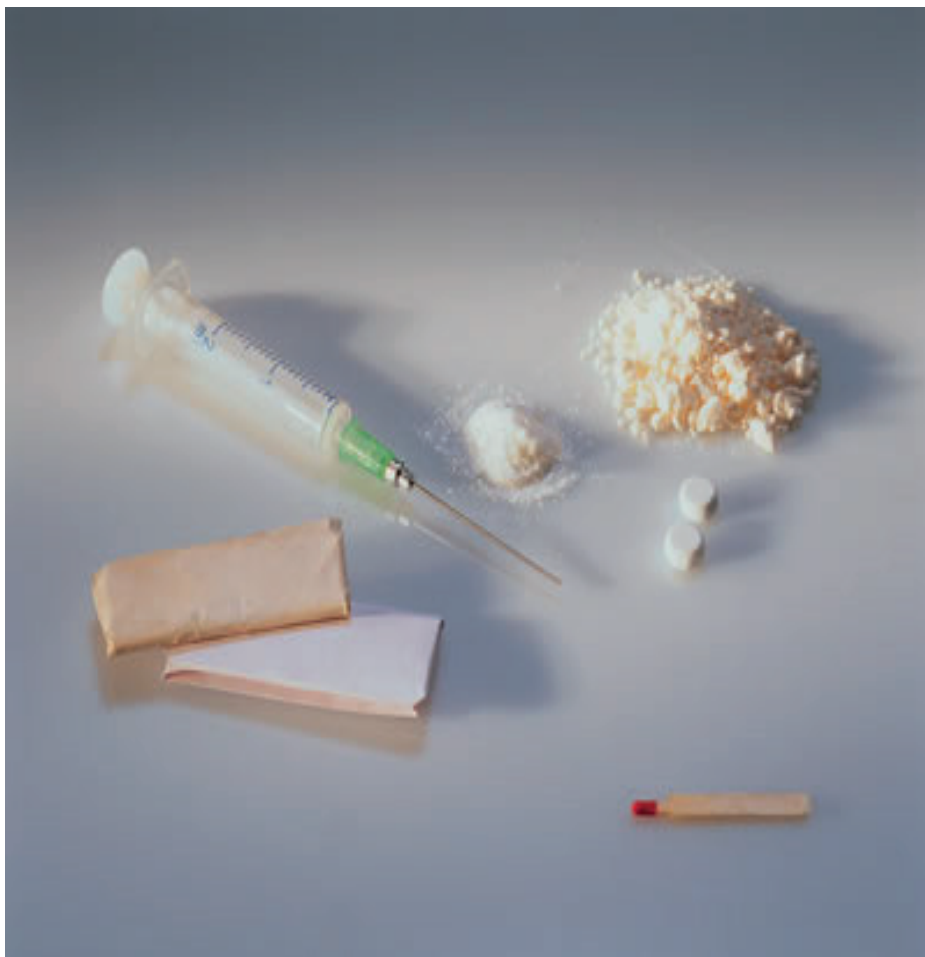
Фенотипические особенности у детей, рожденных от наркозависимых матерей – характерные для наркоэмбриопатии стигмы дисэмбриогенеза (до 14 стигм, в среднем на каждого ребенка – 5,9 стигмы).

Частота встречаемости стигм больше 20%:

гипоплазия нижней челюсти, долихоцефалия, гипертелоризм, брахицефалия, седловидный нос, выступающий лоб, измененные ушные раковины, готическое небо, страбизм, широкое пупочное кольцо.

Дети, рожденные наркозависимыми матерями, имеют более высокий уровень стигматизации.

АС у новорожденных: спонтанный тремор, болевой синдром («пронзительный» крик, непрерывный плач, напряженное выражение лица), мышечный гипертонус – тяжелые изменения со стороны ЦНС.



## Беременность и зависимости



**Фетальный алкогольный спектр нарушений (ФАСН):** последствия, проявляющиеся в виде различных нарушений развития нервной системы и умственной неполноценности - отставание в массе и росте, пороки ЦНС («нарушения общей конструкции мозга»), задержка развития в сенсорно-моторной и эмоционально-волевой, коммуникативной сферах.

**Фетальный алкогольный синдром плода (ФАС):** три лицевых отклонения (сглаженный носогубный желобок, тонкая кайма верхней губы и короткие глазные щели), наличие дефицита веса и роста, структурно-функциональные отклонения ЦНС – CDC (Centers for Disease Control and Prevention, 2004).





# ПРОЯВЛЕНИЕ ГЕНОТИП-СРЕДОВЫХ ЭФФЕКТОВ НА УРОВНЕ ИЗМЕНЧИВОСТИ ПОКАЗАТЕЛЕЙ 17-ГИДРОКСИПРОГЕСТЕРОНА В КРОВИ И СОМАТИЧЕСКОМ РОСТЕ ДЕТЕЙ РАННЕГО НЕОНАТАЛЬНОГО ПЕРИОДА

Г.В. Чернова, В.В. Сидоров, М.А. Тимофеева, В.В. Петросян, Л.В. Ширяева

- Изучены особенности проявления 17-гидроксипрогестерона в утренней крови детей раннего неонатального периода развития. Проведена оценка варьирования показателей гормона в зависимости от времени их рождения при реализации эффектов проявления генетических и средовых факторов. Определяемые ими межгрупповые различия концентрации 17-ОНР не всегда были сопряжены с изменчивостью показателей соматического роста. Эта зависимость регулировалась на уровне интегрирующих систем растущего организма.
- Внутригодная изменчивость частных средних значений 17-ОНР, характеризующих детей, рожденных в разные месяцы года, их статистически достоверное варьирование относительно общей средней величины явились отражением генотип-средовых эффектов (GE). Они были обусловлены влиянием средовых (80,02 % случаев) и генетических (19,98 %) факторов. Такое соотношение E и G показало значимость межгрупповых различий уровня 17-ОНР при реализации участия гормона на уровне интегрирующих систем в определении функциональной активности компонентов адаптационной системы в условиях влияния множества факторов внешней среды в период начала внеутробной жизни детей, рожденных в разные месяцы года.

## Молекулярно-генетические исследования ГС-корреляций

Статистически достоверные ассоциации были обнаружены между геном рецептора  $\alpha 2$   $\gamma$ -аминомасляной кислоты A и семейным положением (Dick et al., 2006), между геном рецептора 2A серотонина и рейтингом популярности в среде сверстников (Burt, 2008), между геном BDNF и детской неблагополучной средой (Wichers et al., 2008), между геном рецептора D2 дофамина и родительским воспитанием (Lucht et al., 2006) и семейным положением (Waldman, 2007).

# АЛЛЕЛЬНЫЙ ПОЛИМОРФИЗМ ГЕНОВ И КЛИНИКО-АНАМНЕСТИЧЕСКИЕ ПОКАЗАТЕЛИ БОЛЬНЫХ ШИЗОФРЕНИЕЙ ДЕТСКОГО И ПОДРОСТКОВОГО ВОЗРАСТОВ.

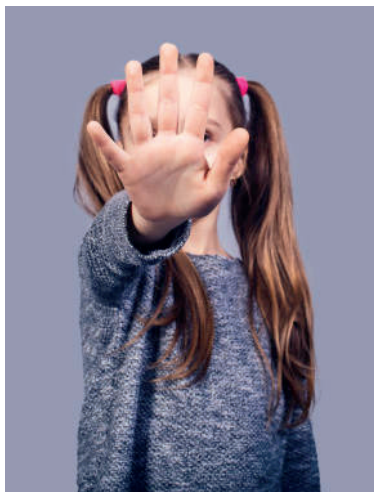
С. А. Пахомова, В. Б. Вильянов, В. Е. Голимбет, 2009

Изучен полиморфизм гена мозгового нейротрофического фактора, гена переносчика серотонина, гена рецептора серотонина типа 2А, гена дофаминового рецептора D2. Выявлена ассоциация комбинаций аллельных вариантов генов с риском развития заболевания. У больных получены различия между генетическим вариантом и возрастом начала заболевания. В группе больных с генотипом ValVal гена BDNF и генотипом с одним или двумя аллелями T гена DRD2 отмечено более раннее начало заболевания. Выявлена связь генотипа ValVal с более низким уровнем социального функционирования. **Обнаружен эффект генотип-средового взаимодействия для гена DRD2 с уровнем социального функционирования.** Индекс социального функционирования значимо ниже у больных с генотипом CC и родовой травмой по сравнению с больными с аналогичным генотипом без родовой травмы.

**Статистический анализ данных.** Для выявления комбинаций генетических вариантов, связанных с изучаемым заболеванием, был использован метод Multifactor Dimensionality Reduction (MDR), предложенный M. D. Ritchie et al. [14]. Данный метод применяется при исследовании большого числа факторов, в том числе и генотипов. С его помощью можно выявить комбинацию генетических вариантов, которая представляет наибольший риск для развития заболевания, и определить степень влияния каждого конкретного варианта. Расчет риска в этой программе осуществляется, как и в любом анализе ассоциаций, путем установления различий между частотами аллельных вариантов в группе больных и контрольной группе с последующим определением отношения шансов (odds ratio). Поскольку в модель вводится несколько генотипов, то программа рассчитывает множество их комбинаций и отбирает только те, которые представляют **наибольший риск**, иначе говоря, наиболее часто встречаются в группе больных по сравнению с контролем. Далее по тексту эти комбинации будут обозначены как варианты повышенного риска. К генотипам **пониженного риска, или протективным генотипам**, относят варианты, частота которых не отличается в группе больных по сравнению с контролем.

# ПРИРОДА МЕЖИНДИВИДУАЛЬНОЙ ИЗМЕНЧИВОСТИ ПСИХОЛОГИЧЕСКИХ ХАРАКТЕРИСТИК В ЮНОШЕСКОМ ВОЗРАСТЕ.

О.В. Паршикова, 2004



- В раннем юношеском возрасте межиндивидуальная вариативность показателей когнитивной и личностной сфер обусловлена преимущественно влияниями генотипа и индивидуальной среды; генотип вносит вклад не только в вариативность, но и во взаимосвязи показателей когнитивной и личностной сфер.
- Структуры фенотипической дисперсии разных показателей агрессивности в значительной степени различаются. В целом генотип определяет от нуля до половины вариативности показателей агрессивности. Наибольшая роль генотипа обнаружена для межиндивидуальной изменчивости двух показателей прямой агрессивности (54%, 43%) и для показателя жестокости (42%). Еще для четырех показателей генотип определяет от четверти до трети их вариативности. Наследуемость трех характеристик равна нулю (Обидчивость, Склонность к воровству и Интропунитивная реакция с фиксацией на самозащите). Наименьшую роль в вариативности показателей агрессивности играет общая среда (от 0% до 34%), а наиболее значимо для вариативности этих показателей влияние индивидуальной среды. Оно определяет от 24% до 88% вариативности, причем в большинстве случаев - более 70%. Не исключено, что высокая значимость факторов индивидуальной среды, выявляемая в генетических исследованиях агрессивности, является результатом не только собственно средовых влияний, но и следствием того, что генотипические влияния по-разному проявляются в разных средах, т.е. результатом генотип-средового взаимодействия.
- Дети, живущие в неблагополучных средовых условиях, оказываясь в группе сверстников из такой же среды, имеют высокий риск асоциальности. Попадая же в благополучную группу сверстников, они не усваивают паттерны асоциального поведения, у них ниже уровень агрессивности и меньше правонарушений, однако они с высокой вероятностью оказываются среди отверженных со всеми вытекающими из этого последствиями - дезадаптацией, депрессивностью, уходом от реальности и т.д. (Kupersmidt et al., 1995).
- Таким образом, не исключено, что высокая значимость факторов индивидуальной среды, выявляемая в генетических исследованиях агрессивности, является результатом не только собственно средовых влияний, но и следствием того, что генотипические влияния по-разному проявляются в разных средах, т.е. результатом генотип-средового взаимодействия

## **Агрессивность индивида имеет комплексную многофакторную обусловленность, это**

**биопсихосоциальное явление с наследственным  
предрасположением и**

- **Неполной пенетрантностью – вероятностью проявления признака**
- **Различной экспрессивностью – низкой или высокой степенью выраженности одного и того же признака у разных лиц**
- **Полигенностью**
- **Эпистазом – взаимодействием генов**

**Гуткевич Е.В. Генетика агрессивного поведения**

**Оценки наследуемости для разных показателей агрессивности колеблются от 0 до 98%, что обусловлено различиями в величине использованных выборок, в возрасте испытуемых (от 4-летних детей до взрослых), способах измерения агрессии**

**Изучение агрессивности у детей, как правило, указывает на вклад и генотипа, и общей среды (подразумевают все ненаследственные факторы, которые делают сравниваемых родственников похожими) в изменчивость данной черты**

**Гуткевич Е.В. Генетика агрессивного поведения**

**В межиндивидуальные различия в агрессивности взрослых примерно равный вклад вносят и разнообразие генотипов в популяции (коэффициент наследуемости обобщенных характеристик равен **40-54%**), и разнообразие средовых факторов развития, причем в этом возрасте последние представлены индивидуальной средой (усиливающей несходство членов одной семьи), а влияние общей среды отсутствует**

**Были получены значительные генетические корреляции между обобщенными характеристиками (**0,31-0,51**), что свидетельствует о том, что различные проявления агрессии в определенной степени связаны с действием общих генов**

**С возрастом влияние генетических факторов повышается, а факторов общей среды – снижается**

**Гуткевич Е.В. Генетика агрессивного поведения**



## Агрессивное поведение и хромосомопатии

Увеличение числа Y-хромосом (типичный кариотип – XYY), синдром дисомии Y (частота 47,XXY/46,XY 1:1000)

Варианты синдрома Клайнфельтера. Увеличение числа X-хромосом (частота 1,2:1000)

Синдром умственной отсталости, сцепленной с ломкой X-хромосомой

Синдром кольцевой X-хромосомы

Синдром «кошачьего плача» (5 p-, участка хромосомы 5, частота 1:45000)

Микроделеция в хромосоме 8

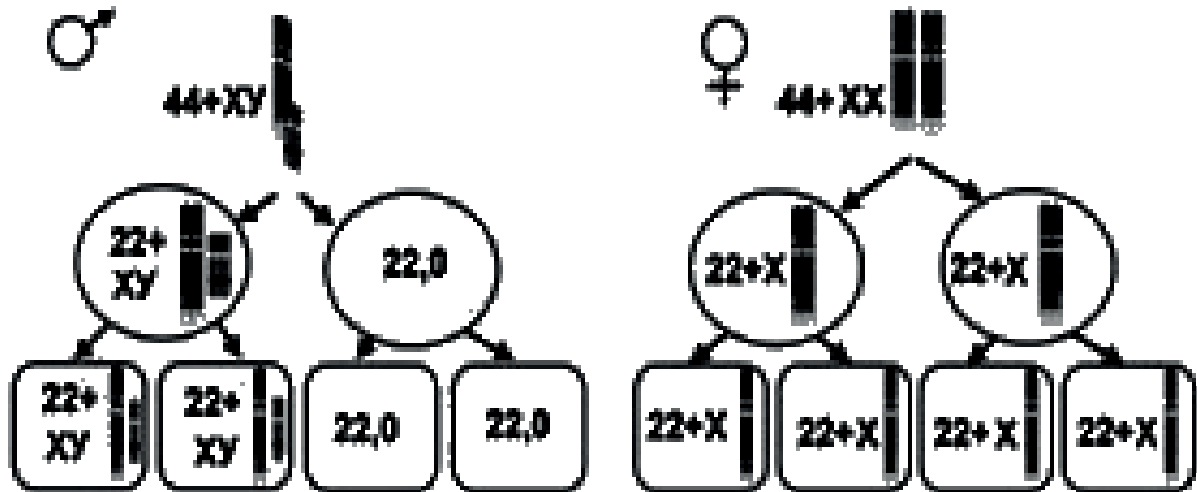
Синдром Смита-Маджениса (17p -, выпадение участка хромосомы 17)

Кольцевая хромосома 18, синдром r(18)

Синдром Прадера-Вилли (15 q-, выпадение участка хромосомы 15, полученной от отца)

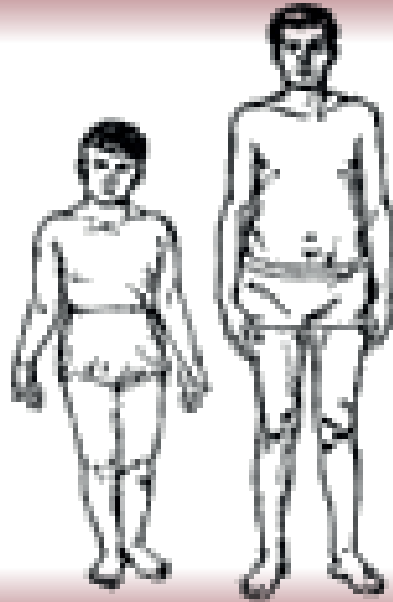
Гуткевич Е.В. Генетика агрессивного поведения

# Нерасхождение половых хромосом при мейозе, образование сперматозоидов с лишней половой хромосомой и без половой хромосомы



Гуткевич Е.В. Генетика агрессивного поведения

## Синдром Шершевского-Тернера и Клайнфельтера



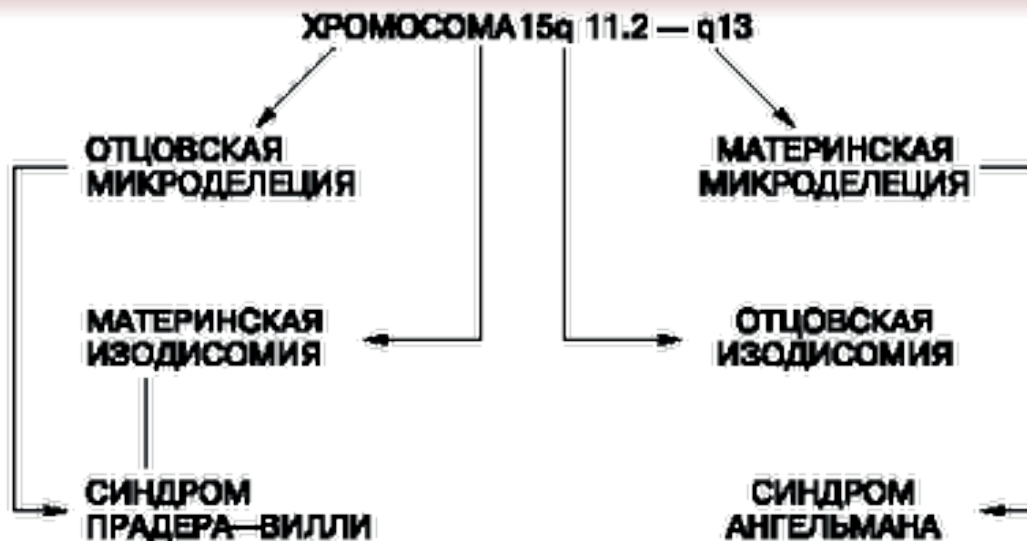
Гуткевич Е.В. Генетика агрессивного поведения

**Синдром Прадера-Вилли (15 q-, выпадение участка  
хромосомы 15, полученной от отца)**



**Гуткевич Е.В. Генетика агрессивного поведения**

## Возможные механизмы развития синдрома Прадера-Вилли и Ангельмана



Гуткевич Е.В. Генетика агрессивного поведения

**Повышенная агрессивность у лиц с различными хромосомными аномалиями является во многих случаях частью общего дезадаптационного синдрома, в формирование которого существенный вклад вносят собственно психологические факторы**



**На разных этапах развития человека и в разных группах в сложную систему индивидуально-психологических, средовых факторов, определяющих вероятность агрессивного поведения, включены различные биологические (в том числе, генетические) и психологические процессы**

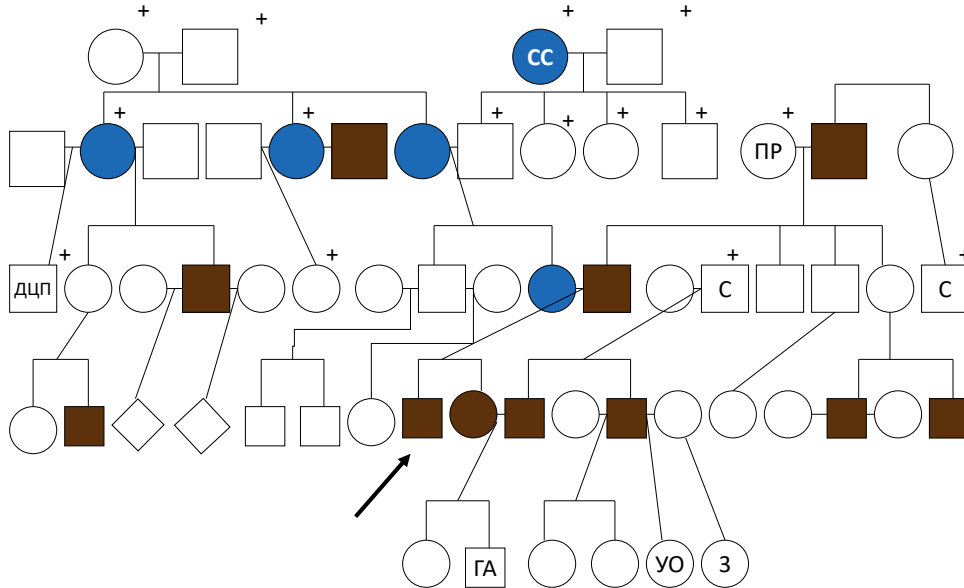
**Средовые факторы объясняют не менее половины межиндивидуальных различий по агрессивности**

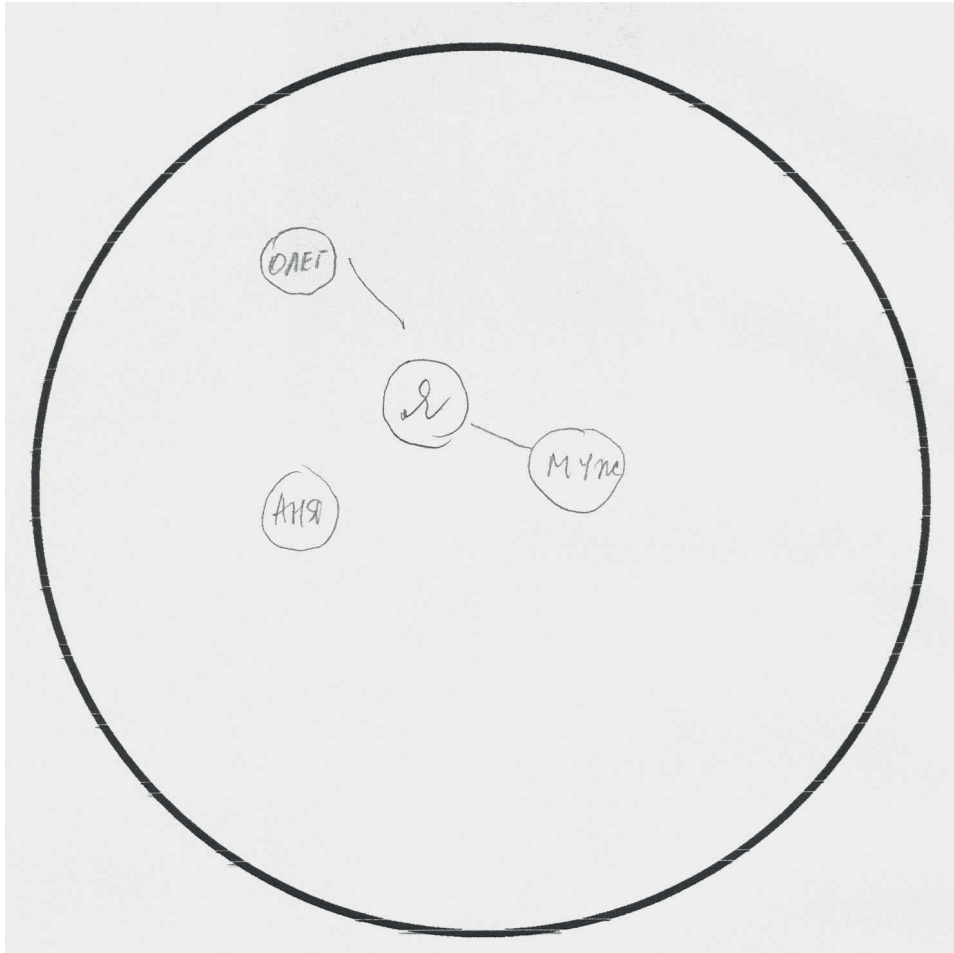
**Генетические различия вносят оставшийся существенный вклад в формирование склонности к агрессивному поведению**

## Алкогольно-индуцированная агрессия

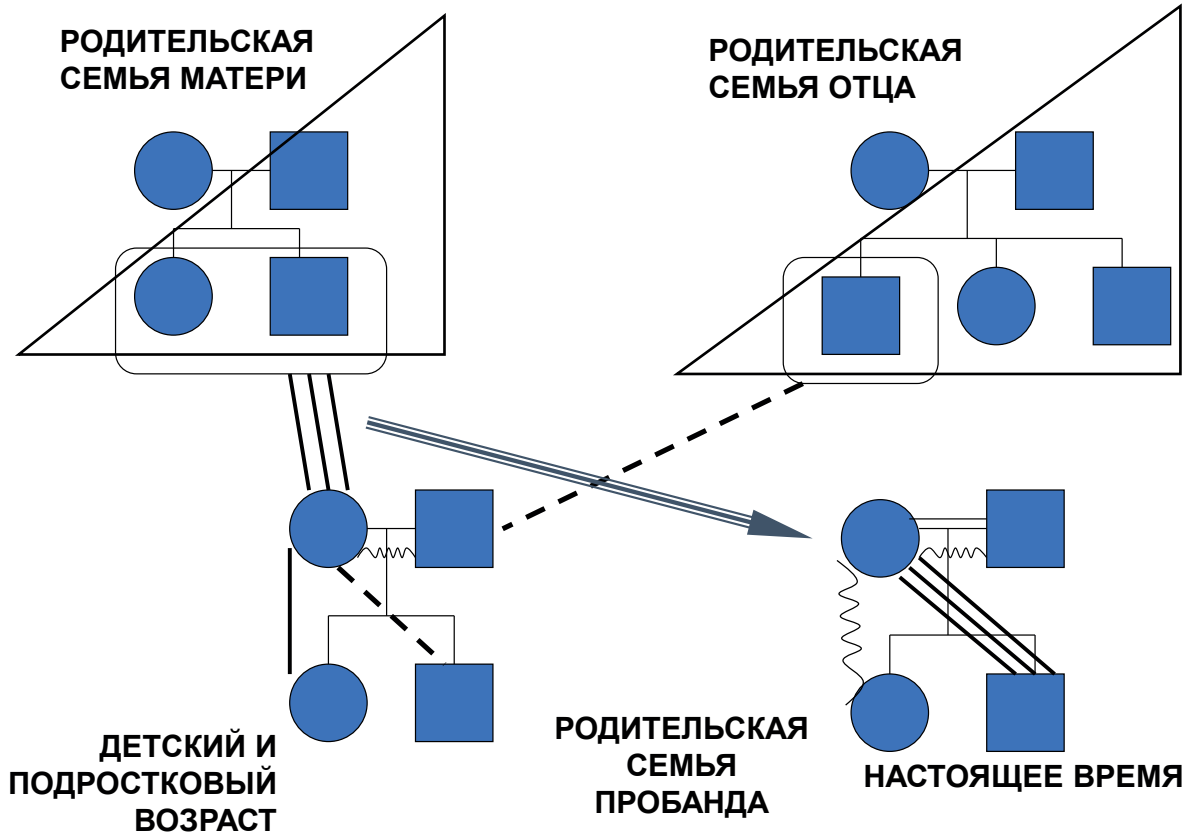
- Среди потерпевших с виновным поведением в состоянии алкогольного и наркотического опьянения находилось 86,4 % (в группе с нейтральным поведением жертв численность таких потерпевших составила 25 %). Среди преступников – 87,8 % и 65 %, соответственно
- Провоцирующая роль алкоголя в проявлении агрессии связана с влиянием ПАВ на функционирование, в том числе эндокринной системы (кортизол, ДГЭА, тестостерон, тиреоидные гормоны). Повышенный уровень тестостерона и кортизола может способствовать развитию алкоголизма, при этом хронический прием алкоголя также ведет к повышению уровня этих гормонов и нарушению регуляции их секреции.

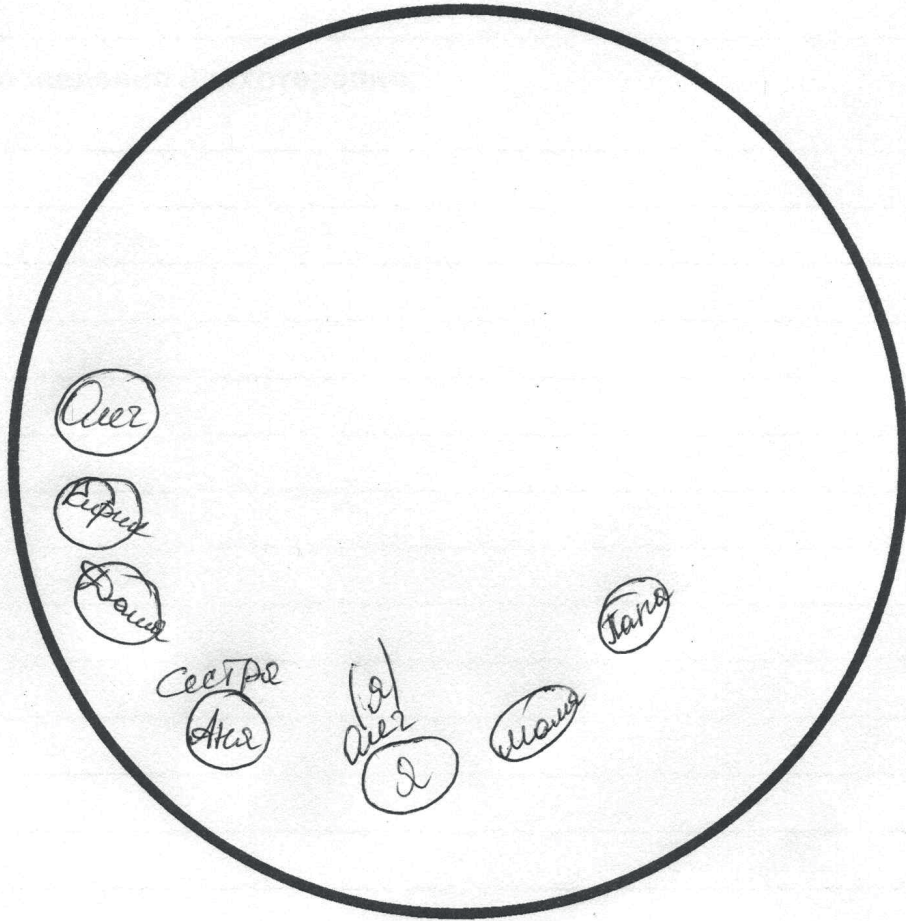
### РОДОСЛОВНАЯ Б-НОГО К – ВА О.А., 1980 г.р.





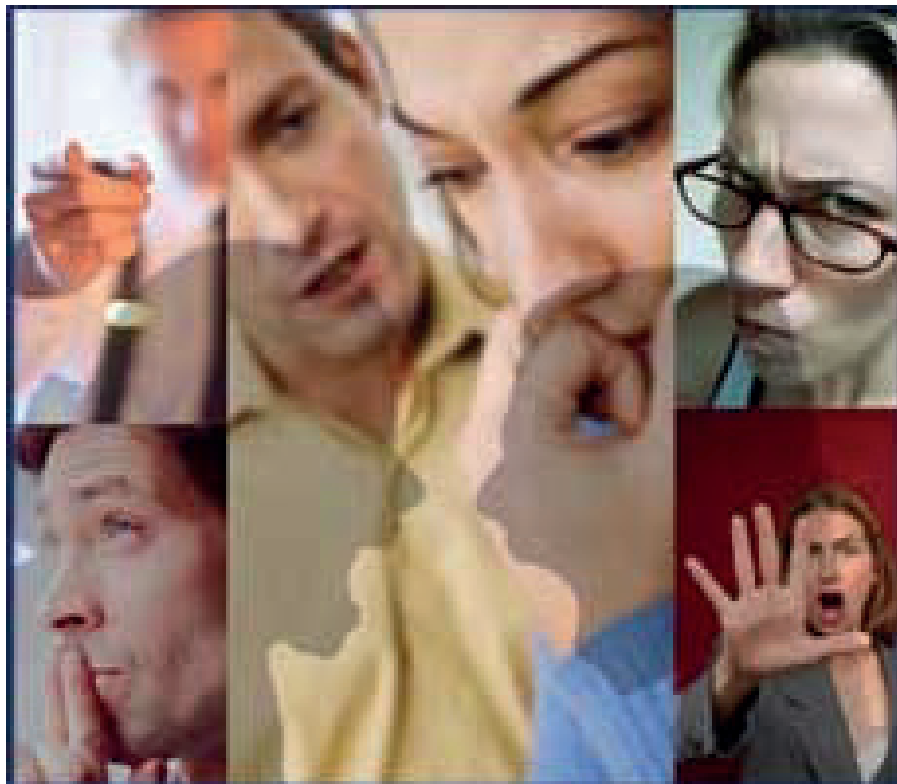
# ГЕНОГРАММЫ





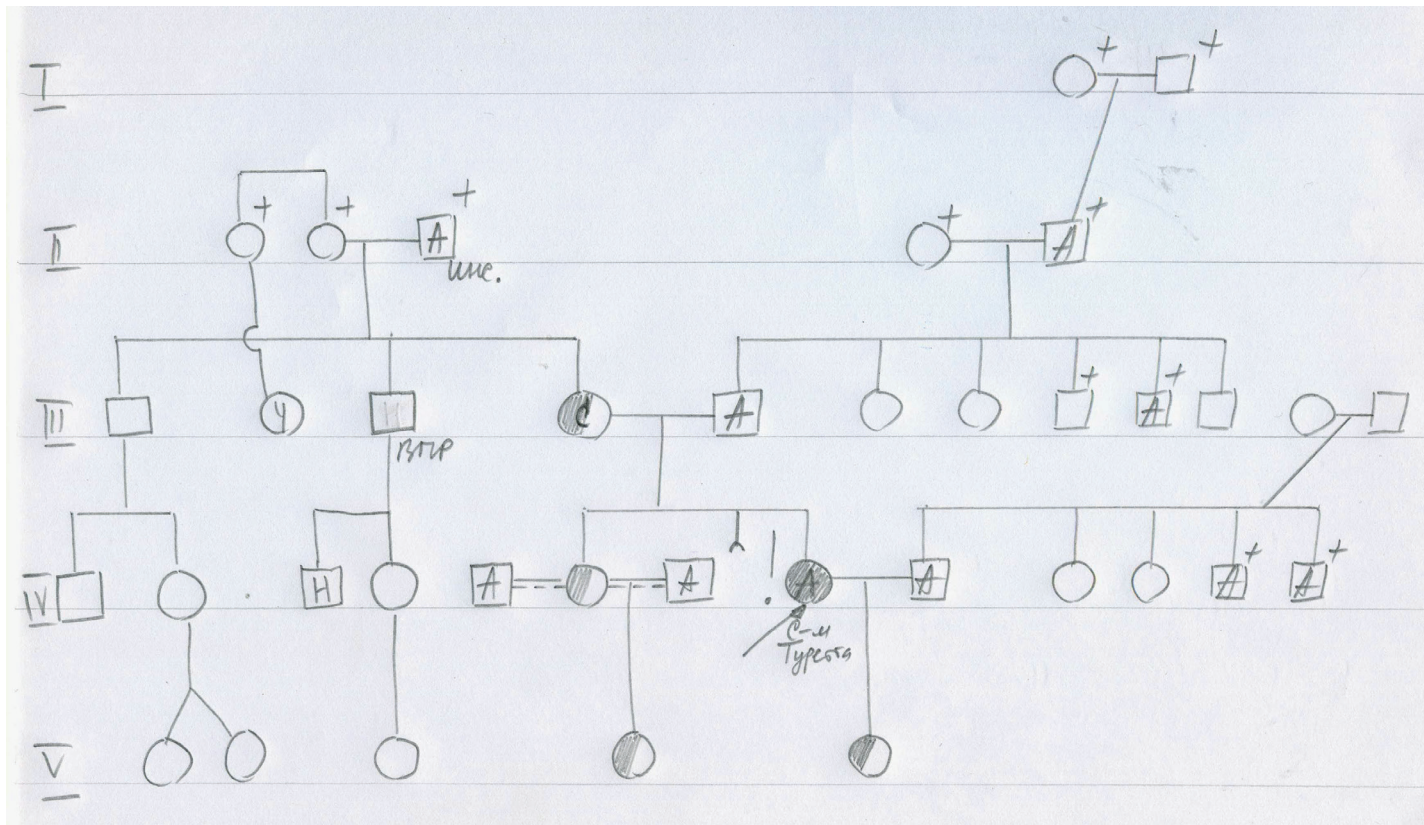
## Взрослые дети больных зависимостями – ВДЗ (синдром ВРА, «взрослый ребенок алкоголика»)

- Распространенность в популяции взрослых детей больных зависимостями (ВДЗ) может составить 25% и выше.
- Группа множественного риска: повышена частота алкоголизма, наркомании, токсикомании, созависимости, депрессии, психосоматических расстройств, пограничных психических нарушений, ПТСР.
- У них плохие копинг-механизмы, созависимые взаимоотношения с брачным партнером.
- В России от 25 до 50% взрослых мужчин и женщин происходят из семей с наличием алкоголизма у ближайших родственников, т.е. от четверти до половины народонаселения РФ имеют семейную отягощенность алкоголизмом (высокая плотность отягощенности).





# Родословная б-ной К-ной Д. В., 1984 г.р.



## ПРОБАНД И СЕМЬЯ. ГЕНЕТИКА

- **Явление гетерозиса** – увеличение способности гибридов вследствие унаследования определенного набора аллелей различных генов от своих разнородных родителей (пробанд рожден от родителей неродственных родов (сеоков) среди родственников пробанда есть долгожители, женщины, мужчины – не успевают доживать – суициды, смерти от ССЗ), пробанд – высокий рост, вес, крепкого телосложения (в анамнезе).
- **Гены функционирования сердечно-сосудистой системы** - у алтайцев определены 3 главные компоненты количественных признаков (АД, ИМТ, ОХ, ЛПНП, ЛПВП и др.) – у пробанда показатели в норме
- Исследования полиморфизма X-хромосомы
- У алтайцев - «хорошо сбалансированный набор генов, существует высокая помехоустойчивость их генотипа»
- Протективные (защищающие) гены
- **Главная генетическая компонента** **Ga** - **главный ген зависимости от алкоголя**
- Генетически детерминированный и латентно существующий в популяции комплекс особенностей нейрохимических систем мозга, обеспечивающий при употреблении ПАВ быстрое и развернутое развитие зависимости.
- Особенности генетических полиморфизмов алкогольдегидрогеназы и альдегиддегидрогеназы (**мутантные аллели – у половины алтайцев**)
- **Средовая компонента** **E**
- **Питание** – «преобладание мясных продуктов. Ежедневное меню: водка, чай, суп, хлеб».
- У алтайцев ранее преобладала молочно-растительная пища, «молочная водка» (чегень).
- Особенности обмена веществ
- **«Метаболический портрет»:** цитохромы CYP2D6 и CYP2C19 (БМ, СМ, ММ – генотипы метаболиторов) (курение как замещающий аттрактор алкоголя)

## РЕКОМЕНДАЦИИ

(с учетом этнокультуральных и этнопсихологических особенностей )

- Полное исключение средового фактора – алкоголя
- Питание
- Мотивационная терапия – «сдвиг мотива на цель»
- Семейно-ориентированная генетическая помощь (в том числе, дочери и родственникам пробанда), семейная психотерапия
- Психосоциальная реабилитация (в том числе, образовательные программы)

# Оценка психофизиологических характеристик и полиморфизма гена SCN9A при формировании аддиктивного поведения

Савочкина Д.Н., Полтавская Е.Г., 2018

- В данной работе анализировались взаимосвязи показателей болевой чувствительности, гендерной самоидентификации и генетических особенностей обследуемых лиц на разных этапах формирования аддиктивного поведения. Материалы и методы. В исследование было включено 248 человек: 108 пациентов с зависимостью от психоактивных веществ (ПАВ), 34 человека из группы риска, 106 человек контрольной группы. С помощью вопросника Сандры Бэм определялся гендерный индекс и выявлялась направленность гендерной самоидентификации. Пороги болевой чувствительности и переносимость боли определялись с помощью запатентованного нами метода тензоалгометрии. Генотипирование полиморфного варианта rs6746030 гена SCN9A проводили методом ПЦР в реальном времени с использованием конкурирующих TaqMan-зондов.
- Результаты. Лица женского пола с психическими и поведенческими расстройствами, вызванными употреблением психоактивных веществ, характеризуются снижением выраженности фемининной направленности гендерной самоидентификации. Показана взаимосвязь гендерной самоидентификации и болевой чувствительности у зависимых от ПАВ лиц: для более высоких значений нижнего болевого порога было характерно снижение выраженности фемининности у женщин и маскулинности у мужчин. В группе мужчин, зависимых от ПАВ, нижний болевой порог был значимо выше, чем в контрольной группе. Выявлены корреляции значений нижнего болевого порога со стажем зависимости у мужчин и у женщин, а также с переносимостью боли в группе женщин.
- Заключение. На уровне статистической тенденции была выявлена ассоциация генотипа AG rs6746030 гена SCN9A с переносимостью боли и с развитием зависимости от ПАВ в группе женщин.



# Генопрофилирование (молекулярно-генетический профиль) и превенция («превентивный протокол»)

## Зависимость от ПАВ:

- Пресинаптическое рецепторное звено (ген ДА рецептора типа 2); постсинаптическое рецепторное звено (ген ДА рецептора типа 4); звено синаптического транспорта (ген белка-переносчика ДА)
- Биосинтетическое звено (ген фермента тирозингидроксилазы)
- Метаболические звенья: основное (ген фермента ДА-в-гидроксилазы); дополнительное (ген фермента катехол-орто-метилтрансферазы)
- «метаболический портрет»: цитохромы СYP2D6 и СYP2C19 (БМ, СМ, ММ – генотипы метаболитаторов)
- Гены альдегидгидрогеназы и алкогольдегидрогеназы

## Сердечно-сосудистая патология (инсульты):

- Ген фермента липопротеинассоциированной фосфолипазы Ф2

- Нейровизуализационное исследование – определение ферментативной активности в головном мозге
- Нейроваскулярная единица
- Нейрохимические исследования функций нейромедиаторных систем (определение метаболитов в крови и моче)
- Особенности эритроцитарного пула (патологические формы эритроцитов)
- Диагностика нарушения микробиоценоза (иммуноферментный анализ, газоанализатор). Коррекция дисбиоза – синбиотики, зу-, пре- и пробиотики
- «Алкоголизм в начале – незримая белковая дистрофия, а в конце – наглядная тотальная кахексия»
- Эпигенетическое лечение белководефицитного статуса организма («белковое истощение») – полноценное, регулярное питание, витамины
- Превентивно-коррекционные, адаптационные мероприятия

- Потребление ПАВ – необходимое, но недостаточное условие для возникновения зависимости, поэтому большое значение имеют индивидуальные биологические (генетические), а также личностные и социальные особенности больного
- Болезни зависимости от ПАВ имеют многофакторный характер, относятся к заболеваниям с наследственным **предрасположением** и обладают характерными чертами: прогрессивность течения, ремиттирующий характер и нарастание тяжести симптоматики с возрастом больного (возрастно-зависимые), полигенный тип наследственного предрасположения (генетический популяционный феномен, имеющий характер «спектра» (от крайне низкого уровня до крайне высокого), при этом каждый индивидуум в популяции имеет свой уровень предрасположенности или генетического риска)

## Предрасположенность к зависимости от ПАВ

- Генетически детерминированный и латентно существующий в популяции комплекс особенностей нейрохимических систем мозга, обеспечивающий при употреблении ПАВ быстрое и развернутое развитие зависимости
- **Генетические факторы** – вклад наследственности в развитие зависимости от ПАВ составляет **40-70%**
- **Личностные факторы** – общие и (или) специфические особенности темперамента, характера, личности имеют большое значение в проявлении предрасположенности к ПАВ, могут служить признаками нереализованной предрасположенности (субкомпенсация или неустойчивая компенсация)
- **Социальные факторы** – общие и (или) специфические особенности микро- и микросоциального и глобального окружения, возможен генетический контроль на уровне типов социального функционирования и адаптации



# ГЕНЕТИКА РАССТРОЙСТВ БИПОЛЯРНОГО СПЕКТРА: ФОКУС НА СЕМЕЙНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ ПОЛНОЭКЗОМНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ.

2020 г. Е. Д. Касьянов, Т. В. Меркулова, А. О. Кибитов, Г. Э. Мазо

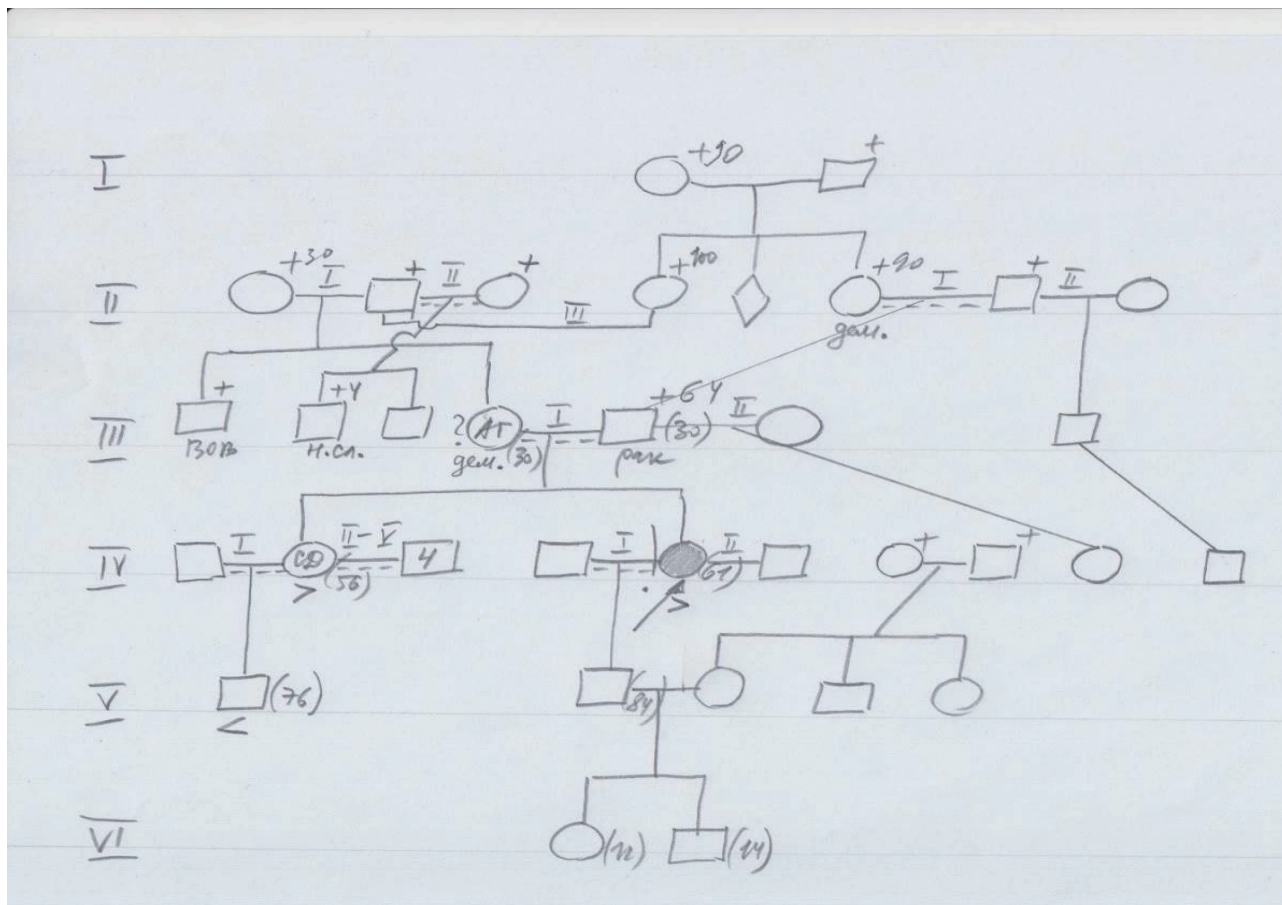


- Семейные, близнецовые исследования, а также исследования приемных детей продемонстрировали, что расстройства биполярного спектра – биполярное аффективное расстройство (БАР) I и II типа, циклотимия – могут иметь семейную природу и агрегироваться среди кровных родственников. Кроме того, у лиц с отягощенным анамнезом по БАР отмечается более ранний манифест, более частое наличие сопутствующей психопатологии и более тяжелое течение основного заболевания. При этом несмотря на высокую наследуемость (до 85%), БАР фенотипически и генетически очень гетерогенно.

015

Современные молекулярно-генетические исследования БАР не продемонстрировали каких-либо убедительных результатов в отношении устойчивых маркеров риска развития данного расстройства. Новым решением может быть комплексный подход с использованием семейного дизайна и методов секвенирования нового поколения. Исследованиям с подобной методологией удалось выявить новые генетические варианты, ассоциированные с БАР, которые участвуют в развитии коры головного мозга, циркадных ритмах и процессах нейротрансмиссии глутамата. Семейный дизайн обеспечивает максимальную вероятность обнаружения специфических генетических маркеров, связанных не только с фенотипом, но и потенциальными семейными формами БАР.

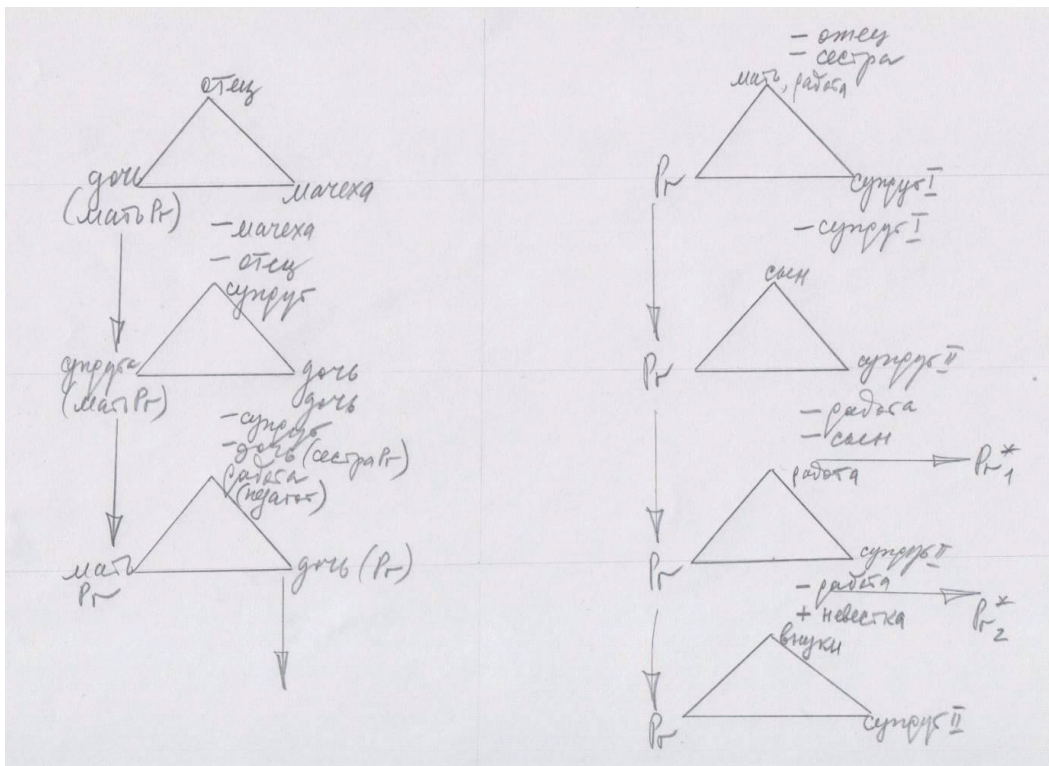




Родословная семьи б-ной Е-ной И.Р., 1961 г. рождения

## Трансгенерационные повторения

Нарушения интерперсональных отношений в семье, взаимоотношений родители – дети, межпоколенческие конфликты – глубинные причины и стрессоры, тогда как фасадными являются «внешние» – репрессии, войны, работа



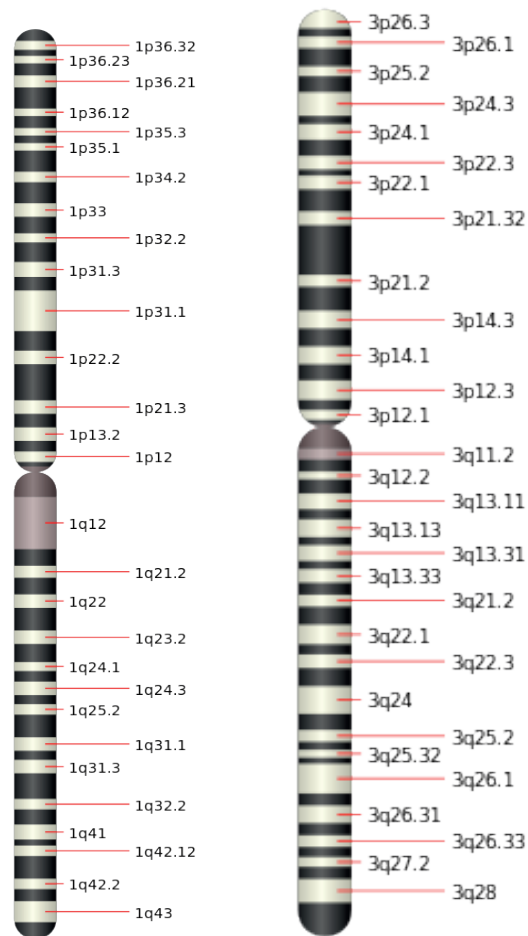
## Аффективные состояния – сложный клинико-биологический феномен с существенным генетическим влиянием

Биохронологические процессы регулируют периодичность, частоту и интенсивность циклов «сна-бодрствования» и «насыщения- голодания» (регуляция сна и потребления пищи) и находятся под генетическим контролем.

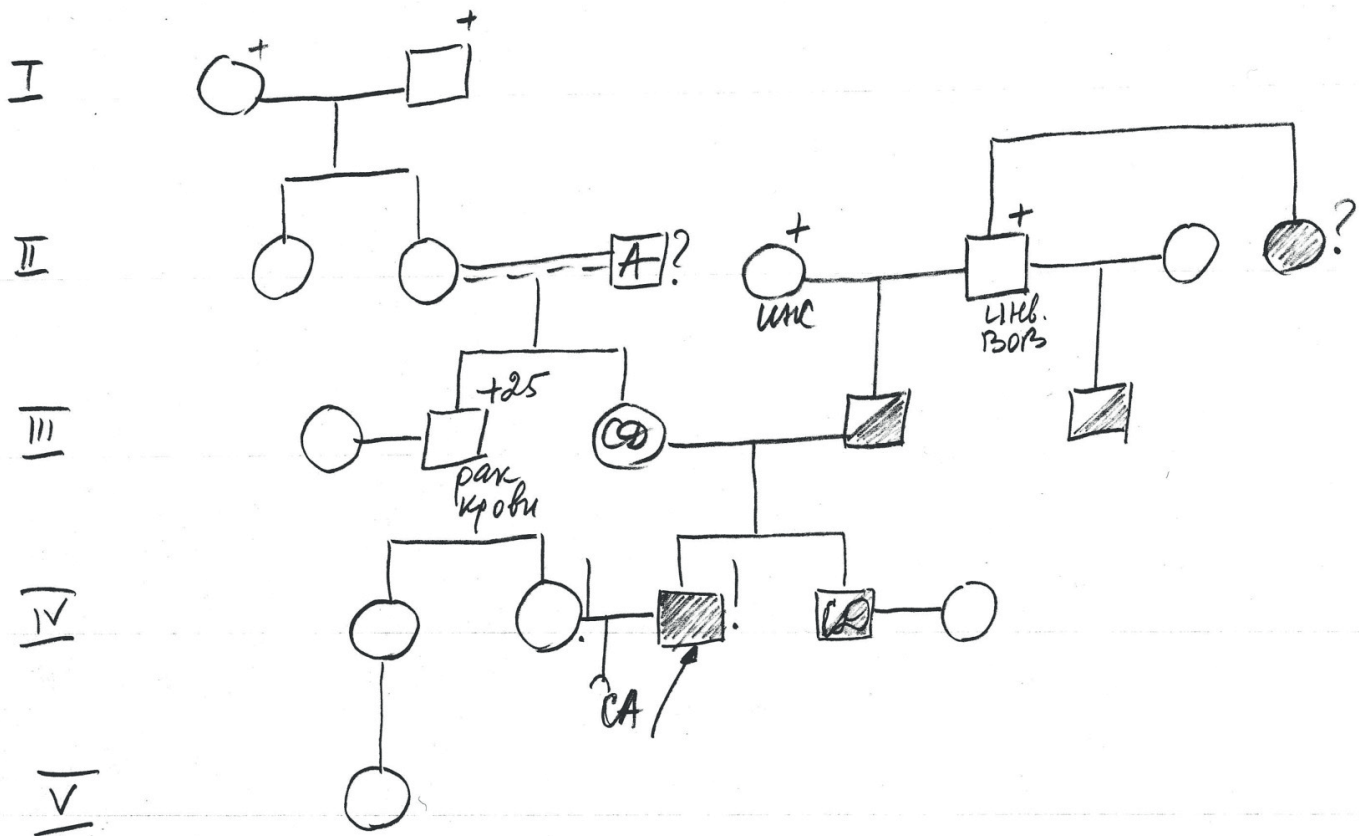
Гены – лептина (синтезируется в жировой ткани) *LEP* (G-2548A) и рецептора *LEPR* (Q223R), хр.1; грелина *GHRL* (хр. 3, 3q26-p25, синтезируется в ЖКТ) и рецептора *GHSR* (Leu 72 Met)

1. модулируют нейромедиацию С и ДА, т.е. систему награды мозга «reward system» – эмоциональная мотивация организма к выполнению витальных функций (питание, прием жидкости, размножение) и механизмы формирования спектра ангедонии
2. у женщин стресс (интерперсональное напряжение) увеличивает грелин, уменьшает лептин (в плазме), усиливается потребность в высококалорийной жирной и сладкой пище

**Пробанд** – специфический симптомокомплекс: нарушение сна, аппетита и набор веса; сдвинутое время завтрака и увеличение активности в вечернее время. В семье – вес, СД, ССЗ, деменции, минимальное количество потомков во всех поколениях. **Персонализированная терапия и семейно-генетическая помощь.**



## Родословная семьи б-ного С-ва В. В. , 1969 г. р.



## Пробанд и семья. Генетика

- **Стабильные наследственные факторы** – генетическая предрасположенность (отец пробанда, полусибс отца – дядя пробанда, сестра деда пробанда по отцу – дв. Бабка пробанда). Пробанд – исследование генетических полиморфизмов 2011 г. («Репликативное исследование подверженности к шизофрении в русской популяции», 2014) – 10 полиморфных маркеров из полногеномного исследования GWAS, ассоциированных с шизофренией и когнитивными нарушениями; ген CSMD 1 . полиморфизм rs2616984, локализован на 8p23.2 – мембранный белок, вовлеченный в контроль каскада комплимента

Смирнов Виктор Владимирович

WWW.stichi.ru  
Помощь авторам:  
Виктор Смирнов

Картофель или крупы в сочетании с  
мясными или морскими продуктами.

Суп на мясе или косточке. Чай или кофе,  
реже молочные продукты.

- **Функциональная межполушарная асимметрия мозга (ФМА)** – у пробанда наблюдаются элементы зеркального письма («почерк Леонардо», справа налево), т.е. возможна амбидекстрия (**симметрия** **обоих полушарий головного мозга**). Гены-регуляторы созревания мозга и развития межполушарной доминантности
- **Гены системы HLA** (ассоциированы с шизофренией, сахарным диабетом), онкопатология крови (миелолейкоз ассоциирован с филадефийской хромосомой – транслокация 9 и 22 хромосом)

## Пробанд и семья. Генетика

- **Феномен «этап сверхчастых госпитализаций» (ЭСГ)** – начиная с 43 лет (2011 г.) пробанд госпитализируется более 1 раза в год
- **Эпигенетические проявления** (процессы метилирования ДНК с возрастом происходят интенсивнее) – индивидуальные особенности функционирования системы цитохромов P450 (метаболайзер, отравление ?, курение, психотропные препараты, набор веса, нейтропения и агноулоцитоз, лекарственный паркинсонизм) – гены CYP2D6 , локализован на 22q13.1 (метаболизм 13 из 36 антипсихотических препаратов), CYP1A2 , CYP3A4 – фармакогенетические особенности
- **Ген COMT** (катехол-О-метилтрансфераза), локализован на 22q11.1-q11.2, полиморфизмы аллелей Val 158Met , rs4680 – риск развития психоза. Делеция участка 22q11.2 – у взрослых велокардиофациальный синдром (с когнитивными нарушениями, в 25% случаев психозы)
- **Когниции** (когнитивная парадигма, когнитивный резерв) – эндотип шизофрении – Тест ВПР – предпочитаемые портреты дети 4-12 лет, муж., самый предпочитаемый – жен. 22-35 лет; отвергаемые портреты – муж. 36-55 лет, старше 55 лет, 22-35 лет, среди них один муж. детский из группы предпочитаемых), противоречивые результаты
- **Нутригеномика** (фолаты и фолиевая кислота , участие в метилировании ДНК, пищевые компоненты – макро- и микронутриенты) – генетический полиморфизм MTHFR677TT



## Рекомендации

- Генетическое тестирование (генетический паспорт): психические расстройства, СД, онкопатология (системы кроветворения)
- Семейно-ориентированная генетическая помощь (в том числе, супруге пробанда; медико-генетическое консультирование для семьи младшего брата пробанда)
- Психосоциальная реабилитация (в том числе, образовательные программы)
- Питание (в том числе, витамин D, фолиевая кислота)



[APOL1](#) — [аполипопротеин](#) L1;

[APOL2](#) — [аполипопротеин](#) L2;

[CHEK2](#) — гомолог контрольной точки [CHK2 S. pombe](#);

[CLTCL](#)

[COMT](#) — катехол-О-метилтрансфераза (КОМТ);

[CRKL](#) — ген, подобный онкогенному гомологу гена [v-crk](#) вируса саркомы птиц СТ10;

[DGCR2](#) — ген 2 критической для [синдрома Ди Джорджи](#) области;

[EP300](#) — [E1A](#)-связывающий белок p300;

[IGL@](#) — локус λ-цепей [иммуноглобулинов](#);

[NEFH](#) — тяжёлая цепь [нейрофиламентов](#);

[NF2](#) — нейрофибромин 2, или мерлин;

[PVALB](#) — парвальбумин;

[RTN4R](#) — рецептор ретикулона 4;

[SHANK3](#) — содержащий SH3-домен и множественные [анкириновые](#) повторы ген 3;

[SOX10](#) — [SRY](#)-бокс 10;

[TBX1](#) — Т-бокс 1;

[TNFRSF13C](#) — рецептор надсемейства рецепторов факторов некроза опухоли;

[WNT7B](#) — член 7B семейства генов [WNT](#);

[XPNPEP3](#) — [фермент](#), аминопептидаза P3

## Генетика и среда при шизофрении

Клинические проявления шизофрении у больных, заболевание у которых манифестировало в различные возрастные периоды, в молодом (15-24 года) и зрелом возрасте (25-44 года), имеют отличия: 1 – аффективные, психопатоподобные и кататонические расстройства инициального и манифестного периодов. Ведущие симптомы начала шизофрении представлены апатическим, эксплозивным и симплекс-синдромом. Процесс протекает злокачественно с выраженными тотальными изменениями личности, непрерывнотекущие и простые формы; 2 – начинается преимущественно с галлюцинаторно-параноидных синдромов, протекает прогрессивно с выраженными парциальными изменениями личности, приступообразные и параноидные типы.

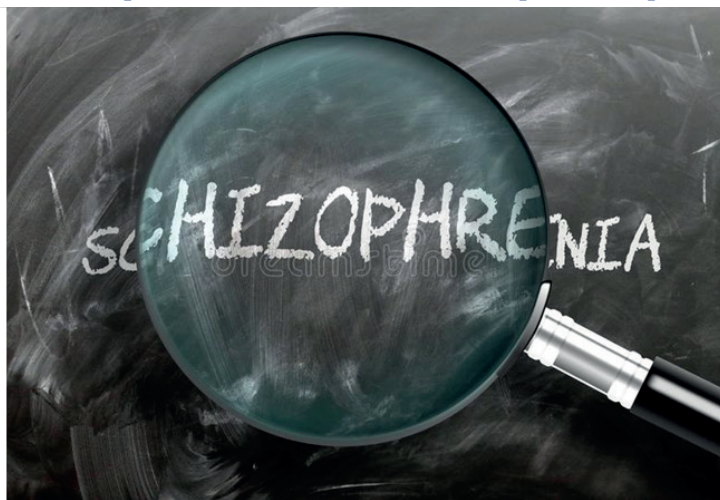
Родственники первой степени родства пробандов с началом заболевания в 15-24 лет в 2 раза чаще болеют шизофренией, чем родственники пробандов с началом эндогенного процесса в 25-44 лет, причем они в 8 раз чаще заболевают в зрелом возрасте, чем в молодом. Генетико-корреляционный анализ показал, что не менее одной трети генетических факторов подверженности к шизофрении являются общими при манифестации в молодом и зрелом возрасте (коэф. корреляции равен 0,38). Молодой возраст –  $G_a=62,1\%$ ,  $E_w=31,4\%$ , зрелый возраст –  $G_a=38,14\%$ ,  $E_w=53,4\%$ ,  $E_u=6-8\%$ .

### Монолокусная диаллельная модель (МДМ)

– молодой возраст – квазидоминантный вариант с нулевой вероятностью проявления шизофрении у индивидов, не имеющих мутантного аллеля  $aa$ , и неполной пенетрантности двух генотипов  $AA$  (33%) и  $Aa$  (2,3%).

– зрелый возраст –  $aa$  – 0 пенетрантность,  $Aa$  и  $AA$  =1,3.

Большинство больных являются гетерозиготами  $Aa$  (72,6% и 97,6%).



- ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ЭПИДЕМИОЛОГИЯ ШИЗОФРЕНИИ В ПОПУЛЯЦИИ ТОМСКОЙ ОБЛАСТИ. ЗАВИСИМОСТЬ ПОКАЗАТЕЛЕЙ РАСПРОСТРАНЕННОСТИ ШИЗОФРЕНИИ СРЕДИ РОДСТВЕННИКОВ ОТ СПОСОБА ФОРМИРОВАНИЯ ВЫБОРКИ ПРОБАНДОВ РИЦНЕР М.С., КАРАСЬ С.И., ШЕРИНА О.Л., БОЯРИНЦЕВА И.Г., ГУТКЕВИЧ Е.В., 1989
- Гуткевич Е.В. : Манифестация шизофрении в молодом и зрелом возрасте (генетико-эпидемиологическое исследование): Автореф. дис. ... к.м.н. – Томск, 1989. – 21 с.
- Гуткевич Е.В. Превенция нервно-психических расстройств (клинико-генетические и организационные аспекты) : Автореф. дис. ... д.м.н. – Томск, 2003. – 50 с.
- Клинико-генеалогические материалы исследования были проанализированы с помощью **генетико-математического моделирования**. В рамках мультифакториальной пороговой модели факторы распространенности и полиморфизма шизофренических расстройств исследовали путем анализа коэффициентов корреляции между определенными группами родственников и оценок генетических и средовых компонент в структуре фенотипической дисперсии подверженности к проявлению заболевания.
- В исследовании оценивались **следующие компоненты**: Ga – аддитивная аутосомная генетическая компонента, Gd – доминантная аутосомная, отражающая внутрилокусное взаимодействие аутосомных генов, Ха – аддитивная гоносомная, оценивающая действие генов, сцепленных с X-хромосомой, Ec – систематическая средовая компонента, отражающая действие факторов на совместно проживающих родственников («общий дом»), Eu – характеризующая вклад в дисперсию факторов, общих для родственников, принадлежащих к одному поколению, и Ew – случайная средовая компонента, показывающая эффекты случайных средовых факторов. Доля Ew в структуре дисперсии получается вычитанием из 100 % суммы всех остальных компонент.

# КЛИНИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ ШИЗОФРЕНИИ И ПОБОЧНЫЕ ЭФФЕКТЫ АНТИПСИХОТИЧЕСКОЙ ТЕРАПИИ: ОЦЕНКА УЧАСТИЯ ПОЛИМОРФНЫХ ВАРИАНТОВ ГЕНОВ R1P5K2A, SGK1 И DRP6. ПОЛТАВСКАЯ ЕВГЕНИЯ ГРИГОРЬЕВНА, 2017

Статистически значимые различия в отношении rs1417374 в группе мужчин на уровне тенденции ( $\chi^2=5,240$ ,  $p=0,073$ ), а в группе женщин не наблюдается ( $\chi^2=4,356$ ,  $p=0,113$ ), из рисунка видно, что форма графиков накопленного процента для мужчин сходная с общей группой, а в группе женщин генотипу AA так же соответствует более старший возраст манифестации, как в общей группе, что говорит о том, что **вне зависимости от пола данный генотип может вносить определенный вклад в дебют болезни**. Было установлено, что полиморфный вариант  $\Delta 1417374$  гена R1P5K2A вносит вклад в патогенез шизофрении, при этом **генотип AA данного локуса связан с более поздним началом заболевания**, что является благоприятным прогностическим признаком в отношении течения заболевания для пациента. Возможно, у носителей данного генотипа происходит изменение дофаминергической нейротрансмиссии опосредованно через калиевые KCNQ каналы, в регуляции активности которых участвует R1P5K2A, наступает позже, чем у носителей генотипов AG и GG, что приводит к более позднему развитию шизофрении. **У носителей генотипа AA  $\Delta 1417374$  гена R1P5K2A происходит нарушение глутаматергической нейротрансмиссии позже, чем у носителей генотипов AG и GG, что может способствовать более позднему дебюту шизофрении.**

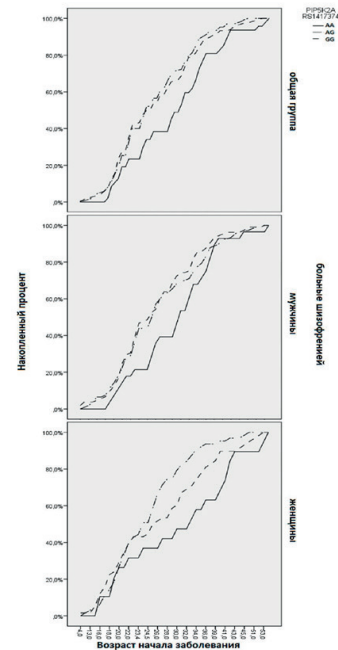


Рис. Возраст манифестации шизофрении в зависимости от генотипа ГБ1417374 в общей группе и в группах мужчин и женщин, больных шизофренией

На рисунке приведена схема вероятного вклада различных полиморфизмов в развитие шизофрении, формирование ее клинической гетерогенности и развитие неблагоприятных реакций на применение длительной антипсихотической терапии в виде тардивной дискинезии и гиперпролактинемии. По ходу линий, соединяющих полиморфные варианты генов и процессы, в которые они вносят вклад, указаны генотипы и аллели, повышающие вероятность развития этих процессов у их носителей.

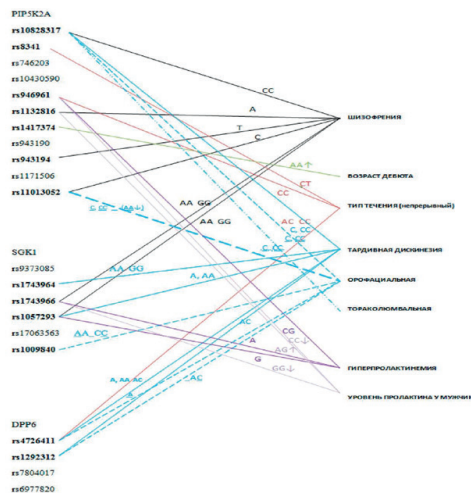


Рис. Объединенная схема участия исследуемых полиморфных вариантов генов R1P5K2A, BOK1 и VPR6 в развитии шизофрении, ее клинической гетерогенности и побочных эффектов на фоне длительной терапии антипсихотиками

## Теория проверяется практикой

- Практическое подтверждение на современном технологическом уровне (молекулярно-генетические исследования SNP) теоретически предсказанных ранее проведенных в НИИ психического здоровья генетико-эпидемиологических исследований шизофрении (основных характеристик) – течение – непрерывно-текущая форма (приступообразная), возраст начала заболевания. Манифестные формы шизофрении с непрерывным течением, молодой возраст (до 25 лет) начала заболевания – находятся под большим генетическим контролем. МДМ Главный ген, доминантный, неполная пенетрантность, доля мутантных гомозигот больше среди больных, проявлений признака у них больше вероятность возникновения заболевания.
- В исследовании показано – шизофрения, течение, возраст начала (один полиморфизм, отличный от других).
- Не ассоциированы с формализованными – негативные и позитивные расстройства. + – ассоциации с конкретными признаками – ТД (экстрапирамидные расстройства четко диагностированные – орофациальная, тораколумбальная), гиперпролактинемия (пролактин).



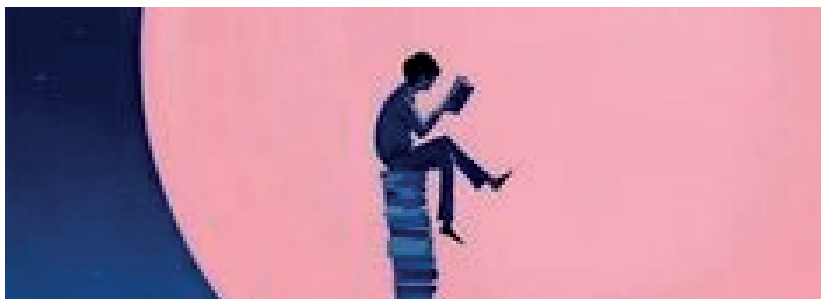
# ВИДЫ НА БУДУЩЕЕ

На основе предположений, основанных на фактах, специалистами разработаны и созданы оригинальные виды автомобилей и конструкции автомобилей на ближайшие 100-200 лет. А поскольку сфотографировать будущее пока никому не удалось, мы предлагаем в данном альбоме сделать предположения, сделанные специалистами прошлого лет.



- 2025 – в тела будут вмонтированы датчики для идентификации личности и контроля за передвижениями
- 2025 – успешное клонирование человека. Ученые поймут, что в нас определяется генетикой, а что – воспитанием
- 2040 – стандартным медицинским подходом во всем мире станет генетическая терапия. Средняя продолжительность жизни достигнет 90 лет
- 2040-2050 – средняя продолжительность жизни увеличится больше 100 лет
- 2060 – на почве всеобщего благополучия случится всемирная эпидемия психических заболеваний
- 2075 – человечество «окажется на пороге бессмертия»
- 2099 – человеческий мозг наконец можно будет воспроизвести компьютерными технологиями
- 2101 – в России может быть 140 млн жителей, но это будут «другие» млн
- 2150 – население Земли составит от 11 до 27 млрд человек





**БЛАГОДАРЮ  
ЗА ВНИМАНИЕ!**



## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Психогенетика как научная дисциплина ищет различия между людьми. Различия в интеллекте, возможностях чтения и речи, в поведении, в психическом развитии, в состоянии здоровья, в возникновении различных психических расстройств. Выясняет, что важно – генетика или среда.

В современных условиях произошла смена парадигмы здоровья, в том числе психического, на биопсихосоциальную модель. И в этих условиях существенно значение имеют психогенетические данные и исследования, как часть главных трендов развития междисциплинарных связей наук о человеке. С начала XXI века отмечается использование ее возможностей и специалистов в рамках широких межведомственных подходов к решению глобальных прикладных проблем в сфере охраны здоровья индивида, семьи, популяции, общества в целом.

Такой подход позволяет продолжить развитие научных представлений и классической психогенетики и новейших направлений – психогенетики, психогенеалогии, клинической семейной психологии, а также практико-ориентированных технологий в сфере здоровьесбережения, в частности, в клинической психологии, в превентивной психиатрии и наркологии. Все новейшие научные представления должны быть интегрированы в систему образования, в том числе на базе высших учебных заведений, для развития профессионального образования и повышения эффективности работы специалистов в сфере охраны здоровья.

Данное учебное пособие «Психогенетика. Избранные лекции» способствует расширению научных знаний для их применения в практической деятельности.

# СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Алфимова М.В., Трубников В.И. Генные основы темперамента и личности. Вопросы психологии. 2000. № 2. С. 115–118.
2. Алфимова М.В., Голимбет В.Е. Гены и нейрофизиологические показатели когнитивных процессов: обзор исследований. Журнал высшей нервной деятельности. 2011. том 61. № 4. С. 389–
3. Анохин П.К. Биология и нейрофизиология условного рефлекса. М.: Изд-во «Медицина», 1968. – 546 с.
4. Ахметов, И.И. Молекулярная генетика спорта: монография / И.И. Ахметов – М.: Советский спорт, 2009. – 268 с.
5. Баранов В.С. Геномика и предиктивная медицина. Сибирский журнал клинической и экспериментальной медицины. 2021;36(4):14–28. <https://doi.org/10.29001/2073-8552-2021-36-4-14-28>
6. Валеева Е.В., Кашеваров Г. С. АССОЦИАЦИЯ ПОЛИМОРФИЗМА VAL158MET ГЕНА COMT С ПОКАЗАТЕЛЯМИ ПСИХОФИЗИОЛОГИЧЕСКОГО СТАТУСА СПОРТСМЕНОВ. РОССИЙСКИЙ ФИЗИОЛОГИЧЕСКИЙ ЖУРНАЛ им. И.М. СЕЧЕНОВА. 2019. том 105. № 3. С.350–362. DOI: 10.1134/S0869813919030087
7. Воробьева Е.В. Интеллект и мотивация достижения: психофизиологические и психогенетические предикторы. – М.: КРЕДО, 2006. – 288 с.
8. Воробьева Е.В., Попова В.А. Исследование интеллекта и мотивации достижения близнецов. РОССИЙСКИЙ ПСИХОЛОГИЧЕСКИЙ ЖУРНАЛ. 2009. ТОМ 6. № 1. С. 46-53
9. Воробьева Е.В. ПСИХОФИЗИОЛОГИЧЕСКИЕ И ПСИХОГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПРЕДПОСЫЛКИ РАЗВИТИЯ ДЕТСКОЙ ОДАРЕН-

- НОСТИ. Социокультурные проблемы развития образования в условиях проектного управления. С. 69-75
10. Воробьева Е.В. Психогенетика. Учебник для ВУЗов. – Ростов-на-Дону: изд-во ЮФУ, 2014. 283 с.
11. Воробьева Е.В., РОЛЬ ГЕНОТИП-СРЕДОВОГО ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ В ФОРМИРОВАНИИ ЛИЧНОСТИ. В сборнике: Психология безопасности городского пространства. Материалы II Международного симпозиума. Научные редакторы П.Н. Ермаков, И.В. Абакумова. Ответственный редактор А.В. Дятлов. 2019. С. 31-35.
12. Геномика поведения: детское развитие и образование / Под редакцией С.Б. Малых, Ю.В. Ковас, Д.А. Гайсиной. – Томск: изд-во ТГУ, 2016. – 442 с.
13. Голимбет В.Е., Алфимова М.В., Коровайцева Г.И., Лежейко Т.В. ИССЛЕДОВАНИЕ АССОЦИИ ГЕНОВ ИНТЕРЛЕЙКИНОВ IL-4 И IL-10 С БАЗОВЫМИ ЧЕРТАМИ ЛИЧНОСТИ. МОЛЕКУЛЯРНАЯ БИОЛОГИЯ. 2016. том 50. № 6. С. 953–959 953. DOI: 10.7868/S0026898416060057
14. ГРОВОВИКОВА И.Ю., ЛЕБЕДЬ Т.Л., СОЛОВЬЕВА Н.Г., ПИСАРЧИК Г.А., МЕЛЬНОВ С.Б. АНТРОПОГЕНЕТИЧЕСКОЕ ПРОГНОЗИРОВАНИЕ РЕЗУЛЬТАТОВ СПОРТИВНОЙ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ. Вестник Полесского государственного университета. Серия природоведческих наук. 2012. №1. С. 10-17
15. Гуткевич Е.В. Клинико-генеалогический метод в психиатрической практике / под ред. В.Я. Семке, В.Ф. Лебедевой. – Томск : Изд-во «Иван Федоров», 2011.– 102 с.
16. Гуткевич Е.В. Семья и психические расстройства (генетика, превенция, этика). – Изд-во Palmarium Academic Publishing. – Saarbrucken, Deutschland / Германия, 2014. – 228 с.
17. Гуткевич Е.В. Психические расстройства и наследственные заболевания: коморбидность, фенотипы и «поле действия» гена. Психическое здоровье. 2018; (3): 35-37. DOI: 10.25557/2074-014X.2018.03.35-37.
18. Жукова Н.В., Виноградова Е.П., Макарова А.С., Makeев М.К. Влияние низкого социально-экономического статуса семьи на развитие детей: роль генетических, пренатальных и постнатальных средовых факторов ДЕФЕКТОЛОГИЯ В СВЕТЕ СОВРЕМЕННЫХ НЕЙРОНАУК: ТЕОРЕТИЧЕСКИЕ И ПРАКТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ Сборник материалов I Международной научной конференции. Москва, 2021. С. 559-564
19. Иванова А.М., Ними́ровская Ю.К. Психогенетика: учебно-методическое пособие. – Санкт-Петербург: Изд-во СПб ун-та МВД России, 2022. 64 с.
20. Казанцева А.В., Еникеева Р.Ф., Романова А.Р., Малых С.Б., Галяутдинова С. И., Хуснутдинова Э. К. ВЗАИМОСВЯЗЬ СТРЕСС-ОБУСЛОВЛЕННОГО КОГНИТИВНОГО ФУНКЦИОНИРОВАНИЯ С ВАРИАНТАМИ ГЕНОВ РЕГУЛЯЦИИ СИНАПТИЧЕСКОЙ ПЛАСТИЧНОСТИ. ГЕНЕТИКА. 2020. том 56. №. С. 98–106. DOI: 10.31857/S0016675820010063
21. Казанцева А.В., Еникеева Р.Ф., Романова А.Р. и др. Гены семейства нейрексинов (CNTNAP2 и NRXN1):

- их роль в развитии математической тревожности. Мед. генет. 2016. Т. 15. № 11(173). С. 17–23.
22. Касьянов Е. Д., Меркулова Т. В., Кибитов А. О., Мазо Г. Э. ГЕНЕТИКА РАССТРОЙСТВ БИПОЛЯРНОГО СПЕКТРА: ФОКУС НА СЕМЕЙНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ ПОЛНОЭКЗОМНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ. ГЕНЕТИКА. 2020. том 56. № 7. С. 762–782. DOI: 10.31857/S001667582007005X
23. Ковш Е. М., Воробьева Е. В., Ермаков П. Н. ОБЗОР СОВРЕМЕННЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ ПСИХОГЕНЕТИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ АГРЕССИВНОГО ПОВЕДЕНИЯ. RUSSIAN PSYCHOLOGICAL JOURNAL. 2014. VOL. 11. С. 91-103
24. Ковш Е. М. Ермаков П. Н. Воробьева Е. В. АССОЦИАЦИЯ ПОЛИМОРФНОГО МАРКЕРА VAL158 МЕТ ГЕНА COMT С УРОВНЕМ АГРЕССИВНОСТИ И СТРАТЕГИЯМИ ПОВЕДЕНИЯ В КОНФЛИКТЕ У ДЕВУШЕК 18–24 ЛЕТ. Северо-Кавказский психологический вестник. 2015. № 13/3. С. 15-21
25. Коломиец Г. Г. ГЕНИАЛЬНОСТЬ: ПРИРОДА И ТВОРЧЕСТВО ИЛИ ЕЩЁ РАЗ О ТОМ, ЧТО ГЕНИЯМИ РОЖДАЮТСЯ. ДИСКУРС О ПРИРОДЕ ГЕНИАЛЬНОСТИ: ГЕНИЯМИ СТАНОВЯТСЯ ИЛИ РОЖДАЮТСЯ. Философская школа. 2019. № 9. С. 22-29. DOI: 10.24411/2541-7673-2019-10926
26. Корниенко, Д. С. Психогенетическое исследование свойств личности в теории интегральной индивидуальности / Д. С. Корниенко. Вопросы психологии. 2010. № 4. С. 94-102
27. Крючкова А. С., Ермаков П. Н., Абакумова И. В. АНАЛИЗ АССОЦИАЦИЙ ПОЛИМОРФИЗМА ГЕНА MAOA С АГРЕССИВНЫМИ И ВРАЖДЕБНЫМИ СТРАТЕГИЯМИ В ПОВЕДЕНИИ У ПОДРОСТКОВ И МОЛОДЫХ ЛЮДЕЙ. Russian psychological journal. 2016. vol. 13. С. 115-124
28. Латанов А. В. ВЫСШАЯ НЕРВНАЯ ДЕЯТЕЛЬНОСТЬ: КЛАССИКА СОВРЕМЕННОЙ НЕЙРОБИОЛОГИИ. ЖУРНАЛ ВЫСШЕЙ НЕРВНОЙ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ. 2018. Том 68. № 4, С. 397–403 DOI: 10.1134/S004446771804007X
29. Лурия А. Р. Основы нейропсихологии. М.: Изд-во МГУ. 1973. 374 с.
30. Малых С. Б., Егорова М. С., Мешкова Т. А. Основы психогенетики. М.: Эпидавр, 1998. 744 с.
31. Малых, С. Б., Малых, А. С., Карунас, А. С., Еникеева, Р. Ф., Давыдова, Ю. Д. и Хуснутдинова, Э. К. Молекулярно-генетические исследования когнитивных способностей. Генетика. 2019. 55(7). 741–754. <https://doi.org/10.1134/S0016675819070117>
32. Марютина Т. М. Промежуточные фенотипы интеллекта в контексте генетической психофизиологии. Психология. 2007. 4 (2): 22–47. 10.
33. Мерзлякова С. В. Индивидуально-динамические характеристики темперамента как фактор развития семейного самоопределения юношей и девушек. Вестник Челябинского государственного педагогического универ-

ситета. 2017. № 4. С. 124-130

34. Полтавская Е.Г. Клинический полиморфизм шизофрении и побочные эффекты антипсихотической терапии: оценка участия полиморфных вариантов генов PIP5K2A, SGK1 и DPP6. АВТОРЕФ. дис. ... канд. мед. наук. Томск, 2018. 28 с.
35. Портнова Г.В. Влияние генотипа и факторов среды на субъективный отсчет времени и скорость выполнения когнитивных заданий. Автореф. дис. ... канд. биол. наук. М.: Инт высш. нерв. деят. и нейрофизиологии РАН, 2010. 30 с.
36. Равич-Щербо И. В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. – М., 1999. 447 с.
37. Сергиенко Л.П. Использование метода близнецового взаимоконтроля для изучения генетики двигательных способностей человека. Теория и практика физической культуры. 10.30.1975.
38. Сысоева О.В., Куликова М.А., Малюченко Н.В., Тоневицкий А.Г., Иваницкий А.М. Генетические и социальные факторы в развитии агрессивности. Физиология человека. 2010. 36 (1): 48–55.
39. Тахирова З.Р., Казанцева А.В., Еникеева Р.Ф., Вартамян Г.А., Солдатов Е.Л., Завьялова И.Ю., ... Малых С.Б. (2021). Психогенетика пространственных способностей человека. Российский психологический журнал, 18(2), 67–93. <https://doi.org/10.21702/grj.2021>
40. Тиходеев О.Н. Основы психогенетики: учебник для студ. Учреждений высш. проф. образования. – М.: Издательский центр «Академия», 2011. – 320 с.
41. Чернова Г.В., Сидоров В.В., Тимофеева М.А., Петросян В.В., Ширяева Л.В. ПРОЯВЛЕНИЕ ГЕНОТИП-СРЕДОВЫХ ЭФФЕКТОВ НА УРОВНЕ ИЗМЕНЧИВОСТИ ПОКАЗАТЕЛЕЙ 17-ГИДРОКСИПРОГЕСТЕРОНА В КРОВИ И СОМАТИЧЕСКОМ РОСТЕ ДЕТЕЙ РАННЕГО НЕОНАТАЛЬНОГО ПЕРИОДА. Здоровье населения и среда обитания. 2019. Март №3 (312). С. 16-21
42. Чистякова Н. В., Сергиенко Е. А. Генотип-средовое взаимодействие: молекулярно-генетический подход к изучению волевого контроля в период беременности. Российский психологический журнал. 2012. Т. 9. № 4. С. 22–33.
43. Эфроимсон В.П. Генетика гениальности. Изд.3-е. М.: Тайдекс Ко, 2004. 376 с.
44. Bi, X., Yang, L., Li, T., Wang, B., Zhu, H., & Zhang, H. (2017). Genome-wide mediation analysis of psychiatric and cognitive traits through imaging phenotypes. Human Brain Mapping, 38, 4088–4097. <https://doi.org/10.1002/hbm.23650>
45. Brod S., Rattazzi L., Piras G., D’Acquisto F. 2014. “As above, so below” examining the interplay between emotion and the immune system. Immunology. 143, 311–318.

46. Cera, I., Whitton, L., Donohoe, G., Morris, D. W., Dechant, G., & Apostolova, G. (2019). Genes encoding SATB2-interacting proteins in adult cerebral cortex contribute to human cognitive ability. *PLoS Genetics*, 15(2), e1007890. <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1007890>
47. De Geus E.J., Wright M.J., Martin N.G., Boomsma D.I. Genetics of brain function and cognition. *Behav. Genet.* 2001. 31 (6): 489–495.
48. Dong E., Guidotti A., Zhang H., Pandey S.C. Prenatal stress leads to chromatin and synaptic remodeling and excessive alcohol intake comorbid with anxiety-like behaviors in adult offspring // *Neuropharmacology*. 2018. V. 140. P. 76–85. <https://doi.org/10.1016/j.neuropharm.2018.07.010> 29.
49. Forero, A., Ku, H.-P., Malpartida, A. B., Wäldchen, S., Alhama-Riba, J., Kulka, C., ... Lesch, K.-P. (2020). Serotonin (5-HT) neuron-specific inactivation of Cadherin-13 impacts 5-HT system formation and cognitive function. *Neuropharmacology*, 168, 108018. <https://doi.org/10.1016/j.neuropharm.2020.108018>
50. Morris, J., Bailey, M. E. S., Baldassarre, D., Cullen, B., de Faire, U., Ferguson, A., ... Strawbridge, R. J. (2019). Genetic variation in CADM2 as a link between psychological traits and obesity. *Scientific Reports*, 9, 7339. <https://doi.org/10.1038/s41598-019-43861-9>
51. Myrum C., Giddaluru S., Jacobsen K. et al. Common variants in the ARC gene are not associated with cognitive abilities // *Brain Behav.* 2015. V. 5. № 10. P. e00376. <https://doi.org/10.1002/brb3.376>
52. Plomin R., Kovas Y., Haworth C.M.A. Generalist genes: genetic links between brain, mind, and education // *Mind, Brain and Education*. 2007. V. 1. № 1. P. 11–19.
53. Soyka M. et al. Val158Met COMT polymorphism and risk of aggression in alcohol dependence // *Addiction biology*. 2015. V. 20. no. 1. pp. 197–204.
54. Taylor S. Association between COMT Val158Met and psychiatric disorders: A comprehensive meta-analysis. *Am. J. Med. Genetics. Part B: Neuropsychiatric Genetics*. 177(2): 199–210. 2018.
55. World Health Organization. International statistical classification of diseases and related health problems. Geneva, Switzerland: World Health Organization, 2011. V. 2. 10th revision



# УЧЕБНОЕ ИЗДАНИЕ

Елена Владимировна Гуткевич

## ПСИХОГЕНЕТИКА ИЗБРАННЫЕ ЛЕКЦИИ

Учебное пособие

Рецензенты:

**Богомаз С.А.**, доктор психологических наук, профессор, заведующий лабораторией психофизиологии факультета психологии федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего профессионального образования Национальный исследовательский Томский государственный университет (Томск)

**Уласень Т.В.**, кандидат медицинских наук, доцент, заведующий кафедрой клинической психологии психолого-социального факультета федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Смоленский государственный медицинский университет» Минздрава России, со-руководитель Смоленского регионального психологического общества (Смоленск)

Оригинал-макет – А.В. Всеволодский  
Переводчик – С.В. Владимирова

Подписано в печать 00.08.2023 г.

Формат 60x84/16.

Бумага офсетная № 1.

Печать офсетная.

Печ. л.: 8,14 ; усл. печ. л.: 7,67 ; уч.-изд. л.: 7,8.

Тираж 500 экз. Заказ №

Тираж отпечатан в типографии ООО «Интегральный переплет»  
634009, Томск, ул. Водяная, 78, стр.3  
тел.: +7 (3822) 22-33-93, +7 (913) 889-59-96, +7 (382) 264-47-49  
e-mail: exlibres@list.ru

ISBN 978-5-907509-44-3



9 785907 509443