



Введение в генетику и психогенетику

Кафедра медицинских знаний и безопасности жизнедеятельности

к.м.н., доцент Пашков Артем Петрович



Основные понятия

Генетика – наука о закономерностях наследственности и изменчивости.

Наследственность – свойство организмов передавать свои признаки следующему поколению.

Изменчивость – свойство организмов приобретать новые по сравнению с родителями признаки, а в широком смысле под изменчивостью понимают различия между особями одного вида.

Совокупность всех внешних и внутренних признаков организма называется **фенотипом**, а совокупность генов, полученных от родителей – **генотипом**.





Основные понятия

Ген – (греч. : род, происхождение) – фрагмент молекулы ДНК (РНК – у некоторых вирусов), кодирующий первичную структуру полипептида.

Доминантный ген (аллель) – ген, проявление действия которого не зависит от наличия других генов данной серии в организме. Обозначается заглавными буквами латинского алфавита (А, В, С).

Рецессивный ген (аллель) – ген, проявляющий действие в отсутствии доминантной аллели, обозначают а, в, с.

Гомозигота – организм, в одинаковых локусах гомологичных хромосом которого находятся одинаковые по проявляемости гены (АА, аа). При половом размножении образует один сорт гамет.

Гетерозигота – организм, в одинаковых локусах гомологичных хромосом которого находятся разные по проявляемости гены (Аа). При размножении образует два сорта гамет.



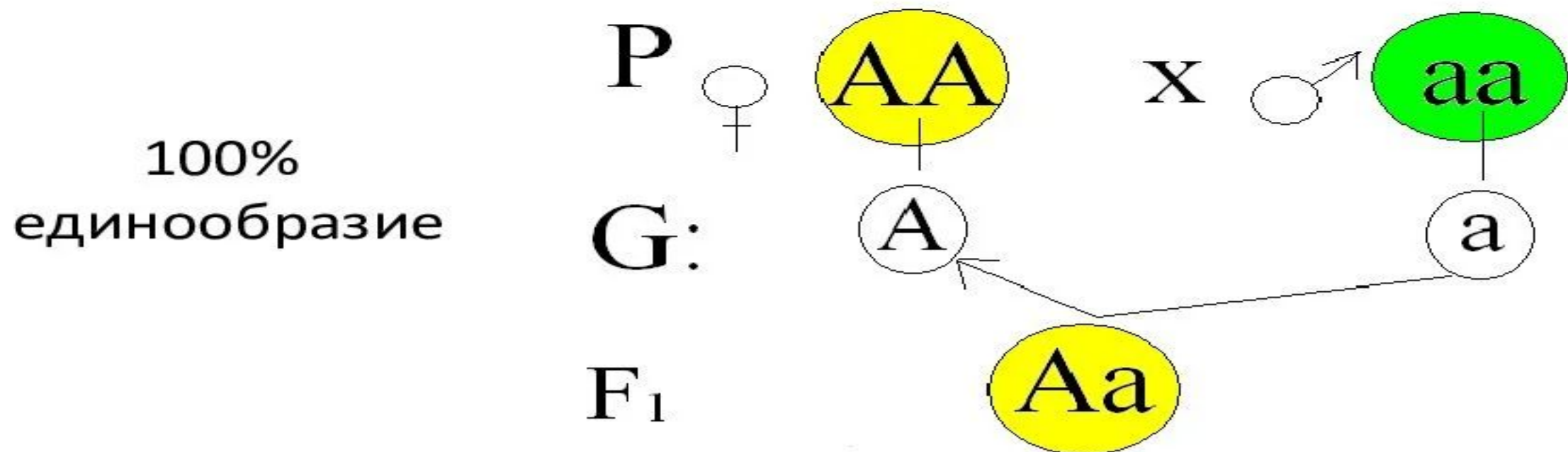
Основные понятия

Датой «рождения» генетики можно считать 1900 год, когда Г. Де Фриз в Голландии, К. Корренс в Германии и Э. Чермак в Австрии независимо друг от друга «переоткрыли» законы наследования признаков, установленные Г. Менделем еще в 1865 году.

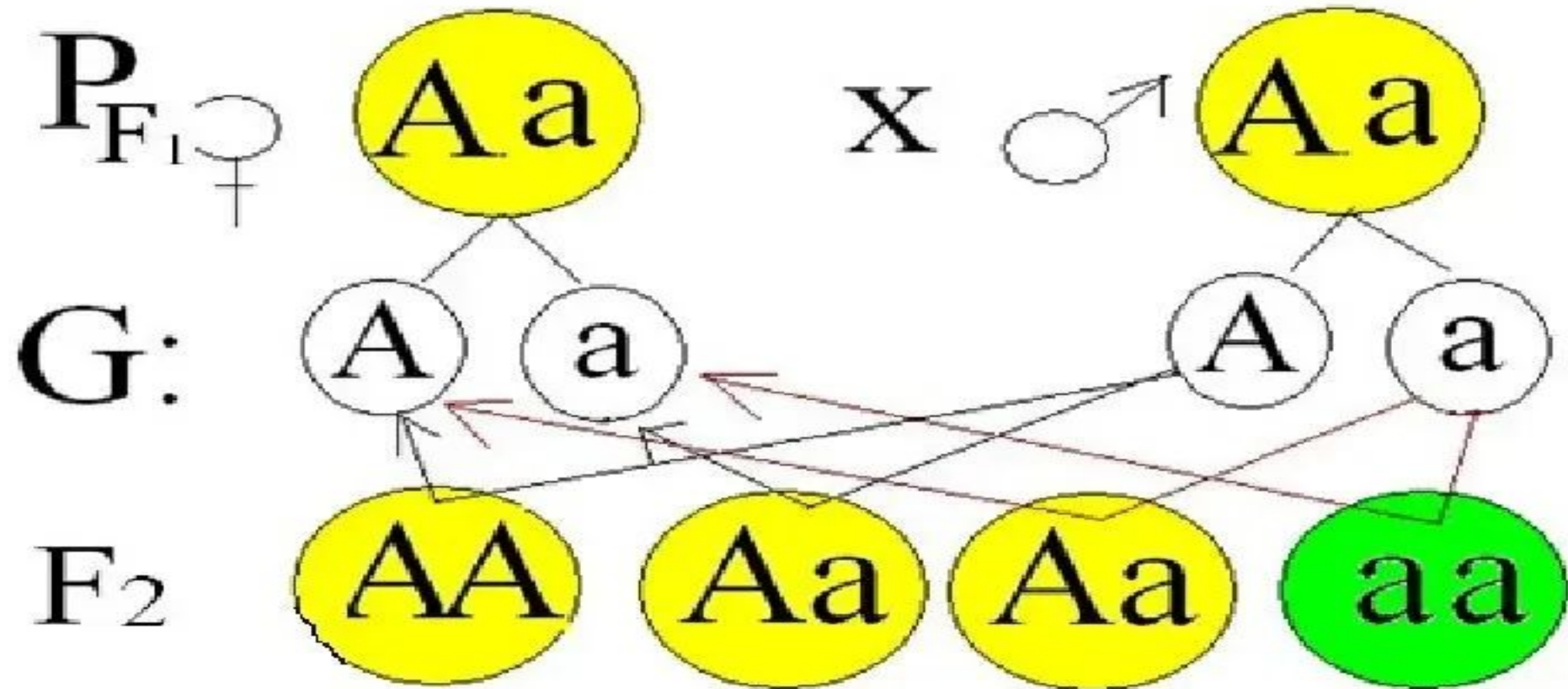


Первый закон Менделя - закон единообразия гибридов первого поколения.

Признак	Ген	Генотип
Желтый горох	A	AA, Aa
Зеленый горох	a	aa
F ₁ - ?		



Второй закон Менделя - закон расщепления.



Расщепление по генотипу - **1 : 2 : 1**

Расщепление по фенотипу - **3 : 1**



Основные понятия

Медицинская генетика – раздел антропогенетики, изучающий наследственные болезни человека.

Наследственные болезни – болезни, причиной которых являются нарушения генотипа.

Наследственные болезни необходимо отличать от:

1) **Врожденных болезней** - болезней проявляющихся с момента рождения человека – наследственный генез для них не является обязательными, могут развиваться во время эмбриогенеза. Среди них часто встречаются фенкопии наследственных заболеваний.

2) **Семейных болезней** – заболеваний, которые проявляются в нескольких поколениях в одной семье, обусловлены одинаковыми условиями жизни (туберкулёз).

Наследственные болезни делятся на **генные болезни** и **хромосомные**.

Таблица 1.

Классификация наследственных болезней

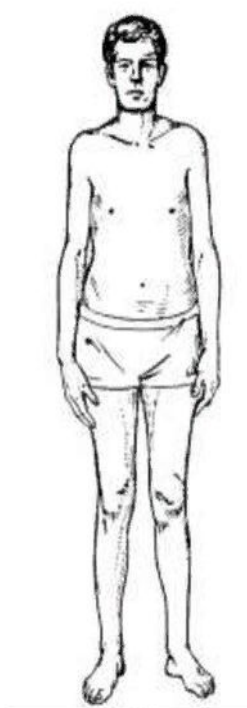




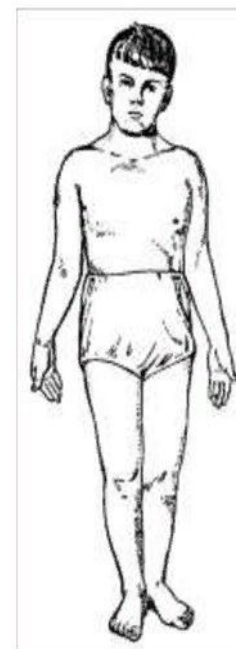
Основные понятия



Синдром Клайнфельтера (1) и
синдром Тернера-Шерешевского (2)



1



2



Основные понятия





Кариотип человека - диплоидный набор хромосом клетки, характеризующий их числом, величиной и формой.

46 хромосом

Диплоидный набор хромосом :

22 пары аутосом + 1 пара половых хромосом

В половых клетках содержится гаплоидный набор хромосом :

Либо 22 аутосомы + Y

Либо 22 аутосомы + X

Часто встречаются аномалии половых хромосом:

Синдром Тернера (45 хромосом)

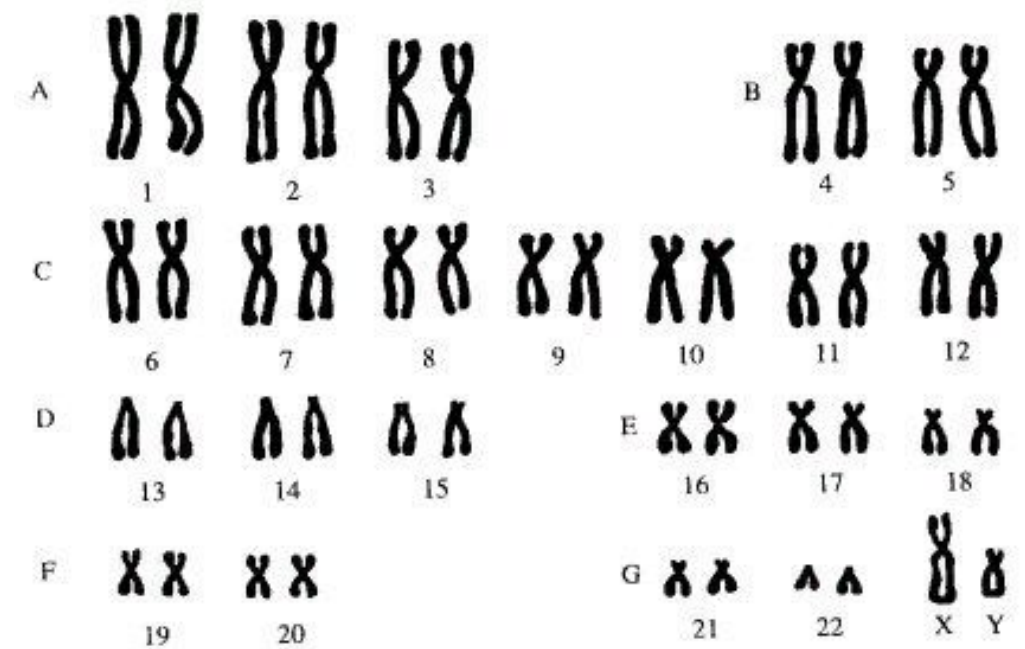
Синдром Клайнфельтера (47 хромосом)

При всех аномалиях половых хромосом наблюдается:

Умственная отсталость

Бесплодие

Повышенная агрессивность





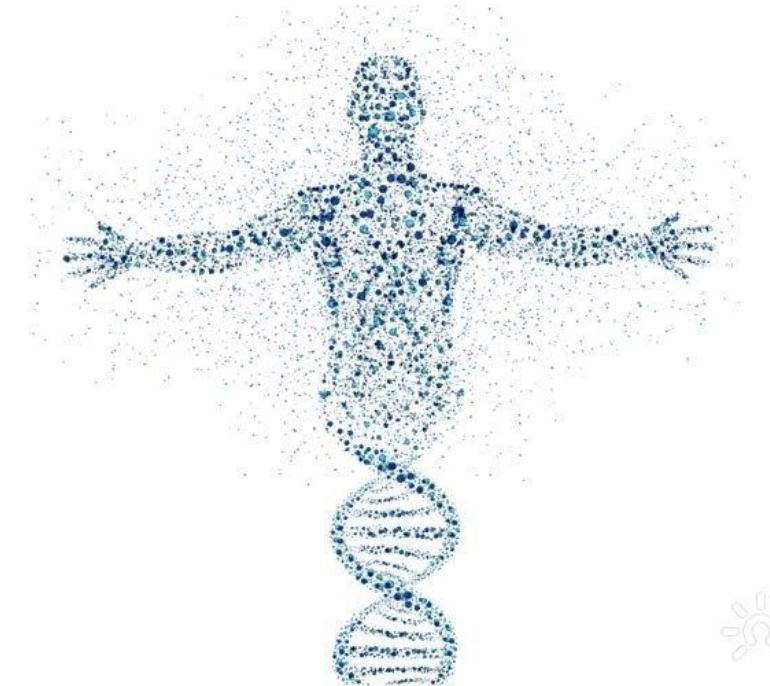
ПСИХОГЕНЕТИКА



Психогенетика - пограничная с генетикой область психологии

В современной зарубежной научной литературе вместо термина "психогенетика" обычно используется название "генетика поведения человека" ("human behavioral genetics").

Основной предмет психогенетики - изучение роли наследственных и средовых факторов в формировании межиндивидуальной вариативности различных психологических и психофизиологических характеристик человека.



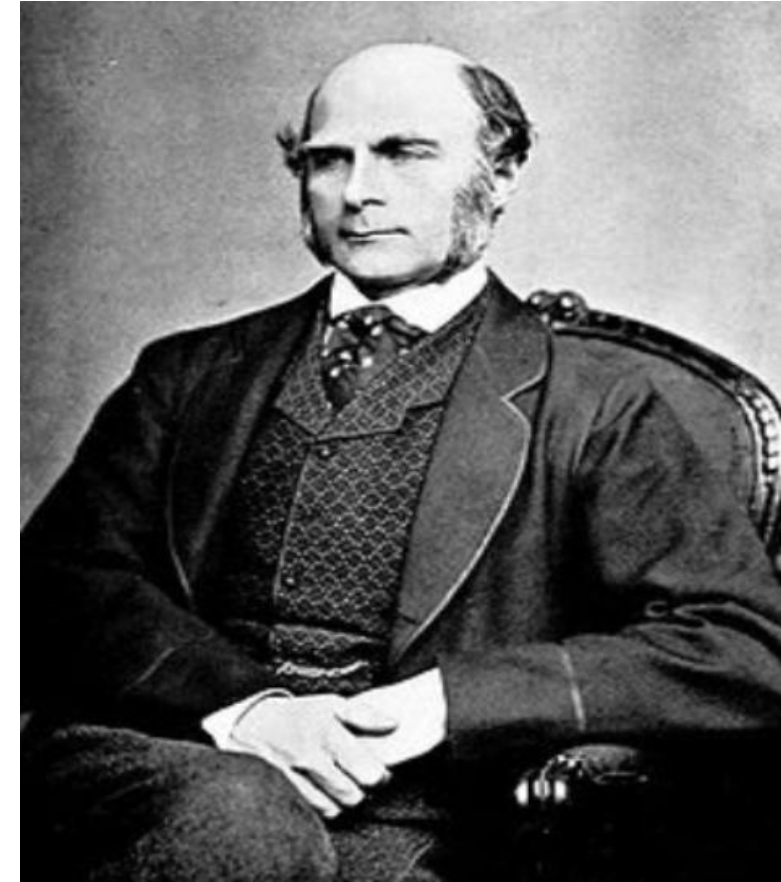


Основой возникновения психогенетики как науки послужила эволюционная теория Ч. Дарвина. Любые формы поведения, способствующие выживанию, должны закрепляться в процессе естественного отбора, а это возможно только в случае их наследования. Автором первого научного исследования по психогенетике (1869) и основоположником психогенетики является **Фрэнсис Гальтон**

Ф. Гальтон пришел к выводу, что умственные способности, подобно росту, образуют непрерывное Гауссово (нормальное) распределение.

В понятие природной даровитости Ф. Гальтон включал не только умственные способности, но и такие качества характера, как энергию и способность к тяжелому труду.

Им были собраны родословные не только знаменитых полководцев, государственных деятелей, литераторов, художников, музыкантов, ученых, английских судей, но также и выдающихся спортсменов (гребля и борьба). В целом в 300 рассмотренных семействах Ф. Гальтон насчитывает до 1000 выдающихся людей.



Фрэнсис Гальтон
(1822- 1911)



Евгеника

Евгеника в переводе с греческого — рождение лучших.

Евгеника как направление науки сходна по своим задачам с медицинской генетикой, которая занимается изучением, лечением и профилактикой наследственных заболеваний.

Однако во времена Ф. Гальтона генетики еще не существовало, знания о наследственности человека были весьма скудны, поэтому евгеника того времени была похожа на общественное движение, призванное улучшить род человеческий. Сам Ф. Гальтон характеризовал евгенику как "гражданскую религию", основанную на науке.





Евгеника

- ⊙ В евгеническом движении отчетливо прослеживаются два направления.
- ⊙ **Позитивная евгеника:** создание условий для поощрения браков людей с желательными качествами, а также изучение наследственности человека, пропаганда медицинских знаний, т.е. фактически то, чем занимается сейчас медицинская генетика и генетические консультации.

Негативная евгеника: принятие мер, ограничивающих появление населения с нежелательными свойствами.

К сожалению, во многих странах негативное направление получило поддержку со стороны государства. В ряде стран Западной Европы и США были приняты законы, ограничивающие возможность появления потомства у людей с некоторыми психическими и соматическими заболеваниями, с асоциальным поведением. Практиковалась насильственная стерилизация, ограничивался въезд в страну представителей ряда этнических групп (цыгане, евреи, восточные славяне).





Евгеника

Стремление к социальному управлению эволюцией человека возобладало над здравым смыслом, евгенические мероприятия стали носить все более экстремистский характер. **В 1933 г. в фашистской Германии было стерилизовано 56 000 психически больных. В США - около 20 000 человек.** Стало ясно, что это направление дискредитировало себя, и евгеника как наука практически перестала существовать.

С позиций современной генетики ясно, что евгенические идеи и те социальные меры, которые предпринимались якобы для оздоровления человеческих популяций, абсолютно несостоятельны. Известно, что многие патологические гены циркулируют в популяциях в скрытой форме, мутации постоянно пополняют количество носителей, и отбраковка больных вряд ли уменьшит вероятность наследственных заболеваний. Это подтверждает и тот факт, что, несмотря на чудовищные масштабы стерилизации, проведенной в фашистской Германии, процент психических заболеваний довольно быстро восстановился на прежнем уровне. Действия, связанные с отбором на достойных продолжить свой род и недостойных, влекут за собой дискриминацию.



Евгеника

Штат Северная Каролина стал первым в Америке, где жертвам евгеники начали выплачивать компенсации – по 50 тысяч долларов. Только в этом штате с 1929 по 1974 год власти стерилизовали около 7500 человек на основании их «слабоумия» (85% составляли женщины, 40% – негры и индейцы). До сих пор живы около 2 тыс. жертв медицинского произвола.

Стерилизация делалась автоматически всем людям, чей IQ был ниже 70. За эту операцию беднякам даже платилась премия в 200 долларов. Известно о более 400 случаях, когда чиновники и полиция хватили на улицах негрянтских женщин, стерилизовали их, предварительно заставив поставить на бумажке закорючку, а премию присваивали.

В Швеции, где насильно стерилизовали «неполноценных» до 1975 года, в качестве компенсации государство выплатило 1,7 тыс. жертвам по 19 тыс. евро.

Сегодня узаконенной евгеника остаётся только в Китае (в Японии евгенические законы были отменены в 1996 году, в Южной Корее в 2003 году). Так, при ряде генетических заболеваний мужчине и женщине позволено вступать в брак, только если они оба пройдут стерилизацию.

Однако, де-факто евгенические законы действуют и в России. В 1993 году был принят закон о стерилизации в отношении признанных судом недееспособными граждан. Проводится она только с согласия официальных опекунов больных и по решению медкомиссии, которое утверждается судом. Однако на практике в психбольницах главврачи сами принимают решение о стерилизации пациентов.



История становления и развития психогенетики включает 5 этапов

- На первом этапе (1865-1900-е годы) Ф. Гальтоном и К.Пирсоном были разработаны основные **вариационно-статистические подходы** к изучению наследственности психологических признаков человека.
- На втором этапе (до конца 30-х годов XX столетия) сформировались такие методы психогенетики как **близнецовый, приемных детей, методы корреляционного и регрессионного анализа** и др.
- Третий этап (до конца 60-х годов) характеризуется накоплением фактического материала. Большое внимание уделяется **изучению роли наследственности и среды в индивидуальной вариативности интеллекта и психических заболеваний**.
- На четвертом этапе (до конца 80-х годов) в психогенетике большое внимание уделяется применению **методов компьютерного моделирования**. Доминирующими направлениями становятся изучение **роли наследственности и среды в развитии**.
- Пятый этап (начиная с 90-х годов XX века по настоящий момент) совпадает с интенсивной разработкой проекта **"Геном человека"**. Преобладающим направлением исследований является **геномное**, включающее поиск конкретных генов, связанных с регуляцией поведенческих характеристик ("поведенческая геномика"). Большое внимание уделяется **коррекции генетических нарушений с помощью средовых воздействий ("средовая инженерия")**.



Основными методами психогенетики являются:

Метод приемных детей

Близнецовый метод

Генеалогический метод

Статистический метод





1. **Метод приемных детей** получил свое распространение после первой мировой войны, когда большое количество детей осталось без родителей.

Целью метода приемных детей является определение того, что больше влияет на формирование личности: среда или наследственность

-сопоставление сходства по какому-либо психологическому признаку между ребенком и его биологическими родителями, с одной стороны, ребенком и воспитавшими его усыновителями — с другой

-Эта схема включает в себя, во-первых, сопоставление детей и их биологических родителей и, во-вторых, сопоставление детей и их родителей-усыновителей. Если дети были усыновлены в первые дни жизни и никогда не видели своих биологических родителей, то с ними они имеют только общие гены. С родителями-усыновителями, с которыми дети прожили всю жизнь, у детей нет никакого генетического сходства, но зато есть общие средовые условия

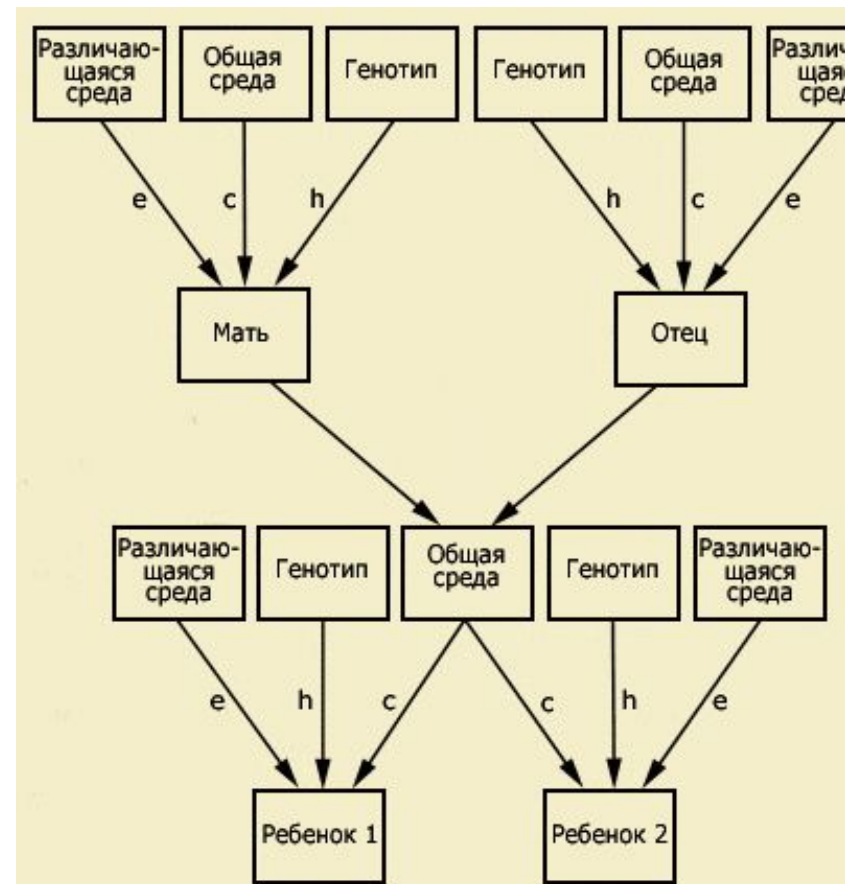


Рис. 7.5
Генетические и средовые факторы, определяющие сходство родителей-усыновителей и приемных детей



2. Близнецовый метод занимается изучением особенностями наследственности и изменчивости монозиготных и дизиготных близнецов

Монозиготные близнецы - это однояйцевые близнецы с одинаковым генотипом, обязательно одного пола

Дизиготные близнецы - это разнояйцевые близнецы с разным генотипом, могут быть разнополыми

При изучении близнецов можно определить факторы конкордатности и дисконкордатности

Конкордатность переводится как согласованность, то есть этот термин применяется для обозначения наличия у двух особей общих признаков

Дисконкордатность переводится как рассогласованность, то есть этот термин применяется для обозначения наличия у двух особей разных признаков

Исследования ученых показывают, что количество конкордатных признаков у монозиготных близнецов составляет более 85 %

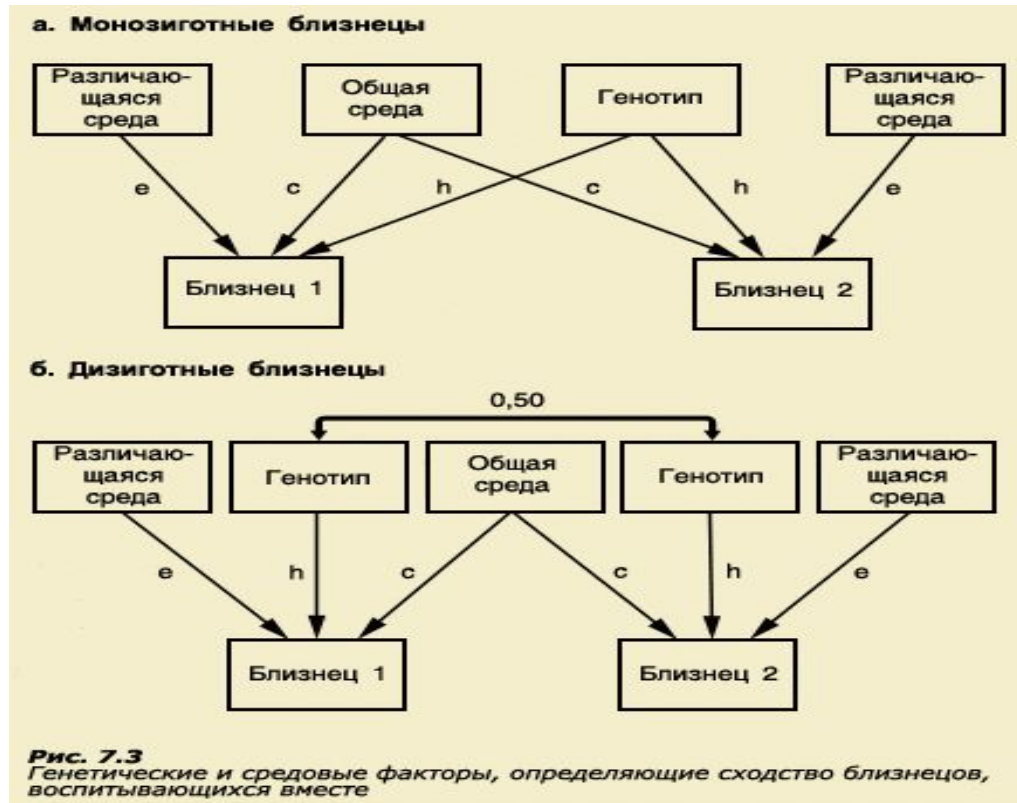


В близнецовом методе выделяют несколько подвидов:

Метод близнецовой пары

Метод разлученных близнецов

Метод родителей близнецов





Метод контрольного близнеца. Один близнец подвергается специфическому воздействию, другой же является контрольным. Поскольку МЗ близнецы - генетически идентичные люди, то способ можно считать моделью для изучения воздействия различных средовых факторов на одного и того же человека.

Лонгитюдное близнецовое исследование. В этом случае проводится длительное наблюдение одних и тех же близнецовых пар. Широко используется для изучения влияния средовых и генетических факторов в развитии.

Метод близнецовых семей. Сочетание семейного и близнецового метода. Исследуются члены семей взрослых близнецовых пар. Дети МЗ близнецов по генетической конституции являются как бы детьми одного человека. Метод широко используется при изучении наследственных причин ряда заболеваний.

Исследование близнецов как пары. Предполагает исследование специфических близнецовых эффектов и особенностей внутрипарных отношений. Используется как вспомогательный метод для проверки справедливости гипотезы о равенстве средовых условий для партнеров МЗ и ДЗ пар.

Сопоставление близнецов с не близнецами. Вспомогательный метод, позволяющий оценить существенность разницы между близнецами и не близнецами. Если разница между близнецами и остальными людьми не является значимой, то близнецы и остальные люди относятся к одной генеральной выборке. Есть особенности развития близнецов, связанные с особенностями воспитания близнецов как пары (семейные трудности при рождении близнецов, замкнутость близнецов в паре и т.п.). Т.об., близнецы несколько отличаются от всей популяции, но с возрастом эта разница заметно сглаживается и близнецы по большей части становятся сопоставимы с остальной популяцией.

Метод разлученных близнецов. Проводится внутрипарное сравнение близнецов, разлученных в раннем возрасте. Если МЗ близнецы были разлучены и росли в разных условиях, то все их сходство должно быть определено их генной идентичностью, а различия – влиянием средовых факторов.



3. Генеалогический метод (впервые был внедрен Ф. Гальтоном)

Генеалогический метод предполагает анализ генограммы клиента

Генограмма – это графическое изображение родословной

Оптимальным считается сбор сведений по трем – четырем поколениям

После составления генограммы особое внимание уделяется единичным и повторяющимся признакам.

Генеалогический метод позволяет просчитать вероятность появления определенного признака в последующих поколениях

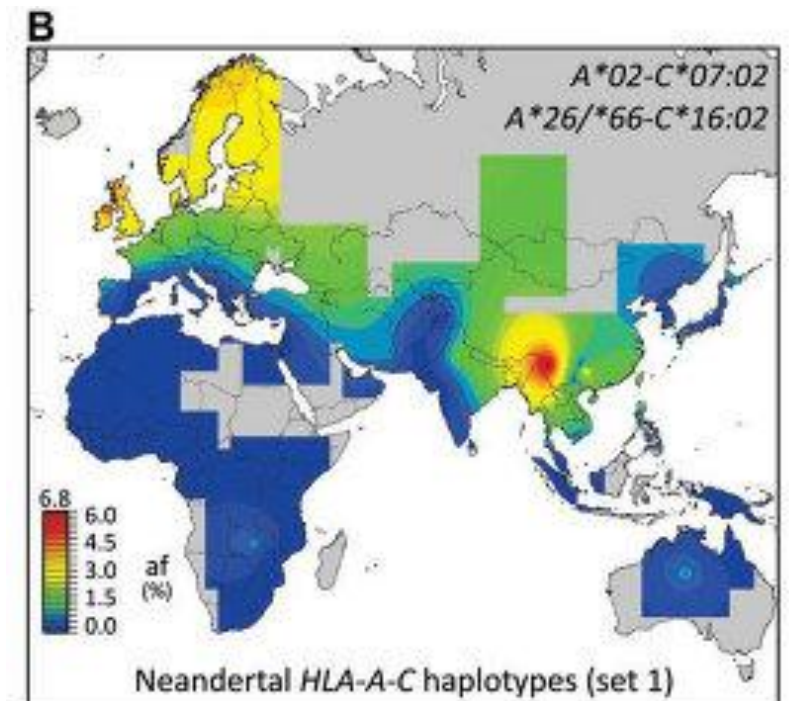


4. Статистический метод занимается учетом наличия генетических признаков в популяции

Популяционный метод позволяет изучать распространение отдельных генов или хромосомных аномалий в человеческих популяциях.

Для анализа генетической структуры популяции необходимо обследовать большую группу лиц, которая должна быть репрезентативной, то есть представительной, позволяющей судить о популяции в целом. Этот метод также более информативен при изучении различных форм наследственной патологии

Карта распространенности неандертальских генов HLA



СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ



*Кафедра медицинских знаний и безопасности жизнедеятельности
желает вам успеха и удачи!*