

# ПСИХОГЕНЕТИКА

## 5. Неменделевская генетика

# Условия действия законов Менделя

- гомозиготность исходных скрещиваемых форм;
- образование гамет гибридов всех возможных типов в равных соотношениях (обеспечивается правильным течением мейоза; одинаковой жизнеспособностью гамет всех типов; равной вероятностью встречи любых гамет при оплодотворении);
- одинаковая жизнеспособность зигот всех типов.

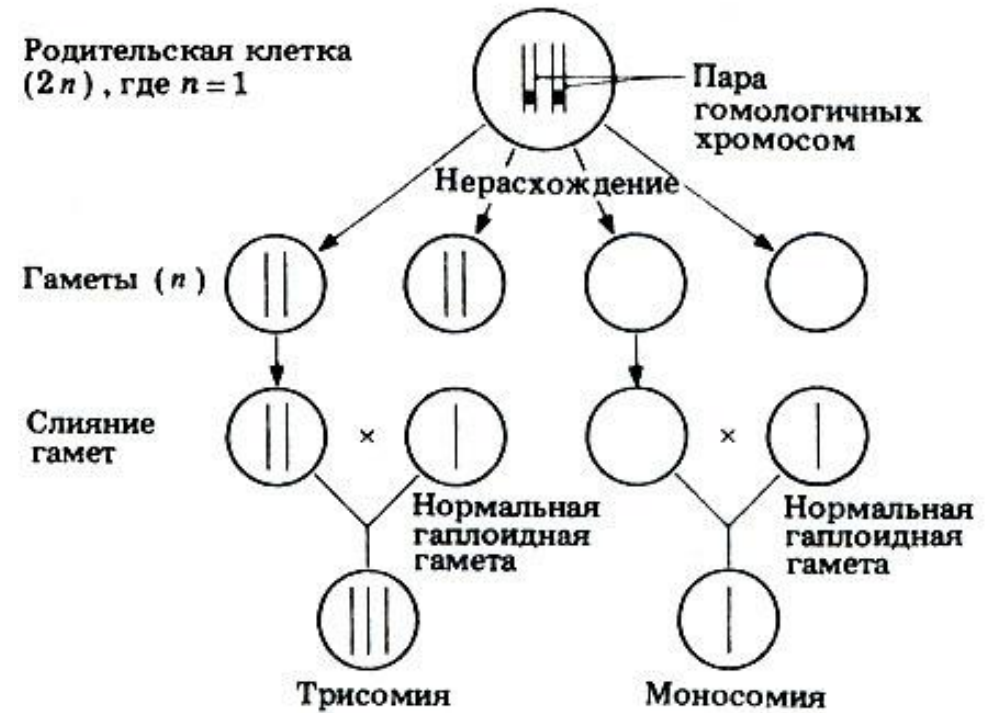
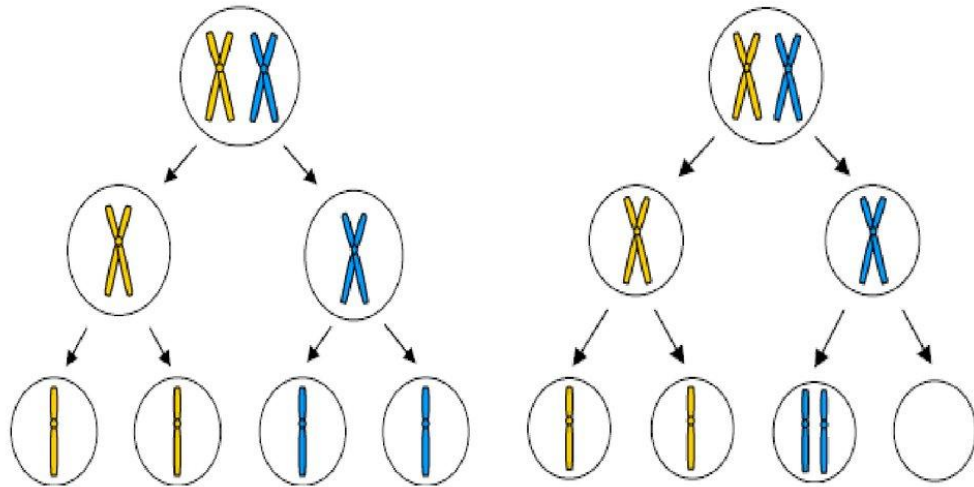
Законы Менделя справедливы для аутосомных генов с полной пенетрантностью и постоянной экспрессивностью

# Иные механизмы

- Хромосомные aberrации – изменения структуры хромосом
- Сцепленное наследование
- Геномный импринтинг
- Появление новых мутаций
- Полигенное наследование
- ...

# Изменение числа хромосом

## Неправильное расхождение хромосом



# Синдром Дауна

- Синдром получил название в честь английского врача Джона Дауна, впервые описавшего его в 1866 году.
- В среднем один случай на 700 родов (до пренатальной диагностики)
- Наследование не сцеплено с полом
- Встречается во всех этнических группах
- Связи с образом жизни родителей и факторами окружающей среды не выявлено
- Выявлена связь с возрастом родителей



# Синдром Дауна

- Трисомия по 21 хромосоме. Кариотип: 47 XX или 47 XY.
- Транслокация 21 хромосомы на другие хромосомы – около 4% случаев
- Мозаичный вариант (наличие в тканях генетически различающихся клеток) – около 5% случаев



# Мозаицизм

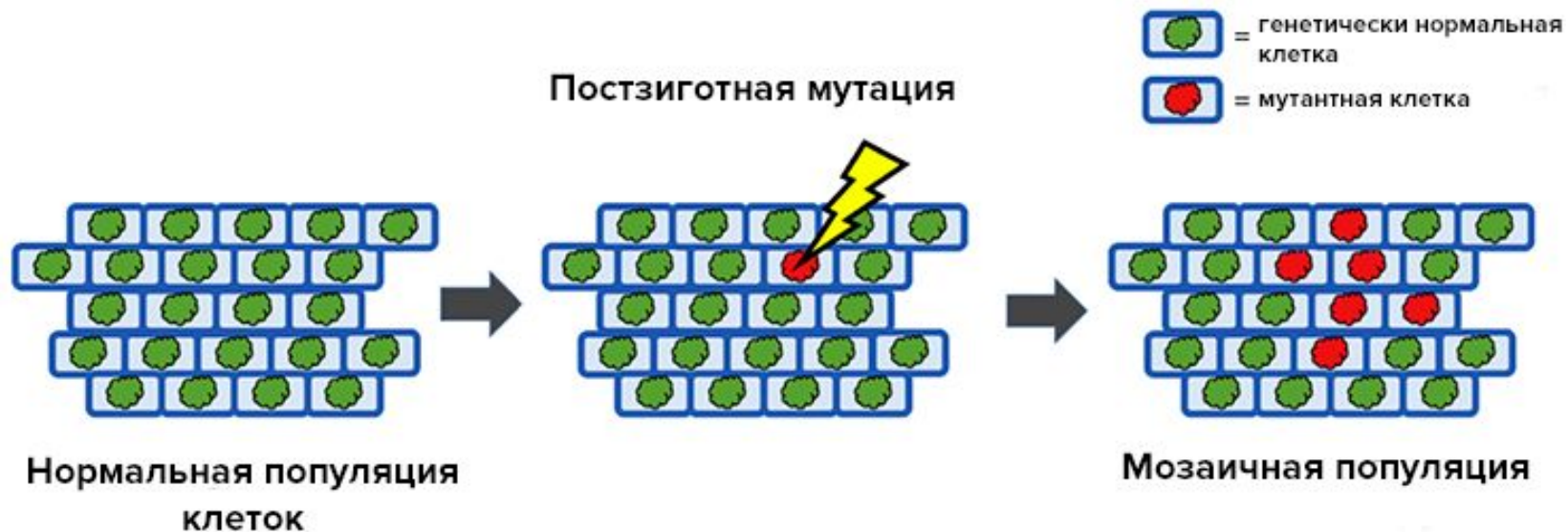
наличие в тканях генетически различающихся  
клеток

Причины возникновения:

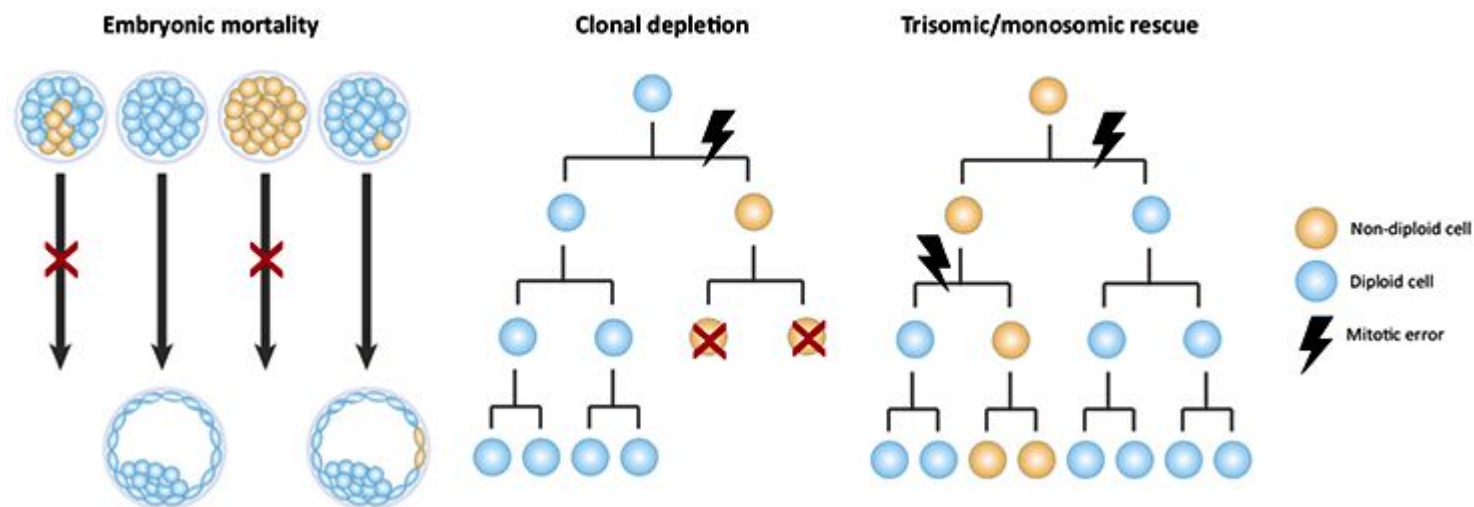
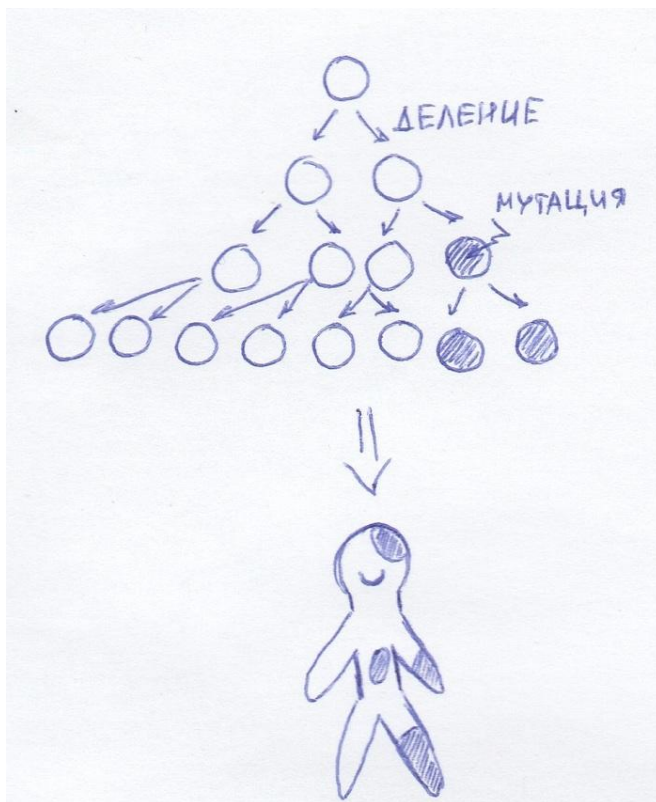
- Нарушение процесса расхождения хромосом
- Соматические мутации в зиготе или на разных стадиях дробления
- Генотерапия



Гетерохромия радужки  
может быть примером  
мозаицизма







- согласно исследованиям эмбрионов, созданных при помощи искусственного оплодотворения, частота мозаичности снижается от стадии дробления к стадии бластоцисты
- частота мозаицизма увеличивается со старением
- курение оказывает временное и дозозависимое мутагенное действие на геном



# Генная терапия

лечение наследственных и приобретенных заболеваний путем введения в соматические клетки пациента генетических элементов для восстановления или подавления функций генов и придания клеткам заданных свойств

- введение в клетки гена для восстановления недостаточной функции собственного гена, приводящей к развитию заболевания;
- подавление с помощью молекулярно-генетических технологий избыточной функции собственного гена, вызывающей заболевание;
- введение генов, усиливающих иммуногенность и гибель патологических клеток, а также повышающих иммунный ответ организма.

# Химеры

организмы, клетки которых происходят от двух и более зигот.

Как возникает химеризм

- слияние двух яйцеклеток, каждая из которых оплодотворена своим сперматозоидом
- Фетальный микрохимеризм - проникновение клеток эмбриона в кровеносную систему матери (материнский микрохимеризм - наоборот)
- Близнецовый (через кровоток клетки одного близнеца передаются другому)
- Трансплантационный химеризм



# Развитие речи у детей и подростков с СД

- Есть проблемные зоны (порождение предложений, lexical production)
- Есть сильные стороны (например, восприятие лексики)
- Эффективность методик, развивающих способность к коммуникации, обсуждается

Chapman R. S. Language development in children and adolescents with Down syndrome //Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews. – 1997. – Т. 3. – №. 4. – С. 307-312.

# Самоузнавание в зеркале

- В норме дети начинают узнавать себя в зеркале в возрасте между 18 и 24 месяцами
- У детей с синдромом Дауна эта способность появляется позднее
- В общем сделан вывод, что развитие данной способности проходит сходным образом, но с задержкой



*Mans L., Cicchetti D., Sroufe L. Mirror Reactions of Down's Syndrome Infants and Toddlers: Cognitive Underpinnings of Self-Recognition // Child Development. 1978. V. 49(4). P. 1247-1250. DOI: 10.2307/1128771*

# Сцепленное наследование

**правило Моргана:** *гены, локализованные в одной хромосоме, наследуются сцепленно, причём сила сцепления зависит от расстояния между генами.*

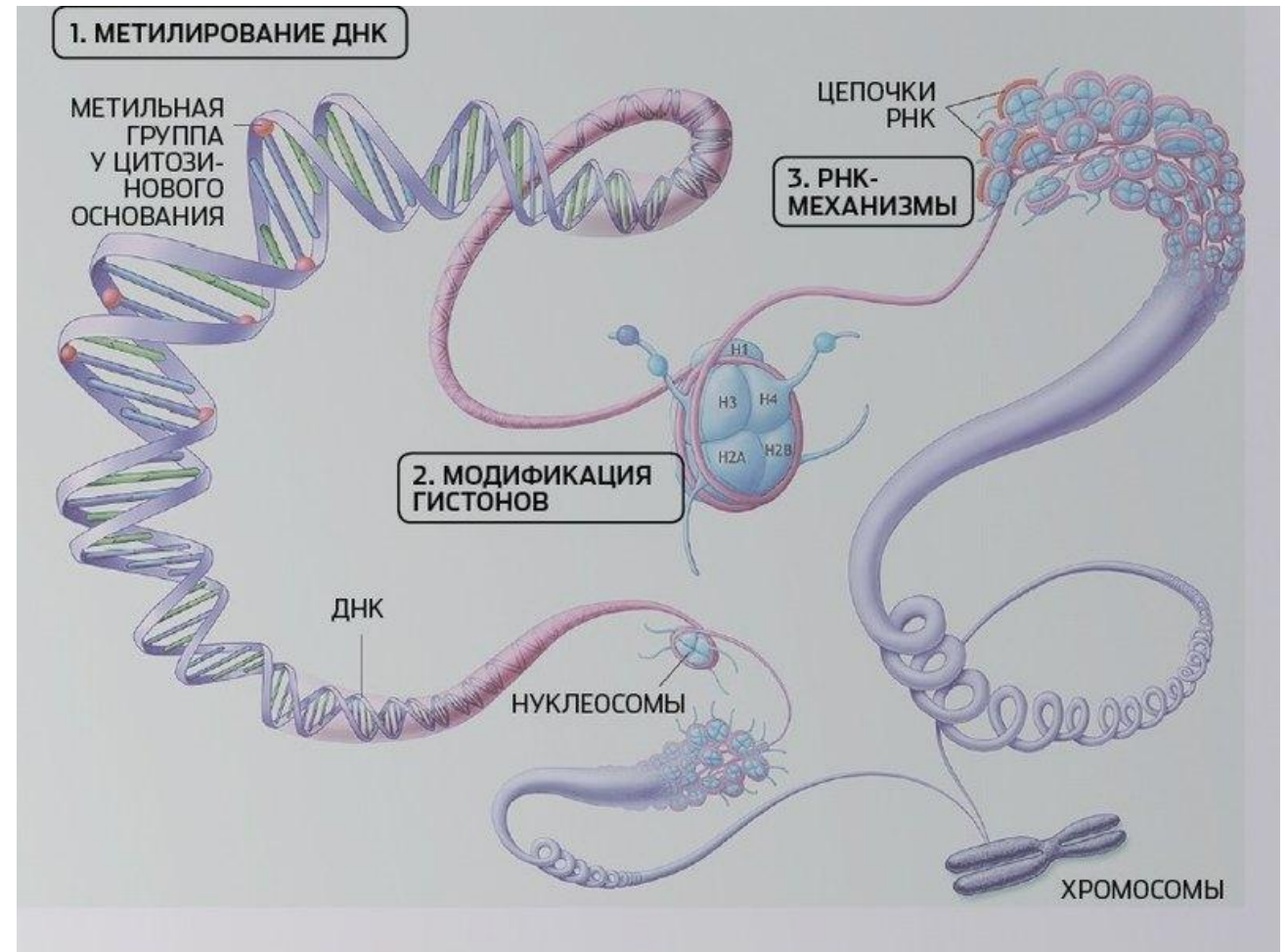
- Миодистрофия Дюшенна
- Дальтонизм (наследование, сцепленное с полом)
- Гемофилия А, В (наследование, сцепленное с полом)
- Сцепленное наследование полидактилии и катаракты

# Эпигенетические процессы (epigenetic processes)

- Механизмы контроля экспрессии генов и взаимодействий, которые не зависят от изменений последовательностей ДНК.
- Эпигенетические изменения сохраняются в ряде митотических делений соматических клеток, а также могут передаваться нескольким следующим поколениям.

# Механизмы эпигенетических процессов

- Метилирование ДНК
- Изменение гистонов (белков, осуществляющих «упаковку» ДНК)
- Механизмы, связанные с воздействием на РНК





# Геномный импринтинг

эпигенетически обусловленная экспрессия аллелей некоторых генов в зависимости от родителя, от которого данный аллель получен.

делеция 15-й  
хромосомы 15q11-13, полученной  
от отца



**Синдром  
Прадера-Вилли**

Особенности  
темперамента,  
подавленное  
состояние, депрессия;  
Низкий рост, ожирение

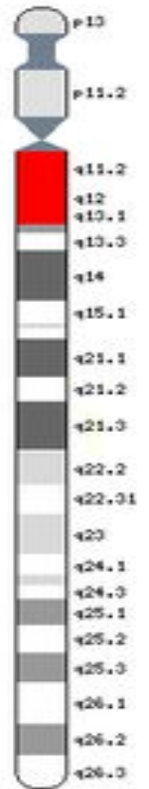
делеция 15-й  
хромосомы 15q11-13, полученной  
от матери



**Синдром  
Ангельмана**

ЗПР, нарушения  
движения,  
нарушения сна,  
частый смех

Chromosome 15



# Наследование сложных поведенческих признаков

Коэффициент интеллекта – количественный признак

- Есть данные о том, что он передается по наследству
- Механизм не соответствует законам Менделя



# Нарушения познавательных процессов при шизофрении

- Полигенный механизм наследования
- Сходный фенотип может возникать более чем из одной комбинации генов
- Вероятно, на каждом уровне патогенеза существуют аномалии, связанные с действием различных генетических и средовых факторов.

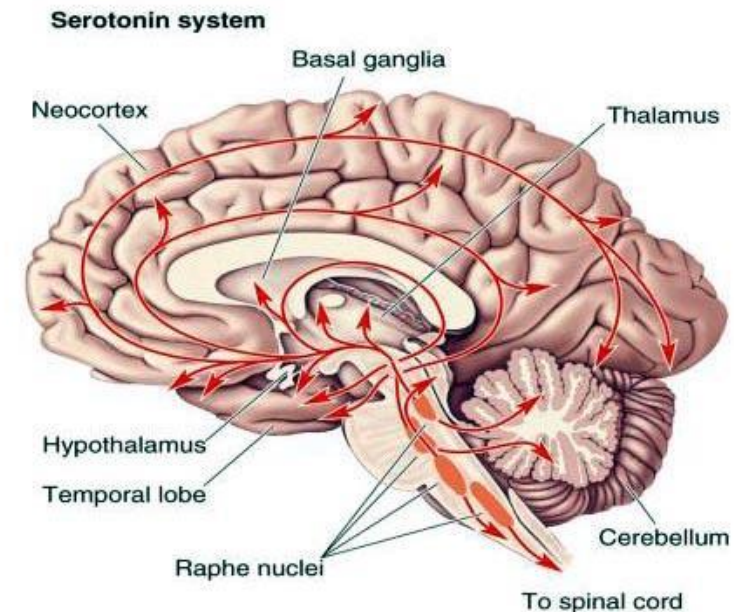
Алфимова М. В. Наследственные факторы в нарушениях познавательных процессов при шизофрении //Автореф. дисс.... докт. психол. наук. М. – 2006.

# Методы изучения

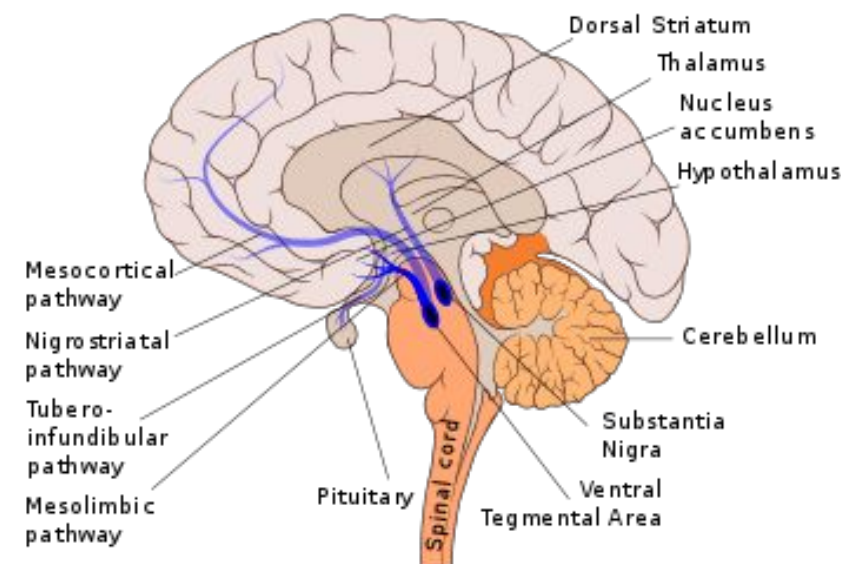
- получение данных о проявлениях признаков у родственников.
- совокупность методов генетико-математического (количественного) анализа. Анализ взаимосвязей внутри больших совокупностей фенотипических характеристик, выявление влияния генотипа на взаимодействие систем признаков
- молекулярно-генетические методы идентификации генов, вовлеченных в формирование тех или иных психологических СВОЙСТВ

Алфимова М. В. Наследственные факторы в нарушениях познавательных процессов при шизофрении //Автореф. дисс.... докт. психол. наук. М. – 2006.

- Нарушения вербальной памяти и коммуникативного поведения в существенной степени связаны с действием общих генов, одним из которых является ген, кодирующий серотониновый рецептор типа 2A



- Нарушения внимания и избирательности психических процессов развиваются на другой генетической основе, которая, в частности, включает в себя взаимодействие полиморфных генов дофаминовой системы.



Алфимова М. В. Наследственные факторы в нарушениях познавательных процессов при шизофрении // Автореф. дисс.... докт. психол. наук. М. – 2006.

