

В.М. ПОМОГАЙБО
Н.Д. КАРАПУЗОВА

ПЕДАГОГІЧНА ГЕНЕТИКА

*Підручник для студентів
вищих навчальних закладів освіти*

В.М. Помогайбо, Н.Д. Карапузова

Педагогічна генетика

*Підручник для студентів
вищих навчальних закладів освіти*

Полтава
ТОВ «АСМІ»
2016

УДК 37.015:575(075.8)

ББК 28.74я73

П 24

Затверджено вченою радою Полтавського педагогічного університету імені В.Г. Короленка 28 квітня 2011 р. (Протокол №12)

РЕЦЕНЗЕНТИ:

Литвиненко Н.В. – завідувач кафедри нервових хвороб з нейрохірургією та медичною генетикою УМСА, доктор медичних наук, професор;

Шпак В.П. – професор кафедри соціальної роботи та соціальної педагогіки Черкаського національного педагогічного університету імені Богдана Хмельницького, доктор педагогічних наук, професор.

Помогайбо В.М., Карапузова Н.Д.

П24 Педагогічна генетика [Текст]: підручник для студентів вищих навчальних закладів освіти / Помогайбо В.М., Карапузова Н.Д. – Полтава: ТОВ «АСМІ», 2016. – 189 с.; іл., табл.

ISBN 978-966-182-406-4

У підручнику розглянуто основні закономірності спадковості та мінливості людини і методи їх дослідження, спадкові механізми порушень розумового, психічного та фізичного розвитку дітей, а також закономірності успадкування темпераменту, здатності до навчання, інтелекту та обдарованості з метою відповідної корекції навчального процесу. Підручник націлює майбутніх педагогів на виховання та навчання кожної дитини у напрямку, який повністю відповідає її природним, генетичним задаткам. Приділено увагу питанням профілактики вроджених патологій та реабілітації хворих дітей.

Призначений для студентів вищих навчальних закладів освіти.

УДК 37.015:575(075.8)

ББК 28.74я73

ISBN 978-966-182-406-4

© Помогайбо В.М., Карапузова Н.Д., 2016

© ТОВ «АСМІ», оформлення, 2016

З М І С Т

Передмова	5
1. ЕЛЕМЕНТАРНІ ПОНЯТТЯ ГЕНЕТИКИ	6
1.1. Якісні ознаки	6
1.1.1. Закони Г. Менделя	7
1.1.2. Хромосомна теорія спадковості	9
1.1.3. Основи молекулярної генетики	13
1.1.4. Гени в хромосомах	20
1.1.5. Мобільні генетичні елементи	20
1.1.6. Мутації	22
1.2. Кількісні ознаки	23
1.2.1. Визначення кількісних ознак	23
1.2.2. Генотип та фенотип	24
1.2.3. Фактори виникнення кількісної мінливості	24
1.2.4. Співвідношення впливу генотипу та середовища	27
1.2.5. Показник успадкованості	29
1.2.6. Популяційна мінливість як результат взаємодії генотипу та середовища	30
2. ЗАГАЛЬНА ГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ	34
2.1. Методи вивчення генетики людини	34
2.1.1. Популяційний метод	35
2.1.2. Генеалогічний метод	36
2.1.3. Близнюковий метод	38
2.1.4. Метод прийомних дітей	39
2.1.5. Цитогенетичні методи	40
2.1.6. Біохімічні методи	42
2.1.7. Молекулярно-генетичний метод	43
2.2. Успадкування ознак, зчеплених із аутосомами	43
2.2.1. Аутосомно-домінантне успадкування	43
2.2.2. Аутосомно-рецесивне успадкування	47
2.2.3. Інші типи домінування ознак	49
2.2.4. Геномний імпринтинг	51
2.3. Успадкування ознак, залежне від статі	52
2.3.1. Успадкування ознак, зчеплених зі статтю	52
2.3.2. Успадкування, обмежене та модифіковане статтю	58
2.4. Успадкування ознак через взаємодію неалельних генів	60
3. ГЕНЕТИКА ОСНОВНИХ СКЛАДОВИХ ОСОБИСТОСТІ	63
3.1. Темперамент та його успадкування	63
3.1.1. Поняття темпераменту	63
3.1.2. Темперамент у дітей	64
3.1.3. Темперамент у дорослих	66
3.2. Успадкування інтелекту та обдарованості	68
3.2.1. Поняття інтелекту та коефіцієнта розумового розвитку	68
3.2.2. Успадкування інтелекту	69

3.2.3. Проблеми генетики обдарованості.....	70
3.2.4. Обдарованість і спадкові хвороби.....	71
4. ВРОДЖЕНІ ПОРУШЕННЯ РОЗВИТКУ ТА ПОВЕДІНКИ ЛЮДИНИ	76
4.1. Загальні аспекти порушень розвитку	76
4.1.1. Внутрішні чинники порушень розвитку	76
4.1.2. Зовнішні чинники порушень розвитку	77
4.1.3. Сумісна дія генетичних і середовищних чинників	78
4.2. Затримка розумового розвитку	78
4.2.1. Розумова відсталість при порушенні кількості хромосом	79
4.2.2. Розумова відсталість, викликана хромосомними абераціями	85
4.2.3. Розумова відсталість при моногенних захворюваннях	91
4.2.4. Мультифакторно обумовлена розумова відсталість.....	98
4.2.5. Реабілітація хворих із розумовою відсталістю	98
4.3. Вроджені вади психічного розвитку	99
4.3.1. Загальна характеристика вроджених вад психіки.....	99
4.3.2. Дитячий аутизм	101
4.3.3. Шизофренія	104
4.3.4. Маніакально-депресивний психоз.....	106
4.3.5. Епілепсія	108
4.4. Вроджені порушення слуху.....	110
4.5. Вроджені порушення зору.....	115
4.6. Девіантна поведінка.....	118
4.6.1. Злочинність.....	118
4.6.2. Наркоманійна залежність	120
4.6.3. Самогубство.....	123
4.6.4. Гомосексуалізм.....	125
4.7. Профілактика вроджених патологій	126
Словник термінів	132
Література.....	150

Передмова

Галузь біології, яка вивчає явища спадковості та мінливості живих організмів, називається генетикою.

Генетика поділяється на загальну та спеціальну, або прикладну частини. Загальна генетика вивчає закони, закономірності та механізми спадковості та мінливості, спільні для усіх живих організмів. У розвитку загальної генетики важливу роль відіграли різноманітні експериментальні об'єкти: серед бактерій – кишкова паличка, серед грибів – нейроспора, серед рослин – горох та кукурудза, серед тварин – дрізофіла та миша.

Вивченням спадковості та мінливості окремих груп живих організмів – вірусів, бактерій, грибів, рослин, тварин та людини займається прикладна, або спеціальна генетика. Однією із прикладних генетик є генетика людини. Сучасна генетика людини поділяється на кілька галузей – загальна генетика людини, психогенетика, медична генетика, клінічна генетика, педагогічна генетика.

Педагогічну генетику ще в 70-х роках минулого століття започаткував видатний російський генетик Володимир Павлович Ефроїмсон (1908-1989). У своїй книзі «Педагогическая генетика», яка була опублікована лише в 1998 р., він писав: «Генетика и биология развития могут предложить довольно мощный резерв для перестройки современной педагогики – некую новую область знаний, которую мы назовем педагогической генетикой». В.П. Ефроїмсон показав, що на засадах педагогічної генетики виросте нова педагогіка, здатна розв'язати кризу сучасної освіти – зрівняльний підхід до всіх учнів у класі, незалежно від їх фізичних можливостей та розумових і психічних задатків. У новому столітті до зазначеної проблеми додалася ще одна – засилля непомірного обсягу навчальної інформації, який не відповідає фізичним і психічним можливостям дитячого організму і тому руйнує його. Під педагогічною генетикою В.П. Ефроїмсон розумів сукупність знань, необхідних педагогу для того, щоб усвідомити і використати таке природне явище як глибоке різноманіття людей, а отже і учнів, з якими доводиться працювати. Одним із найважливіших принципів педагогічної генетики є індивідуальний підхід до кожної дитини, щоб найбільш рано виявити її творчі здібності з метою їх стимуляції та реалізації.

Пропонований нами підручник з педагогічної генетики спрямований на одержання майбутніми вчителями тих знань, які мають забезпечити вирішення ними у своїй практичній діяльності вищезазначених проблем. У ньому розглядаються спадкові механізми порушень розумового, психічного та фізичного розвитку дітей, а також закономірності успадкування темпераменту, здатності до навчання, інтелекту та обдарованості з метою відповідної корекції навчального процесу. Педагогічна генетика націлює педагогів на виховання та навчання кожної дитини у напрямку, який повністю відповідає її генетичним, тобто природним задаткам.

1. ЕЛЕМЕНТАРНІ ПОНЯТТЯ ГЕНЕТИКИ

1.1. Якісні ознаки

Ознаки живих організмів можуть бути якісними та кількісними.

Якісними, або альтернативними ознаками називаються ознаки, які можуть бути або наявними, або відсутніми. Умови оточуючого середовища відносно мало або й зовсім не впливають на їх прояв. До таких ознак належать, наприклад, червоне та біле забарвлення квітки рослини, чорна та червона масть корів, групи крові людини тощо. Носії різних варіантів якісних ознак у популяції можуть зустрічатися з різною частотою (рис. 1).

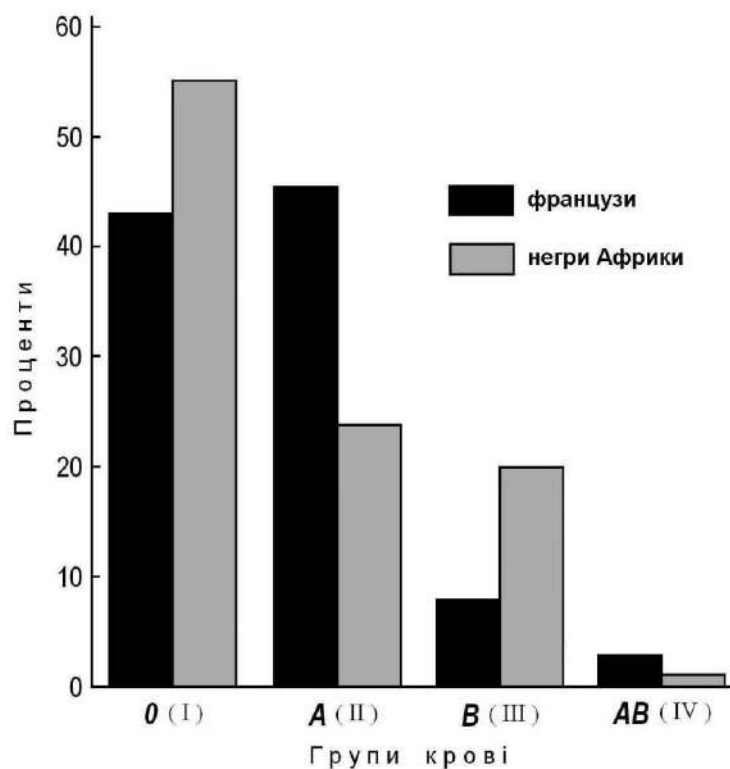


Рис. 1. Частоти розповсюдження груп крові за системою АВ0 в різних популяціях людини

Варто зауважити, що власне якісних ознак у живій природі зустрічається зовсім небагато. Переважна більшість ознак та властивостей організмів має кількісну природу. Кількісні ознаки характеризуються непереривною мінливістю і їх можна виміряти. Крім того, вони зазнають значного впливу умов оточуючого середовища. Прикладами кількісної мінливості можуть бути такі ознаки як кількість зерен у колосі пшениці, маса тіла миші, зріст людини та інші.

Сучасна генетика була започаткована дослідженнями якісних ознак, бо закономірності їх успадкування досить прості та більш доступні для генетичного аналізу.

1.1.1. Закони Г. Менделя

До середини XIX століття вважалося, що спадкова речовина батьків змішується у дитини подібно двом взаєморозчинним рідинам. Відповідно до цього гібридне потомство, одержане в результаті з'єднання спадкового матеріалу організмів, що розрізняються за рядом ознак, повинно мати проміжні значення цих ознак. Такі явища інколи спостерігаються.

У 1865 р. була опублікована стаття чеського натураліста Грегора Менделя (1822–1884), який уперше показав, що спадкові чинники не змішуються, а передаються з покоління в покоління у вигляді незмінних окремих одиниць. Ці спадкові одиниці передаються через чоловічі та жіночі статеві клітини – гамети. У кожної особини спадкові одиниці перебувають у вигляді пар, тоді як у гаметах наявна лише одна одиниця з кожної пари. Ці одиниці спадковості Г. Мендель назвав елементами.

У 1900 році, коли закони Менделя були відкриті вдруге і одержали визнання, одиниці спадковості були названі факторами. Через декілька років датський біолог В. Йогансен (1857–1927) дав їм назву «гени», а в 1912 році американський генетик Т.Г. Морган (1866–1945) показав, що гени розташовані в хромосомах.

Вивчаючи результати схрещування рослин з альтернативними ознаками, Г. Мендель виявив, що гібриди першого покоління (F_1) не є проміжними між двома батьківськими формами, а в більшості випадків схожі на одну з них. Наприклад, при схрещуванні рослин із забарвленими та білими квітками все потомство першого покоління мало забарвлені квітки. Батьківську ознаку, яка виявилася у рослин першого покоління, Г. Мендель назвав **домінантною**.

Шляхом самозапилення гібридів першого покоління Г. Мендель одержав потомство другого покоління (F_2) і виявив, що воно не одноманітне: частина з них мало ознаку батьківської рослини, яка не проявилася у гібридів першого покоління – біле забарвлення квіток. Цю ознаку він назвав **рецесивною**.

Г. Мендель здійснив цілу серію подібних дослідів із різними парами альтернативних ознак і у всіх випадках відношення кількості рослин з домінантною ознакою до кількості рослин з рецесивною у другому гібридному поколінні складало приблизно **3 : 1**.

У третьому поколінні (F_3), теж одержаному шляхом самозапилення рослин другого покоління, виявилось, що ті рослини з другого покоління, які несли рецесивну ознаку, дали все потомство з цією ознакою. Частина рослин другого покоління з домінантною ознакою дала потомство з цією ж ознакою, а частина – потомство з розщепленням ознаки подібно до гібридів другого покоління: 3 частини рослин з домінантною ознакою до 1 частини з рецесивною.

Аналізуючи результати своїх експериментів, Г. Мендель зрозумів, що такі співвідношення ознак у потомстві можуть бути тільки наслідком існування відокремлених та незмінних одиниць спадковості, які передаються від

покоління до покоління через статеві клітини. Для доміантного і рецесивного спадкових елементів він увів буквені позначення: доміантні позначалися великими літерами латинської абетки, а рецесивні – маленькими. Наприклад: *A* – квітки забарвлені, *a* – квітки білі; *B* – насіння гладеньке, *b* – насіння зморшкувате тощо. Учений виявив, що рослини містять два спадкові елементи у трьох можливих комбінаціях: *AA*, *Aa* чи *aa*. Перші дві комбінації дають доміантну ознаку (наприклад, забарвлені квітки), а третя – рецесивну (наприклад, білі квітки). Статеві клітини (гамети) містять лише один спадковий елемент – доміантний (*A*) або рецесивний (*a*). Гібриди першого покоління (*F*₁) утворюють два типи гамет порівну: одні з них містять елемент *A*, інші – елемент *a*. У процесі запліднення жіноча гамета типу *A* матиме рівні шанси з'єднатися як з чоловічою гаметою «*A*», так і з чоловічою гаметою «*a*». Те ж саме справедливе і для жіночих гамет типу *a*. (Табл. 1).

Таблиця 1. Успадкування забарвлення квіток гороху в поколінні *F*₂

Гамети <i>F</i> ₁	<i>A</i>	<i>a</i>
<i>A</i>	<i>AA</i>	<i>Aa</i>
<i>a</i>	<i>Aa</i>	<i>aa</i>

Після виявлення закономірностей розщеплення за однією парою альтернативних ознак Г. Мендель перейшов до вивчення успадкування двох пар таких ознак. При цьому одна батьківська рослина несла доміантні ознаки (гладеньке жовте насіння – *AABB*), а друга – рецесивні (зморшкувате зелене насіння – *aabb*). Як і очікувалося, усі гібридні рослини першого покоління (*F*₁) мали доміантні ознаки – гладеньке жовте насіння (*AaBb*).

Таблиця 2. Успадкування форми та забарвлення насіння гороху в поколінні *F*₂

Гамети <i>F</i> ₁	<i>AB</i>	<i>Ab</i>	<i>aB</i>	<i>ab</i>
<i>AB</i>	<i>AABB</i>	<i>AABb</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBb</i>
<i>Ab</i>	<i>AABb</i>	<i>AAbb</i>	<i>AaBb</i>	<i>Aabb</i>
<i>aB</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBb</i>	<i>aaBB</i>	<i>aaBb</i>
<i>ab</i>	<i>AaBb</i>	<i>Aabb</i>	<i>aaBb</i>	<i>aabb</i>

Друге покоління (*F*₂) складалося з рослин, які мали різне поєднання ознак за таким співвідношенням: 9 частин рослин з гладеньким жовтим насінням (1 частина *AABB*, 2 частини *AABb*, 2 частини *AaBB*, 4 частини *AaBb*), 3 частини

із зморшкуватим жовтим насінням (1 частина *AAвв*, 2 частини *Aaвв*), 3 частини з гладеньким зеленим насінням (1 частини *aaBB*, 2 частини *aaBв*) та 1 частина із зморшкуватим зеленим насінням (*aaвв*), (Табл. 2).

У другому поколінні гібридів з'явилося два нові поєднання ознак насіння: зморшкувате жовте та гладеньке зелене. На підставі цього Г. Мендель зробив висновок, що спадкові чинники батьківських рослин, які об'єдналися у першому поколінні, у наступних поколіннях розділяються і поводяться незалежно – кожна ознака з однієї пари може поєднуватися з будь-якою ознакою з іншої пари.

Відомі сьогодні три закони Г. Менделя були сформульовані не самим автором у своїй публікації, а його послідовниками.

1. Закон одноманітності стверджує, що при схрещуванні особин з альтернативними ознаками у гібридів першого покоління проявляються тільки домінантні ознаки.

2. Закон розщеплення, показує, що при самозапиленні гібридів першого покоління серед нащадків відбувається розщеплення ознак у співвідношенні **3 : 1**, тобто утворюється 3 частини рослин з домінантною ознакою та 1 частина – з рецесивною.

3. Закон незалежного розподілу свідчить, що кожна ознака однієї пари ознак може поєднуватися з будь-якою ознакою іншої пари.

Відкриття Г. Менделя не було оцінено за його життя внаслідок недостатнього рівня тодішньої науки. Лише на межі XIX та XX століть його закони були вдруге відкриті трьома біологами, незалежно один від одного, – Г. де Фрізом, К. Коренсом та Е. Чермаком, що започаткувало розвиток нової біологічної дисципліни – генетики.

1.1.2. Хромосомна теорія спадковості

Хромосоми вперше були описані у 1848 році, проте їх особливості та функціональне значення почали активно вивчати лише в кінці XIX століття.

Хромосоми у клітинах, що не діляться, як правило, побачити неможливо. Однак під час поділу клітин їх чітко видно як тільки характерної форми (рис. 1). По мірі розвитку та вдосконалення мікроскопії стало можливим спостерігати поведінку хромосом у процесі утворення гамет і запліднення.

Поділ клітин. Наприкінці XIX століття було описано поведінку хромосом під час поділу клітин та виявлено, що в процесі запліднення відбувається злиття ядер чоловічої та жіночої гамет. Пізніше, після повторного відкриття законів Г. Менделя, була помічена вражаюча схожість між передачею менделєвих елементів та поведінкою хромосом під час утворення гамет і запліднення. На підставі цих спостережень було висловлено припущення, що саме хромосоми є носіями менделєвих чинників спадковості. На початку XX століття це припущення блискуче підтвердилося дослідями Т.Г. Моргана (1866–1945) з колегами, які сформулювали хромосомну теорію спадковості.

Згідно з цією теорією спадковість пов'язана з генами, розташованими в хромосомах клітинних ядер лінійно, утворюючи групи зчеплення.

Оскільки хромосоми є головним матеріальним носієм генетичної інформації, яка обумовлює схожість між поколіннями та біологічну мінливість організмів, необхідно знати, що відбувається з хромосомами під час поділу клітин..

В останній чверті ХІХ століття були описані процеси, що відбуваються в ядрах клітин тіла організму під час його росту, розвитку та регенерації пошкоджених тканин. Такий тип поділу клітин був названий мітозом. За мітозу із однієї материнської клітини утворюється дві дочірні клітини з наборами хромосом, ідентичними наборам материнської клітини.

Процес утворення гамет супроводжується поділом клітин іншого типу, який дістав назву мейозу. Мейоз значною мірою подібний до мітозу, але його наслідки абсолютно відмінні. За мейозу із однієї материнської клітини утворюється чотири дочірні клітини, кожна з яких містить удвічі менше хромосом, ніж материнська клітина. З цих клітин формуються гамети.

При заплідненні дві гамети – чоловіча та жіноча – зливаються і в зиготі, а отже і в усіх клітинах нового організму відновлюється подвійний набір хромосом.

Хромосоми людини. Життя будь-якого організму, для якого характерний статевий спосіб розмноження, у тому числі й організму людини, починається з моменту злиття материнської та батьківської гамет. У яйцеклітині стільки ж хромосом, як і в сперматозооні, і вони такі ж за формою та розмірами, не дивлячись на значну різницю між чоловічою та жіночою гаметами. Число хромосом у гаметах в два рази менше, ніж в клітинах тіла. У клітинах тіла людини 46 хромосом (23 пари хромосом) – це диплоїдний набір хромосом. Відповідно, в статевих клітинах їх удвічі менше, тобто 23 – це гаплоїдний набір хромосом.

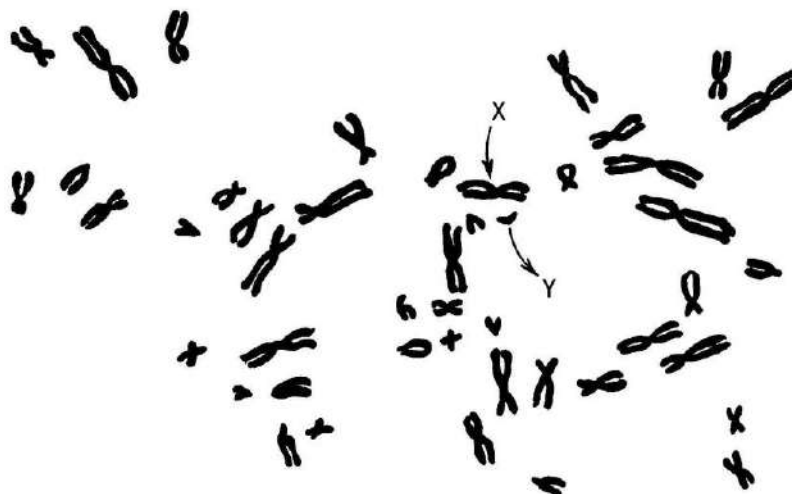


Рис. 2. Загальний вигляд хромосом чоловіка

У тих клітинах, з яких будуть утворюватися гамети, можна спостерігати хромосоми, згруповані в пари. Хромосоми, що становлять пару, називають гомологічними. Вони схожі за будовою і містять спадковий матеріал, що визначає одні й ті ж ознаки. Винятком є лише статеві хромосоми, які у жінок парні та подібні за будовою – X-хромосоми. У чоловіків же – тільки одна X-хромосома. Пару їй складає Y-хромосома, яка різче відмінна за будовою та функціями від X-хромосоми. (Рис. 2).

Хромосоми людини згруповані за розмірами та формою, і кожній з них присвоєно відповідний номер. Таким чином, хромосомний набір, або каріотип людини складається з 22 пар аутосом, нумерація яких зростає по мірі зменшення їх довжини, та 1 пари статевих хромосом. Схематичне зображення каріотипу називається ідіограмою (Рис. 3).

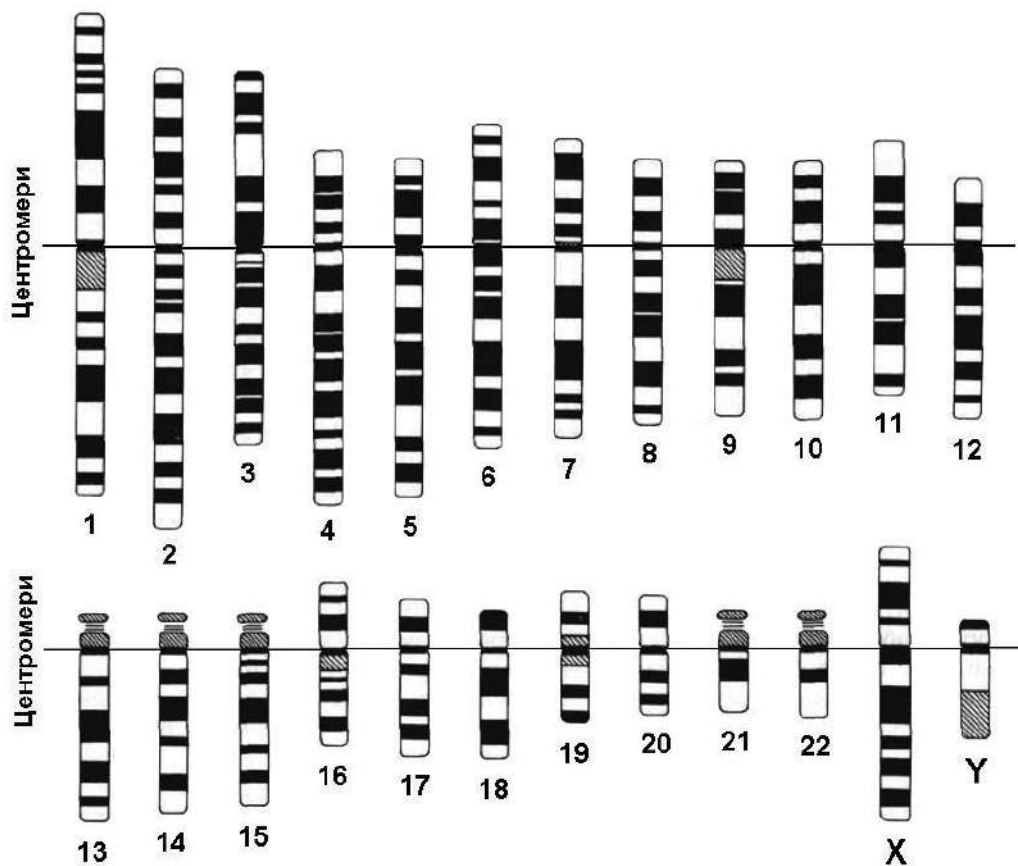


Рис. 3. Ідіограма диференційно фарбованих хромосом людини

Рекомбінація хромосом у процесі утворення статевих клітин. Одна із гомологічних хромосом одержана дитиною від батька, а інша – від матері. При утворенні гамет у її організмі гомологічні хромосоми спочатку кон'югують (з'єднуються) у пари, а потім розходяться до різних гамет. Дуже важливо, що хромосоми кожної пари здійснюють цей процес незалежно від інших пар. У результаті хромосоми, одержані від батька і матері, перерозподіляються по гаметах, які продукує їх нащадок, цілком випадково. При цьому в гаметах утворюються нові поєднання хромосом, відмінні від тих, що існували в

батьківських гаметах, злиття яких дало життя даній людині. Така рекомбінація хромосом веде і до рекомбінації генів, що знаходяться в них, а отже, до виникнення нових поєднань ознак і збільшення генетичної різноманітності. (Рис. 4).

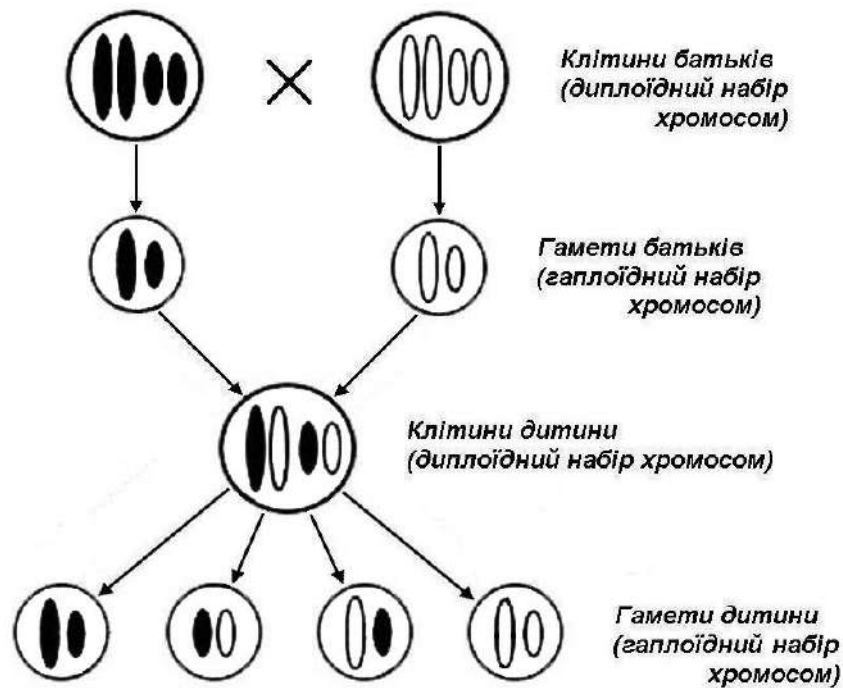


Рис. 4. Рекомбінація хромосом

Зчеплення та кросинговер. Якщо гени, що визначають ряд ознак, розташовані в одній хромосомі, їх називають зчепленими. Проте не слід думати, що зчеплені гени назавжди пов'язані один з одним. Насправді природа передбачила механізм, що дозволяє цим генам іноді рекомбінувати, правда, якщо вони не дуже близько один до одного розташовані в хромосомі.

Під час мейозу в процесі кон'югації гомологічних хромосом створюються умови для виникнення події, яка дістала назву кросинговеру. Кросинговер полягає в обміні ділянками між гомологічними хромосомами. (Рис. 5).

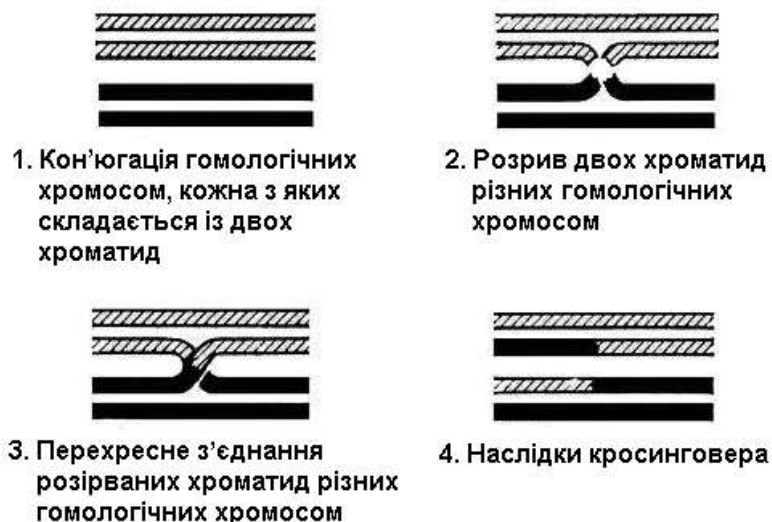


Рис. 5. Рекомбінація генів у процесі кросинговеру

Зрозуміло, що гени, достатньо далеко розташовані один від одного, повинні рекомбінувати з більшою частотою, ніж гени, розташовані близько.

Генетична унікальність індивіда. Кросинговер, поряд з незалежною рекомбінацією хромосом під час мейозу, ще більше сприяє рекомбінації генів, тим самим збільшуючи генетичну різноманітність потомства. У свою чергу, гени матері та батька лише тимчасово поєднуються в організмі нащадка, щоб потім знову розійтися в його гаметах і дати нові поєднання генів у його дітях і т.д.

Рекомбінація є основним джерелом генетичної мінливості живих організмів. Це явище настільки значне, що серед людей практично немає двох генетично однакових особин за виключенням, звичайно, справжніх (монозиготних, або однойцевих) близнюків, які несуть однаковий набір генів. Учені підраховали, що число можливих поєднань генів людини складає $3 \cdot 10^{47}$, тоді як кількість людей, які жили на Землі за всю історію людства складає $7 \cdot 10^{10}$, тобто на десятки порядків менше. Тому на земній кулі практично ніколи не було, немає і не може бути бодай двох людей з однаковим набором генів.

1.1.3. Основи молекулярної генетики

Матеріальний носій спадковості. Для того, щоб здійснювалися описані вище процеси, хромосомна речовина повинна мати дві властивості – здатність до точного подвоєння та формування величезної різноманітності генів, які існують у природі.

У середині ХХ століття було доведено, що носієм генетичної інформації є дезоксирибонуклеїнова кислота (ДНК) – органічна сполука, яка разом з білком складає тіло хромосоми.

ДНК має ланцюжкову молекулярну будову, що забезпечує здатність до подвоєння та до утворення безлічі типів сполучень її елементарних одиниць – нуклеотидів. Кожний нуклеотид складається з трьох частин: азотистої основи (**О**), вуглеводного компоненту (дезоксирибози – **Д**) та залишку фосфорної кислоти (**Ф**). (Рис. 6).

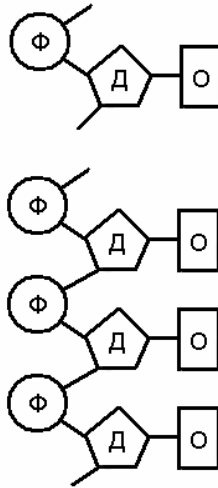


Рис. 6. Схематична будова окремого нуклеотиду (вгорі) та фрагменту одинарного ланцюжка ДНК

У ланцюжку ДНК окремі нуклеотиди сполучені один з одним через фосфорну кислоту міцним хімічним зв'язком. Вуглеводний та фосфорний компоненти у всіх нуклеотидів однакові, але основ є чотири типи: аденін, цитозин, гуанін та тимін. Для запису генетичного коду їх позначають буквами А, Ц, Г і Т відповідно (рис. 7).

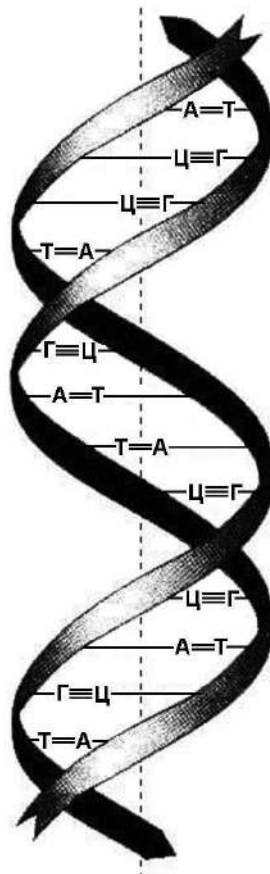


Рис. 7. Модель будови ДНК

Молекула ДНК утворена не одним, а двома такими ланцюжками, які з'єднуються між собою слабкими водневими зв'язками через основи. Основи пари підходять один до одного, як ключ до замка. При цьому аденін завжди парується з тиміном, а гуанін з цитозином. (Рис. 7).

Завдяки такій комплементарній (доповнювальній) будові ця подвійна молекула здатна точно відтворювати себе, утворюючи ідентичні подвійні молекули. Перед подвоєнням ДНК слабкі водневі зв'язки між основами рвуться і дві напівмолекули розходяться, як застібка-блискавка. Після цього на кожній з них добудовується нова комплементарна половинка, внаслідок чого утворюється дві нові молекули ДНК, абсолютно ідентичні початковій. Одна з них має стару «праву» сторону і нову «ліву», а інша, навпаки, – стару «ліву» та нову «праву». (Рис. 8).

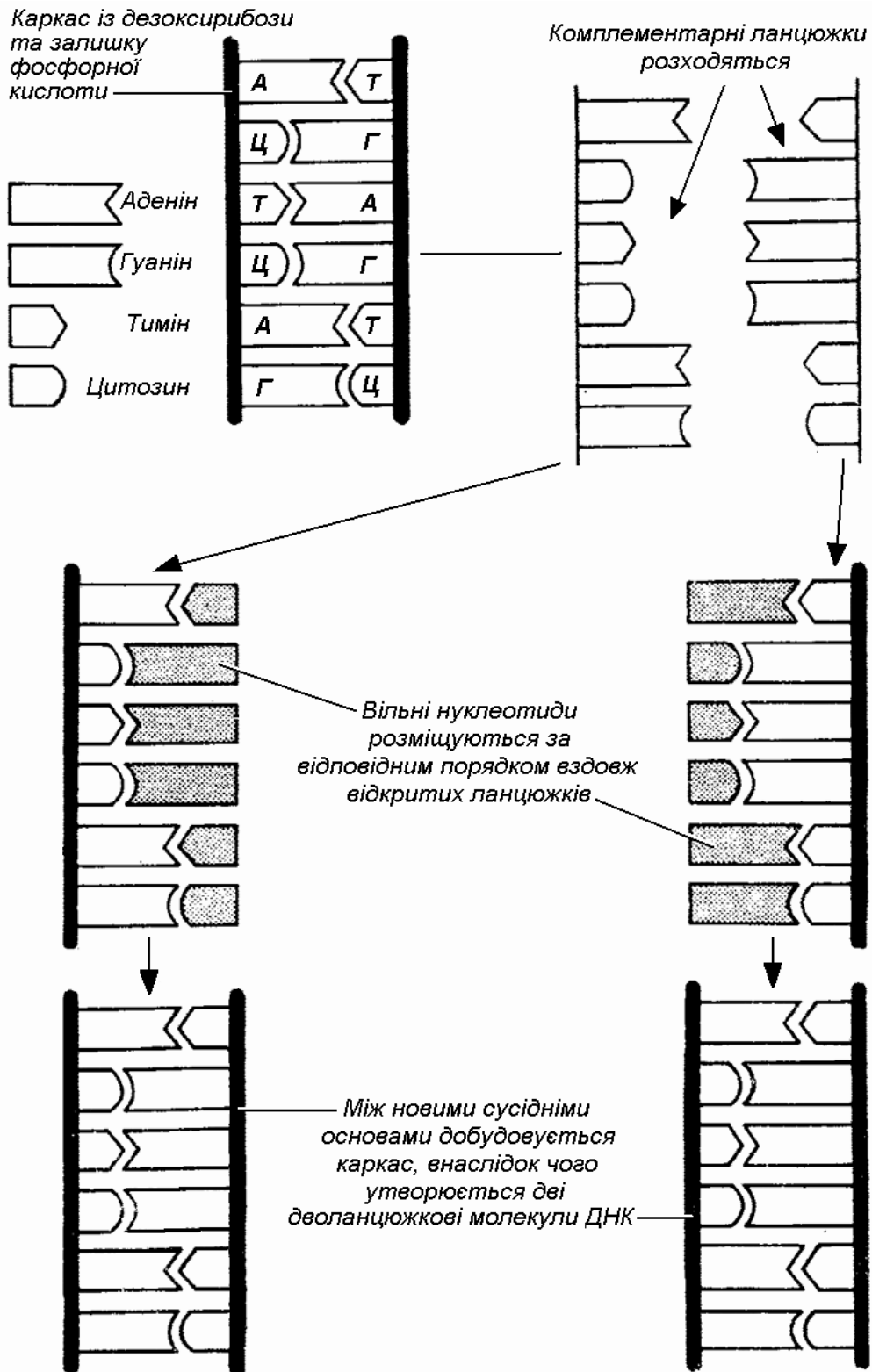


Рис. 8. Подвоєння ДНК

Потрібно пам'ятати, що це лише модель і що в дійсності цей процес відбувається набагато складніше.

Оскільки основи в молекулі ДНК розташовані лінійно (одна за одною) число різних комбінацій їх взаємного розташування практично необмежене, хоча основ усього чотири. Наприклад, якщо один ген містить 500 основ, то

число можливих способів їх розташування складе 4500. Така комбінативна властивість забезпечує існування великої кількості різноманітних генів.

ДНК знаходиться в хромосомах разом з білками та невеликою кількістю РНК. У кожній хромосомі міститься лише одна молекула ДНК. Під час поділу клітини хромосоми значно укорочуються, потовщуються і стають видимими під мікроскопом. Це відбувається внаслідок багаторівневої спіралізації молекули ДНК. (Рис. 9).

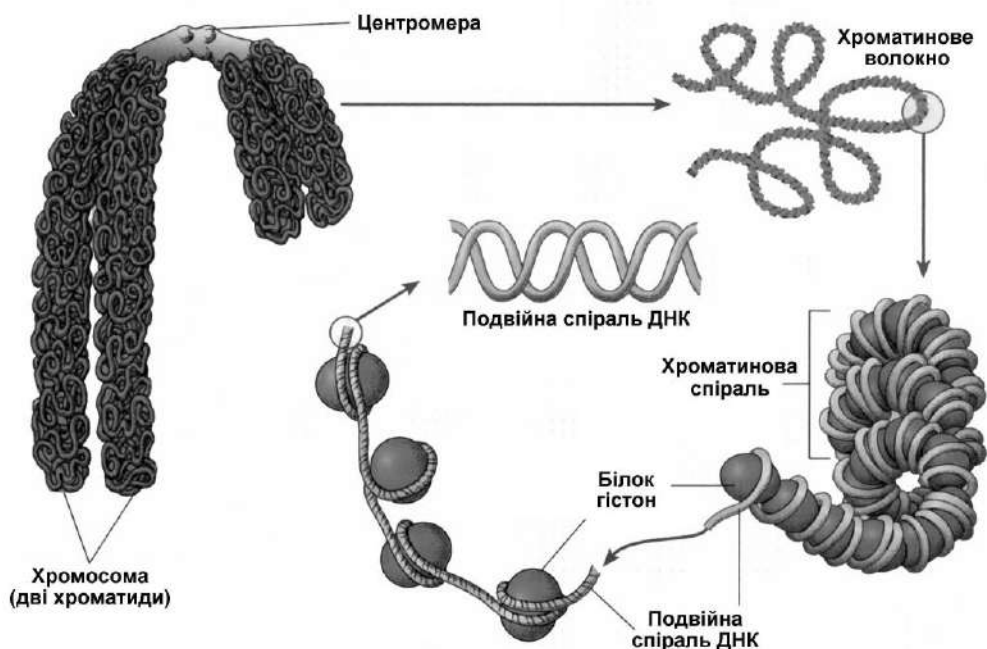


Рис. 9. Схематична будова хромосоми

Ген та його основна функція. Сучасній генетиці багато відомо про будову хромосом, про структуру та функції ДНК, але вона все ще неспроможна дати точне визначення гена. Найбільш розповсюджене сучасне уявлення стверджує, що ген – це невелика ділянка хромосоми, що виконує певну біохімічну функцію та здійснює специфічний вплив на структурні, фізіологічні та біохімічні властивості організму. Біохімічна функція гена полягає у тому, що він обумовлює синтез певного ферменту чи поліпептиду. Ферменти – це особливі білки, які в живих клітинах відіграють роль біологічних каталізаторів. За допомогою ферментів здійснюються всі біохімічні реакції обміну речовин та енергії в живих організмах. Виявилось, що гени містять інформацію про послідовність амінокислот у молекулах «первинних білків» – поліпептидів. Поліпептиди являють собою ланцюжки із амінокислот, кількість яких варіює від 6 до кількох десятків. Із певної кількості відповідних поліпептидів за допомогою особливих ферментів синтезується молекула того чи іншого білка. Крім того, окремі поліпептиди в організмі можуть виконувати функції гормонів, біологічно активних речовин, антибіотиків тощо.

Генетичний код. Відомо, що до складу білка входить 20 різних амінокислот, а типів основ ДНК – всього 4. Яким же чином інформація про послідовність основ у молекулі ДНК перетворюється в послідовність

амінокислот у молекулі білка? Виявилося, що цю умову найкраще задовольняє кодування однієї амінокислоти трьома основами. Функціональна генетична одиниця із трьох основ дістала назву триплету, або кодона. І справді, коли б одна амінокислота кодувалася двома основами, то це б дало змогу включити в молекулу білка всього тільки 16 різних амінокислот із 20. Залежність порядку розташування амінокислот у молекулах поліпептидів від порядку розташування триплетів основ у молекулі ДНК називається генетичним кодом.

Генетичний код є універсальним, бо в усіх живих організмів одні й ті ж амінокислоти кодуються одними й тими ж триплетами. Цікаво, що певна амінокислота може кодуватися більш ніж одним триплетом. Згадайте, що число можливих триплетів 64, а число амінокислот 20. Крім того, код не перекривається, тобто кожна основа може належати тільки одному триплету

Механізм синтезу поліпептидів у клітині надзвичайно складний. Він вимагає участі іншого виду нуклеїнових кислот – рибонуклеїнової кислоти (РНК) та особливих клітинних органел – рибосом. (Рис. 10).

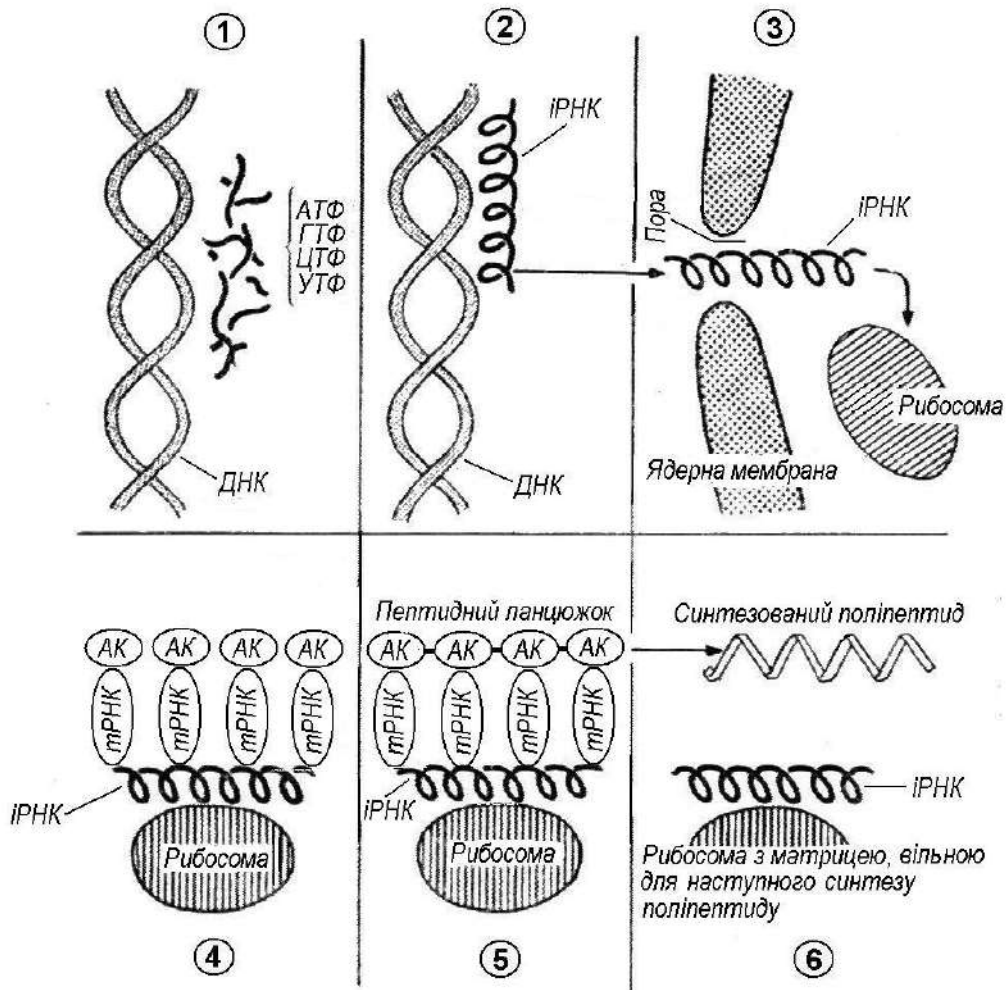


Рис. 10. Схема біосинтезу поліпептиду

Сучасні молекулярно-генетичні дослідження показали, що будова гена та принцип зчитування інформації для синтезу поліпептиду у еукаріотів (організмів, клітини яких мають справжнє ядро) відрізняється від такого у прокаріотів (одноклітинних організмів, які позбавлені справжнього ядра). Виявилося, що гени еукаріотів містять як кодовані ділянки, які несуть інформацію для синтезу специфічного поліпептиду (вони були названі екзонами – від англ. *expressing zone* – зона, яка проявляється), так і некодовані (названі інтронами – від англ. *intervening zone* – зона, яка втручається в смислову послідовність гена). Причому, некодованих ділянок може бути в декілька разів більше, ніж кодованих. А у людини з усієї генетичної ДНК лише близько 5% складають кодовані ділянки.

Крім того, один і той же ген еукаріотів може нести інформацію для кодування не одного поліпептиду, як у прокаріотів, а, залежно від специфіки тканини, в якій він функціонує, стадії онтогенезу організму, факторів оточуючого середовища – великої кількості різних поліпептидів. Це можливе в результаті так званого альтернативного сплайсингу (з англ. *splising* – зрощування, з'єднання)

При цьому із матричної РНК видаляються усі інтрони разом із екзонами, які зайві для синтезу визначеного пептиду. До того ж, інтрони і непотрібні екзони із первинного транскрипта видаляються не всі разом, а по черзі:

СпеолдрласитьцйситбцнГорлю

СпласитьцйситбцнГорлю + еолдр

СплайситбцнГорлю + еолдр + сить

СплайсинГорлю + еолдр + ситьц + итбц

Сплайсинг + еолдр + ситьц + итбц + орлю

Після цього залишені екзони з'єднуються. Одержаний матричний транскрипт використовується для синтезу пептиду в рибосомі.

Виявилося, що окремі гени здатні кодувати до 40 тис. структурно подібних, але функціонально різних білків. Наприклад, ген дрозофіли, який кодує один із білків аксона рецепторних нейронів, за рахунок альтернативного сплайсингу може продукувати 38016 матричних РНК інших білків. А містить цей ген лише 95 альтернативних екзонів.

Іншим прикладом такого мозаїчного гена є ген людини, який у клітинах щитоподібної залози кодує гормон кальцитонін. Цей гормон складається із 32 амінокислот. Він знижує вміст кальцію в крові. У клітинах гіпоталамуса даний ген кодує поліпептид, який складається із 37 амінокислот і діє як сильний судинорозширюючий фактор. Цікаво, що у людини, за сучасними даними, 74% генів працюють саме за таким принципом.

1.1.4. Гени в хромосомах

Як відомо з хромосомної теорії спадковості, гени в хромосомах розташовуються лінійно. Місце в хромосомі, де знаходиться даний ген, називається *локусом* цього гена. Певний локус може займати лише одна з форм одного й того ж гена – домінантна, рецесивна або інша. Такі різні стани гена називаються алелями. Для більшості генів відомі лише два алелі – домінантний та рецесивний. Але часто має місце так званий *множинний алелізм*, коли існує ціла низка станів певного гена.

Найпростішим прикладом множинного алелізму може бути успадкування груп крові у людини за системою АВ0. Кожна людина має одну з чотирьох груп крові, які зумовлені взаємодією трьох множинних алелей одного й того ж гена – I^A , I^B та I^0 . Алелі I^A та I^B є домінантними, а I^0 – рецесивний. Нижче подані групи крові та сполучення пар алелей, які їх визначають.

$$\begin{aligned} \text{I, або 0} & - I^0 I^0; \\ \text{II, або A} & - I^A I^A, I^A I^0; \\ \text{III, або B} & - I^B I^B, I^B I^0; \\ \text{IV, або AB} & - I^A I^B. \end{aligned}$$

У випадку IV групи крові домінування того чи іншого алеля не спостерігається, але відсутній і проміжний ефект. Кров цієї групи одночасно проявляє ознаки II та III групи.

Алелі гена, розташовані в тотожних локусах гомологічних хромосом, можуть бути однаковими – домінантними (AA) або рецесивними (aa). Таке сполучення пари алелей одного гена називається гомозиготним. Якщо ген представлений двома різними алелями (Aa), то такий стан буде гетерозиготним.

1.1.5. Мобільні генетичні елементи

Геном живого організму, крім стабільно локалізованих генів, має так звані мобільні генетичні елементи (МГЕ), частка яких, наприклад, у людини становить до 45% ДНК. Для порівняння: у ячменю їх до 80%, у дрозофіли – близько 15%, у дріжджів – близько 3%.

Мобільні генетичні елементи здатні інтегруватися в хромосоми, але можуть змінювати свою локалізацію в геномі. Вони присутні у всіх хромосомах людини. Найбільше їх у статевих хромосомах, а серед аутосом – у хромосомі 19.

Існує два типи мобільних генетичних елементів: ДНК-транспозони та ретроелементи (рис. 11).

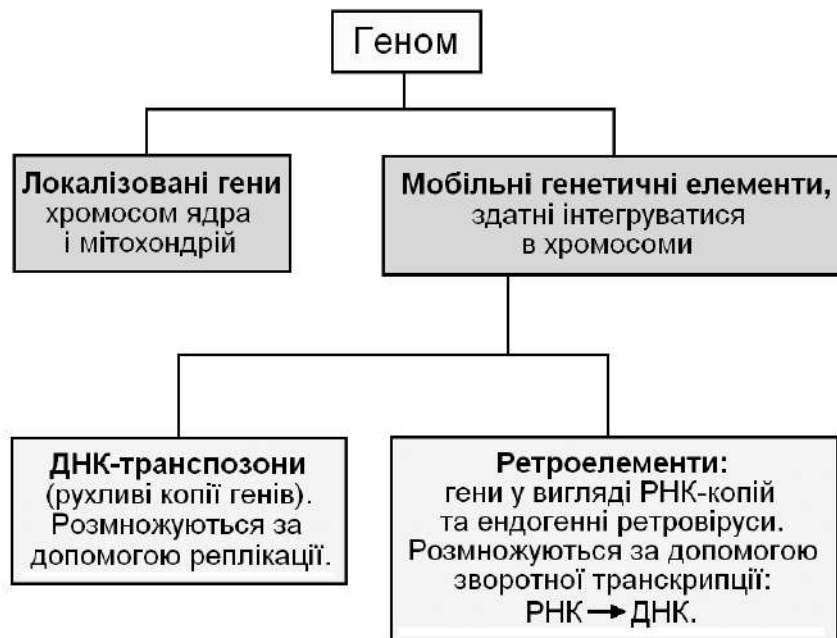


Рис. 11. Структура геному

ДНК-транспозони є рухливими копіями генів, які розмножуються шляхом реплікації (подвоєння). У людини вони складають близько 3% ядерної ДНК і кодують різноманітні ферменти, у тому числі ДНК-полімерази, ретровірусоподібні інтегрази, аденовірусоподібні протеази (група ферментів білкового обміну).

Ретроелементи – це гени у вигляді РНК-копій та ендогенні ретровіруси, у яких генетичним матеріалом є РНК. Вони розмножуються за допомогою зворотної транскрипції: РНК → ДНК. У людини ретроелементи складають до 42% геному і кодують, подібно до ДНК-транспозонів, різноманітні ферменти – ревертази (зворотні транскриптази РНК → ДНК), рестриктази (розрізають молекули ДНК на фрагменти), ДНК-лігази (з'єднують фрагменти ДНК в єдину молекулу) тощо.

Мобільні генетичні елементи здатні виконувати такі функції:

- здійснювати рекомбінації геному («перетасовувати» гени шляхом хромосомних аберацій),
- регулювати активність генів,
- перетворюватися у нові гени (у людини, наприклад, гени RAG1 та RAG2, продукти яких беруть участь у процесі дозрівання лімфоцитів, походять від ДНК-транспозонів),
- спричинювати ряд спадкових захворювань (у людини: нейрофіброматоз, хвороба Тея – Сакса, рак грудей, гемофілія та інші).

Мутації, спричинені мобільними генетичними елементами, можуть виникати як в статевих, так і в соматичних клітинах.

Як правило, мобільні генетичні елементи перебувають у неактивному стані, з якого їх можуть вивести певні чинники оточуючого середовища (стрес, наявність певних фізичних та хімічних факторів тощо).

1.1.6. Мутації

Генні мутації. Хоча реплікація (подвоєння) ДНК під час мейозу або мітозу відбуваються з досить великою точністю, час від часу трапляються помилки, які призводять до зміни послідовності нуклеотидів у ланцюжку ДНК. Таке явище називається мутацією гена. Мутація може бути спричинена заміною однієї пари основ на іншу, а також втратою нуклеотидів чи появою одного або кількох нових нуклеотидів. Більш суттєві наслідки будуть у випадку втрати або появи нуклеотидів. Тоді порядок прочитання триплетів неминуче зсуюється на одну-дві основи вправо або вліво, внаслідок чого генетичний код зчитується неправильно. Якщо випали чи добавились одночасно три основи, то зміни торкнуться лише однієї амінокислоти, а решта ланцюжка залишиться нормальною.

Генні мутації, що виникають у гаметах, справляють на організм різноманітний вплив. Більшість із них є летальними (смертельними), оскільки викликають дуже серйозні порушення розвитку. Відомо, наприклад, що у людини близько 20% вагітностей закінчуються природним викиднем протягом 12 тижнів з моменту зачаття, і близько половини цих випадків спричинені генними мутаціями..

Переважає більшість генних мутацій рецесивна по відношенню до «нормального» алеля. Майже всі вони шкідливі для організму, бо викликають функціональні та структурні порушення, що призводять до захворювання, яке може закінчитися смертю. Рецесивна мутація проявиться лише тоді, коли в геномі організму два мутантних алеля гена складуть гомологічну пару. Інколи виникають і домінантні мутантні алелі, які проявляються відразу. Домінантні мутації теж можуть бути шкідливими.

Мутації, що відбуваються в соматичних клітинах, передаються лише тим клітинам, які утворюються з клітини-мутанта шляхом мітозу. Вони можуть проявитися лише в тому організмі, де вони виникли, і потомству не передаються.

Хромосомні аберації. Під час мейозу в процесі кон'югації гомологічних хромосом може трапитися порушення нормальної рекомбінації, внаслідок чого з'являються гамети з пошкодженими хромосомами. Такі пошкодження називаються хромосомними абераціями. Відома ціла низка хромосомних аберацій – інверсії, делеції, дуплікації, транслокації та інші. Інверсією називається обертання окремої ділянки хромосоми на 180° . Втрата певної ділянки хромосоми – це делеція, а подвоєння – дуплікація. Інколи має місце обмін ділянками між негомологічними хромосомами. Така хромосомна аберація дістала назву транслокації.

Окрім перебудов у межах окремих хромосом, трапляються випадки нерозходження окремих хромосом під час мейозу. Це призводить до того, що в

якійсь гаметі може не вистачати окремої хромосоми або бути зайва. Більшість таких порушень веде до загибелі плоду ще на ранніх стадіях розвитку. Проте інколи при цьому народжуються хоча і життєздатні особини, але з тяжкими порушеннями фізичного та психічного розвитку.

Хромосомні аберації, як і генні мутації, можуть призводити до різноманітних порушень розвитку організму аж до летального кінця.

1.2. Кількісні ознаки

У людини дуже мало ознак, які визначаються виключно генами і на які умови життєвого середовища не справляють ніякої дії. Більшість же ознак є результатом взаємодії численних генів між собою та з факторами довкілля. Це – кількісні ознаки, які проявляються у вигляді неперервної мінливості від мінімального до максимального їх значення. До таких ознак у людини відносяться зріст, маса тіла, колір шкіри та волосся, інтелект, темперамент тощо.

Вивчати закономірності успадкування кількісних ознак набагато складніше, ніж якісних, бо у цьому випадку доводиться користуватися методами варіаційної статистики.

1.2.1. Визначення кількісних ознак

Звичайно кількісні ознаки вимірюються різноманітними способами в залежності від типу ознаки та мети дослідження. Зріст вимірюється спеціальною лінійкою і визначається в сантиметрах. Маса тіла визначається в кілограмах з точністю до десятої частини. Деякі ознаки, наприклад, рівень інтелект чи темперамент визначається за допомогою спеціальних тестів.

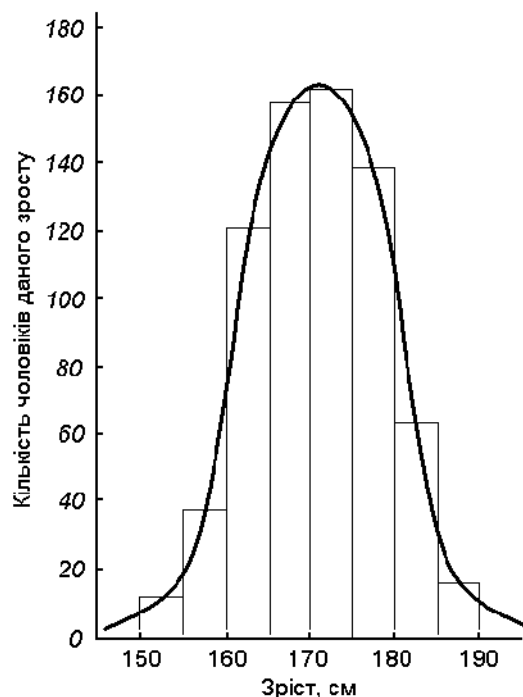


Рис. 12. Діаграма та крива розподілу частот зросту людини

В результаті таких вимірювань достатньої кількості особин (як правило, не менше тисячі) та групування їх за правилом зростання ми одержимо неперервний ряд мінливості. Цей ряд можна представити у вигляді діаграми або графіка (рис. 12).

На малюнку зображено розподіл по зросту понад 1000 дорослих чоловіків. Прямокутники показують кількість чоловіків, які мають певний зріст. Наприклад, 14 чоловіків мали зріст від 151 до 155 см, 36 чоловіків – від 156 до 160 см, 120 чоловіків – від 161 до 165 см і т.д. Ці ж дані можна представити у вигляді дзвоноподібної кривої, яка називається кривою нормального розподілу.

1.2.2. Генотип та фенотип

Для подальшого аналізу кількісних ознак необхідно познайомитися з такими поняттями як генотип і фенотип. Ми вже знаємо, що спадкова інформація про ознаки та властивості організму міститься в його генах. Уся сукупність генів даного організму називається його генотипом. Свій генотип кожна людина одержує у момент зачаття і несе його практично незмінним через усе своє життя. Протягом життя активність генів може мінятися, але їх склад залишається незмінним.

Поняття генотип не тотожний поняттю геном. Генотип притаманний певній особині, а геном – це сукупність генів, характерна для гаплоїдного набору хромосом даного виду організмів.

Фенотип являє собою сукупність усіх ознак та властивостей організму в кожний період його життя. Це і зовнішній вигляд, і внутрішня будова, і фізіологічні процеси, і особливості поведінки, спостережувані у даний момент.

Якщо генотип успадковується і залишається незмінним протягом життя індивіда, то фенотип не успадковуються – він розвиваються. Фенотип є результатом дії генотипу лише частково, бо в його становленні значну роль відіграють умови зовнішнього середовища.

Отже, у формуванні поведінки людини та її психологічних характеристик – розумових і творчих здібностей, темпераменту тощо – важливі і генотип, і середовище. Якщо людина не буде мати природжених здібностей, наприклад, скрипаля, то ніякі зусилля навчання та виховання не створять видатного музиканта. І навпаки, якщо людина матиме вроджені музичні здібності, то без вчасного відповідного навчання та виховання цей талант буде загублено.

1.2.3. Фактори виникнення кількісної мінливості

Полімерні гени. Тимчасово знехтуємо впливом факторів оточуючого середовища на фенотип і зосередимо свою увагу тільки на проблемі сумісної дії багатьох генів, яка сама по собі спричинює кількісну мінливість.

Закономірності успадкування кількісних ознак візуально чи за допомогою звичайних вимірювань виявити неможливо. Справа у тому, що у гібридологічних експериментах, наприклад, на рослинах усі наступні покоління мають значення ознаки (довжина стебла, розмір листків, кількість

насіння тощо), проміжне між батьківськими формами. Для генетичного аналізу таких явищ користуються спеціальними математичними методами., про які мова йтиме пізніше.

Ще на початку ХХ століття було виявлено, що окрема кількісна ознака обумовлена сумісною дією певної сукупності генів, механізм передачі кожного з яких наступним поколінням здійснюється за законами Г. Менделя. Такі гени були названі полімерними, а ознаки, що визначаються такими генами, – полігенними.

При полімерному успадкуванні ефекти домінантних алелей можуть проявлятися двома способами.

У одних випадках інтенсивність прояву ознаки прямо пропорційна кількості домінантних алелей полімерного гена. Такий тип полімерії називається кумулятивним (накопичувальним).

Яскравим прикладом такого типу полімерії може бути успадкування кольору шкіри у людини, яке визначається 4-ма парами алелей. При цьому корінний мешканець тропічної Африки, який відрізняється найтемнішим кольором шкіри, має таку сукупність полімерних генів: $P_1P_1P_2P_2P_3P_3P_4P_4$ (усі алелі домінантні), а, наприклад, норвежець – $p_1p_1p_2p_2p_3p_3p_4p_4$ (усі алелі рецесивні). Звичайно, населення середземноморських країн у своєму генотипі має приблизно половину домінантних алелей, які визначають колір шкіри, у різноманітних комбінаціях ($P_1P_1P_2p_2p_3p_3p_4p_4$; $P_1p_1P_2p_2P_3p_3P_4p_4$ тощо). Якщо ми зобразимо результати визначення кольору шкіри достатньої вибірки людей у вигляді діаграми чи кривої, то одержимо картину, подібну до розподілу частот зросту людини (рис. 12).

Але зустрічаються випадки полімерії, коли достатньо наявності хоча б одного домінантного алеля, щоб ознака проявилася максимально, і збільшення кількості інших домінантних алелей помітного ефекту не справляє. При цьому у поколінні F_2 має місце розщеплювання типу 15 : 1 (за умови 2-х пар алелей) або 63 : 1 (за умови 3-х пар алелей) без наявності проміжних значень ознаки. Такий тип полімерії називається некумулятивним.

Характерним прикладом некумулятивної полімерії може бути успадкування оперення ніг у курей. Внаслідок схрещування порід, що мають оперені та неоперені ноги, усе покоління F_1 матиме оперені ноги. В поколінні F_2 відбувається розщеплення на два фенотипові класи за співвідношенням 15/16 з опереними ногами та 1/16 з неопереними. Таким чином, у даному випадку ознака контролюється двома парами алелей. Тоді батьківська порода курей з опереними ногами буде гомозиготною за домінантними алелями обох генів ($L_1L_1L_2L_2$), а з неопереними – гомозиготною за рецесивними алелями ($l_1l_1l_2l_2$). Перше покоління гібридів між цими породами матиме формулу $L_1l_1L_2l_2$. Кури другого покоління з опереними ногами будуть мати у генотипі від 1 до 4 домінантних алелей ($L_1l_1l_2l_2$ $L_1L_1L_2L_2$), а з неопереними – усі 4 алеля рецесивних ($l_1l_1l_2l_2$).

Умови середовища та норма реакції. Дуже часто неперервний характер може мати й мінливість, яка цілком визначається умовами середовища.

Наприклад, якщо генетично ідентичні рослини (клони, чисті лінії) вирощувати в різноманітних умовах (кількість поживних речовин, води, тепла, світла тощо), то одержимо чітку неперервну мінливість за різними ознаками (висота стебла, розмір листків, кількість та маса насіння тощо). Явище впливу середовища на фенотип можна спостерігати і у людини, коли справжніх (однойцевих) близнюків виховувати в різних умовах. Як засвідчили численні спостереження, ці близнюки відрізняються між собою за фізичним, психічним та розумовим розвитком.

У розглянутих вище випадках генотип організмів є постійною величиною, а фенотип – функцією умов зовнішнього середовища. Для аналізу цього явища необхідно ввести таке генетичне поняття як норма реакції.

Якщо даний генотип за певною ознакою чутливий до змін умов середовища, то, помістивши безліч однакових генотипів у різні строго фіксовані умови середовища, ми одержимо безліч різноманітних фенотипів. На підставі вимірювання значень даної ознаки ми зможемо побудувати графік залежності характеристики фенотипу від параметрів середовища. Цей графік і буде характеризувати норму реакції даного генотипу за даною ознакою. Різні генотипи за однією і тією ж ознакою мають різні норми реакції. (Рис. 13).

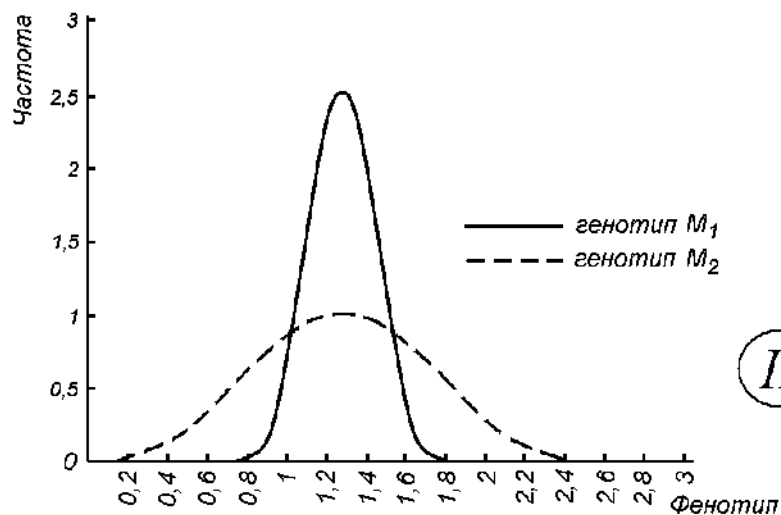
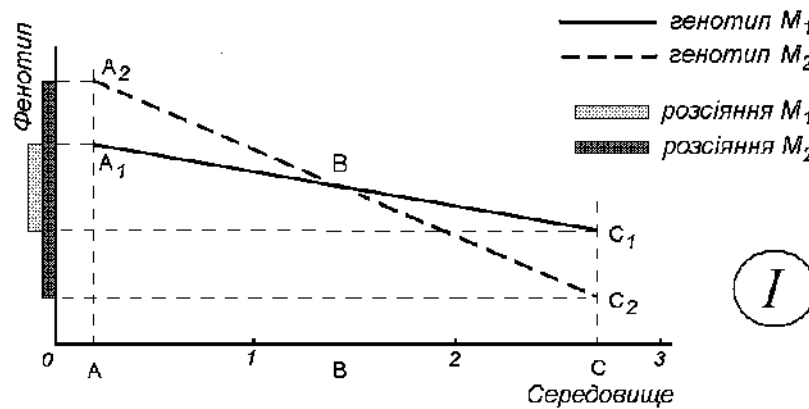


Рис. 13. Норми реакції (*I*) та криві розподілу частот (*II*) двох генотипів з різною чутливістю до змін умов середовища

На малюнку представлені результати дослідження залежності густини шерсті у двох інбредних ліній мишей від температури оточуючого середовища. Для спрощення аналізу припустимо, що ця залежність носить лінійний характер: чим вище температура, тим менше густина шерсті тварин. Дані генотипи різняться за чутливістю до температурних умов. Генотип M_1 виявився менш чутливим до температури, ніж M_2 , про що свідчить менший нахил прямої на графіку *I*. Але при певній температурі фенотипи тварин, що належать до різних інбредних ліній, будуть співпадати (точка перетину *B* двох ліній). Таким чином, ми не зможемо однозначно виявити, як саме відрізняються ці дві інбредні лінії мишей за густиною шерсті. І справді. За низької температури середовища (ліва частина графіка) генотип M_2 переважає генотип M_1 за густиною шерсті. Існує також певна температура (точка *B*), коли за густиною шерсті генотипи не будуть відрізнятися. І нарешті, за підвищеної температури середовища (права частина графіка) за густиною шерсті буде переважати генотип M_1 . За даної ситуації ми з впевненістю можемо сказати лише про те, що ці дві лінії мишей за густиною шерсті мають різні норми реакції на температурні умови зовнішнього середовища.

Якщо ми спроекуємо відрізки A_1C_1 (генотип M_1) та A_2C_2 (генотип M_2) на вісь фенотипу, то побачимо, що в одному й тому ж діапазоні умов середовища розсіяння фенотипічної мінливості у більш чутливого до середовища генотипу M_2 буде значно більшим, ніж у менш чутливого генотипу M_1 . Ця закономірність чітко виявляється і за кривими розподілу частот фенотипів (графік *II* малюнка). Числовий вираз такого розсіяння у генетиці називається дисперсією, або варіансою. У розглянутому прикладі ми маємо справу з середовищною дисперсією. Отже, чим вища чутливість генотипу до умов середовища, тим більше його фенотипічна дисперсія, яка визначається особливостями середовища існування.

Таким чином, фенотип визначається не лише генотипом. Внаслідок цього порівнювати різні генотипи потрібно не за їх фенотипами, а за нормами реакції (дисперсіями). Недаремно генетики говорять, що успадковуються не певні ознаки, а норми реакцій.

1.2.4. Співвідношення впливу генотипу та середовища

За фенотипом люди, як і всі інші живі організми, відрізняються один від одного принаймні з двох причин. По-перше, кожна людина має свій, тільки їй притаманний генотип, що приводить до виникнення генетично обумовленої мінливості. По-друге, кожна людина розвивається в особливих умовах середовища, що спричинює середовищну мінливість. Розглянемо, як із генетичної та середовищної мінливості формується загальна мінливість, або фенотип.

Уявімо собі гіпотетичну популяцію людей, у якій ми провели вимірювання якоїсь кількісної ознаки у 1000 осіб. Припустимо, що дана ознака може визначатися різноманітними комбінаціями домінантних та рецесивних алелей кількох генів. Нехай цих комбінацій, а отже і генотипів виявилось вісім (табл. 3).

Відомо, що на конкретну величину ознаки роблять вплив не тільки гени, але й умови існування, наприклад, якість харчування, сімейний догляд у дитинстві тощо. Кожний генотип буде характеризуватися певним середнім значенням ознаки та розсіянням (дисперсією) її вимірних значень навколо середнього значення. Показник дисперсії позначається символом σ^2 і розраховується за формулою

$$\sigma^2 = \frac{\sum(x_i - \bar{x})^2}{n-1},$$

де x_i – вимірні значення ознаки, \bar{x} – середнє значення ознаки, n – кількість особин вимірювання.

Чим вища чутливість певного генотипу до умов середовища, тим більша різноманітність його фенотипів, а отже і дисперсія. Зрозуміло, що це буде середовищна дисперсія окремо взятого генотипу, яка позначається символом σ^2_{Ei} .

Табл. 3. Визначення складових частин фенотипічної мінливості

Генотип	Кількість осіб	Частота ознаки, %%	Середнє значення ознаки	Дисперсія
<i>A</i>	14	1,4	60	10,2
<i>B</i>	46	4,6	70	25,0
<i>C</i>	172	17,2	80	74,9
<i>D</i>	231	23,1	90	71,3
<i>E</i>	233	23,3	100	52,6
<i>F</i>	201	20,1	110	27,7
<i>G</i>	83	8,3	120	3,4
<i>H</i>	20	2,0	130	2,9

Загальна дисперсія	89,3
Середня середовищна дисперсія ...	48,9
Генетична дисперсія	40,4
Успадковуваність	0,45

З таблиці ми бачимо, що дисперсії генотипів значно розрізняються внаслідок їх різної чутливості до умов середовища. Пам'ятаймо, що дисперсія усередині кожного генотипу визначається цілком впливами середовища. Загальна ж мінливість у популяції характеризується величиною загальнопопуляційної, або загальної дисперсії, яка позначається символом σ^2_C . Ця дисперсія вираховується за тією ж формулою, але для розрахунку беруться усі вимірні значення ознаки усіх генотипів популяції. Загальна дисперсія складається з двох частин. Одна з них – це середня середовищна дисперсія (σ^2_E), яка є зваженою дисперсією генотипів, а друга – генетична дисперсія (σ^2_G). Іншими словами, $\sigma^2_C = \sigma^2_E + \sigma^2_G$.

Середню середовищну дисперсію розраховують за формулою

$$\sigma^2_E = \frac{\sigma^2_1(n_1-1) + \sigma^2_2(n_2-1) + \dots + \sigma^2_k(n_k-1)}{n-k},$$

де $\sigma^2_1, \sigma^2_2, \sigma^2_k$ – дисперсії генотипів, n_1, n_2, n_k – кількість особин відповідних генотипів, n – загальна кількість особин в експерименті, k – кількість генотипів.

Генетичну дисперсію визначають звичайно як різницю між загальною та середньою середовищною дисперсіями:

$$\sigma^2_G = \sigma^2_C - \sigma^2_E.$$

У розглянутій нами гіпотетичній популяції загальна дисперсія виявилася рівною 89,3, а середня середовищна дисперсія – 48,9. Різниця між загальнопопуляційною та середньою середовищною дисперсіями складе генетичну дисперсію популяції – 40,4. Величина генетичної дисперсії означає, що генетична складова обумовлює менше половини всіх індивідуальних відмінностей в популяції.

У нашій умовній популяції генетична складова дисперсії виникає за участю тільки шести генотипів. Звичайно, реальні популяції налічують безліч різноманітних генотипів.

1.2.5. Показник успадкованості

Для кращої наочності зобразимо генетичну дисперсію популяції, яку ми аналізували в попередньому розділі (табл. 3), у вигляді долі одиниці, для чого поділимо генетичну дисперсію на загальну: $40,4 : 89,3 = 0,45$. Цей показник дістав назву коефіцієнта успадкованості, який позначається символом h^2 . Значок квадрата тут вказує на те, що коефіцієнт успадкованості є складовою дисперсії (σ^2). До того ж символом h позначається ступінь домінування. Коефіцієнт успадкованості можна виразити також у процентах – у даному випадку 45%. Це означає, що мінливість даної ознаки в популяції на 43% визначається мінливістю генотипів і на 55% – мінливістю умов середовища.

Успадковуваність є одним із основних показників, якими оперує генетика кількісних ознак людини, а особливо генетика поведінки. Звичайно цей показник не потрібно сприймати як свідчення чогось неминучого, що неможливо змінити під впливом умов середовища.

По-перше, успадковуваність не є властивістю власне ознаки, а залежить від складу генотипів тієї популяції, на якій проведено дослідження. В іншій популяції з іншим складом генотипів успадковуваність тієї ж ознаки може бути зовсім іншою. Вона може змінитися і тоді, коли одна й та ж ознака буде вивчатися на тій же території, але через деякий час. Адже з часом може змінитися склад генотипів даної популяції внаслідок міграції, вимирання певних генотипів тощо. В обох випадках зміни зазнають як генетична, так і середовищна дисперсії, а отже і коефіцієнт успадковуваності.

По-друге, показник успадковуваності досить чутливий також до змін умов середовища. Повернімося до рис. 13. Зверніть увагу, що в умовах середовища **B** генетична дисперсія практично відсутня, хоча обидва генотипи наявні. У цьому випадку коефіцієнт успадковуваності близький до нуля. За інших умов середовища (зони **A** та **C**) сукупність тих же генотипів показує чітку генетичну дисперсію. Коефіцієнт успадковування у цих випадках буде значимим.

Таким чином, високий показник успадковуваності певної ознаки зовсім не означає, що її не можна змінити під впливом умов середовища. Коефіцієнт успадковуваності свідчить лише про частку генетичної мінливості, яка характерна для даної популяції в даний час та за існуючих умов середовища. Необхідно чітко усвідомити, що він характеризує популяцію, а не конкретного індивіда чи його фенотип. Сучасна генетика не спроможна визначити співвідношення генетичних та середовищних факторів у формуванні фенотипу конкретної особини – людини, тварини і взагалі будь-якого живого організму.

1.2.6. Популяційна мінливість як результат взаємодії генотипу та середовища

Генотип і середовище тісно пов'язані між собою шляхом постійній взаємодії. Відмінності між носіями різних генотипів можуть виявитися лише при наявності певних чинників середовища. Так, люди з винятковими музичними здібностями не зможуть розвинути їх, якщо вони не матимуть нагоди для спеціальних занять. Те ж саме справедливе для будь-якої сфери людської діяльності: тільки в сприятливих умовах середовища люди з особливими природними, спадковими задатками будуть значно відрізнятися від решти особин популяції. Якщо умови середовища не сприятимуть розвитку здібностей, ми навряд чи виявимо значну різницю між фенотипами людей, що мають різні генотипи.

Отже, відмінності між людьми з різними генотипами можуть виявлятися або не виявлятися залежно від умов середовища: в одному середовищі ці відмінності будуть чітко виражені, тоді як в іншому не з'явиться навіть підозри,

що вони існують. Іншими словами, якщо умови середовища ведуть до збільшення фенотипічних відмінностей між носіями різних генотипів, результатом буде збільшення фенотипічної дисперсії в популяції. Якщо ж середовище нівелює відмінності між індивідами, фенотипічна дисперсія зменшуватиметься.

Це явище дістало назву генотип-середовищної взаємодії. Оскільки така взаємодія впливає на мінливість ознаки в популяції, це означає, що вона здатна формувати певну частку фенотипічної дисперсії.

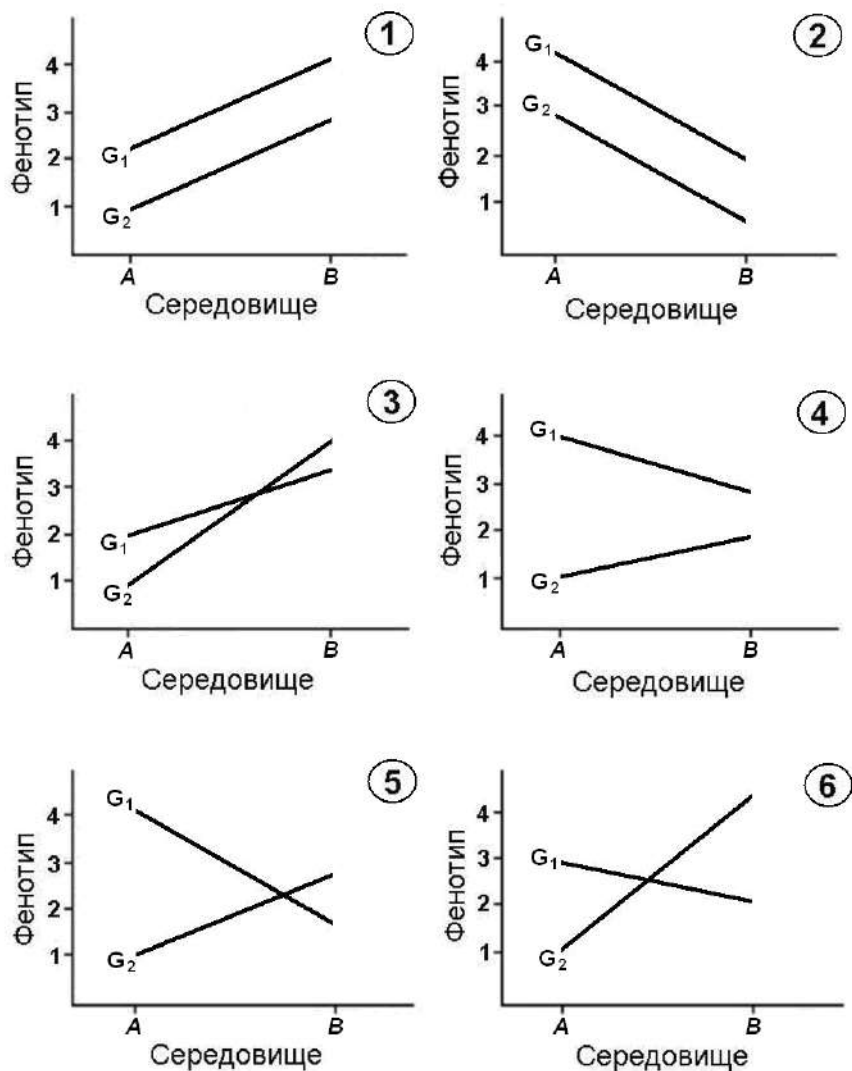


Рис. 14. Приклади генотип-середовищної взаємодії

Розберемося з цим на прикладі гіпотетичної популяція, яка складається з двох генотипів – G_1 та G_2 (рис. 14). Вимірювання якоїсь кількісної ознаки цих генотипів здійснювалися за різних умов середовища (A та B). Результати вимірювань ступеня прояву ознаки позначали цифрами від 1 до 4. При цьому кількість усіх можливих комбінацій чинників G_1 , G_2 , A , та B дорівнює 24 ($1 \cdot 2 \cdot 3 \cdot 4 = 24$), але, щоб проілюструвати явище генотип-середовищної взаємодії, достатньо кількох комбінацій. Зрозуміло, що в кожній комбінації аналізується своя ознака та відповідні їй фактори умов середовища.

На перших двох графіках за різних умов середовища генотип G_1 має вищі значення ознаки, ніж генотип G_2 . Паралельні лінії генотипів означають, що їх фенотипні дисперсії за різних умов середовища залишаються однаковими. Виходить, що генотип-середовищна взаємодія, як складова дисперсії, у даних випадках відсутня. Ці графіки розрізняються напрямком зміни фенотипів при переході з середовища A в середовище B . Першу ситуацію можна ілюструвати прикладом, коли учні початкової школи, що навчалися у молодого недосвідченого вчителя, потрапляють до сильного педагога, і при цьому всі покращують свої показники, але зберігають ті ж відносні рангові місця. Зворотна ситуація може бути прикладом для другого графіка.

На третьому графіку лінії генотипів перетинаються. В середовищі A генотип G_1 випереджає генотип G_2 , а в середовищі B – навпаки. Обидва генотипи при переході з середовища A в середовище B показують приріст фенотипічних значень ознаки, але в різній мірі. Генотип G_2 виявляється більш чутливим до умов середовища, бо показує приріст ознаки на 3 одиниці, тоді як генотип G_1 – всього на 1. У цьому випадку генотип-середовищна взаємодія буде відмінною від нуля. Прикладом такої взаємодії може бути така ситуація, коли товариська (G_1) і нетовариська (G_2) дитина під час хвороби перебувають в лікарні (середовище A) або удома (середовище B). Звичайно діти почувають себе краще в домашніх умовах, але для товариської дитини ізоляція від однолітків обтяжує, і їй буде комфортніше в лікарні.

Четвертий графік ілюструє ситуацію, коли генотип G_1 в обох середовищах переважає генотип G_2 , але вони по-різному реагують на зміну умов середовища. При переході з середовища A в середовище B генотип G_1 зменшує значення ознаки, в той час як генотип G_2 – збільшує. У цьому випадку теж наявна взаємодія генотипу та середовища як частка загальної (фенотипної) дисперсії. Ілюструвати четвертий графік можна ситуацією, коли звичайні (G_1) та розумово відсталі (G_2) діти навчаються в звичайній (середовище A) і спеціалізованій (середовище B) школах. Зрозуміло, що в звичайній школі розумово відсталі діти будуть вчитися значно гірше за звичайних дітей, тоді як в спеціалізованій школі з програмою, розрахованою на розумово відсталіх дітей, останні дадуть приріст успішності, а нормальні діти відставатимуть від своїх однолітків.

П'ятий графік перетином ліній генотипів подібний до третього. Однак, при переході з середовища A в середовище B генотип G_1 демонструє зменшення прояву ознаки, тоді як генотип G_2 – збільшення. До того ж, в середовищі A фенотипічні відмінності між генотипами значніші, ніж в середовищі B . І в цьому випадку генотип-середовищна взаємодія впливає на дисперсію фенотипів. Прикладом розглянутої ситуації можуть бути люди з високим (G_1) та низьким (G_2) рівнями активації. В умовах тиші та ізоляції (A) більш ефективно працюватимуть перші, тоді як в умовах шуму (B) – другі.

Лінії G_1 та G_2 перетинаються і на шостому графіку. Але тут генотипи розрізняються за чутливістю до умов середовища – генотип G_2 реагує на їх зміну значно сильніше, ніж генотип G_1 . Генотип-середовищна взаємодія при

цьому суттєва. Шостий графік можна ілюструвати ситуацією, коли одні діти мають середній рівень розвитку з підвищеними просторовими здібностями (генотип G_1), а інші – яскраві мовні здібності, але слабкі просторові (генотип G_2). Діти з такими генотипами будуть показувати різну успішність на заняттях з геометрії (A) та літератури (B).

Розглянуті приклади свідчать, що мінливість у популяції формується не лише за рахунок простого додавання ефектів генотипу та середовища, а й під впливом генотип-середовищної взаємодії.

ЗАПИТАННЯ ТА ЗАВДАННЯ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЮ

1. Які висновки зробив Г. Мендель у результаті моногібридного схрещування гороху?
2. Сформулюйте перший та другий закони Г. Менделя.
3. У чому полягає третій закон Г. Менделя?
4. Назвіть основні положення хромосомної теорії спадковості. Хто експериментально підтвердив та сформулював цю теорію?
5. Поясніть мітоз та мейоз. У чому їх основні відмінності?
6. Що Ви знаєте про хромосоми людини?
7. Поясніть явище рекомбінації хромосом при утворенні гамет.
8. Що таке зчеплення та кросинговер?
9. У чому полягає генетична унікальність індивіда?
10. Поясніть основні особливості молекулярної будови ДНК.
11. У чому полягає механізм генетичного коду та синтезу поліпептиду?
12. Дайте визначення типів мобільних генетичних елементів.
13. Які функції виконують мобільні генетичні елементи?
14. Що таке мутація? Які бувають мутації?
15. Поясніть поняття «кількісні ознаки».
16. Який графік характеризує мінливість кількісних ознак у популяції?
17. Дайте визначення понять «генотип» та «фенотип».
18. Що таке полімерні гени?
19. Обґрунтуйте норму реакції організмів як результат взаємодії генотипу та умов середовища.
20. Як визначається співвідношення впливу генотипу та умов середовища на фенотип?
21. Що таке успадковуваність та його значення в генетиці людини?
22. Наведіть приклади популяційної мінливості як результату взаємодії генотипу та умов середовища.

2. ЗАГАЛЬНА ГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ

2.1. Методи вивчення генетики людини

Людині притаманні цілий ряд особливостей, які утруднюють дослідження закономірностей її спадковості та мінливості: неможливість експериментальних схрещувань, пізні настання статевої зрілості, мала кількість нащадків у кожній сім'ї, велика кількість хромосом, неможливість урівняти умови життя потомства.

Однак, всупереч цьому, успіхи сучасної генетики людини досить значні. На сьогодні у людини вивчено велику кількість різноманітних ознак, у тому числі патологічних, які для інших організмів невідомі. По-перше, це – ряд якісних ознак, які успадковуються за законами Г. Менделя. По-друге, численні ознаки обміну речовин, успадкування яких в своїй основі теж підпорядковане законам класичної генетики. По-третє, кількісні ознаки, які домінують у описі такого складного організму як людина.

Значну долю кількісних ознак людини складають особливості її поведінки, психічної, пізнавальної та творчої діяльності. Ці ознаки надзвичайно складні, бо обумовлені не лише спадковістю, а й впливом зовнішніх умов, у тому числі соціальних. І справді, наприклад, у членів однієї і тієї ж сім'ї, крім спільних генів, як правило, наявні і спільні умови середовища. Якщо ознака чутлива до впливу середовища, то схожість родичів за цією ознакою визначатимуть не тільки спільні гени, але й спільне середовище. Таке явище створює певні методичні труднощі при визначенні ролі генів у формуванні сімейної схожості. Коли ми досліджуємо рослини чи тварини, то легко можемо для всіх особин експерименту забезпечити спільні умови вирощування. Цього неможливо здійснити у дослідженнях людей, тому на формування схожості між батьками та дітьми, братами і сестрами, близнятами і т.п., окрім генів, неминуче впливатиме спільне середовище.

Внаслідок цього необхідно розрізняти схожість сімейну та схожість генетичну. Цілий ряд спільних рис у родичів будуть сімейними, не маючи спадкової природи. Типовим прикладом сімейної схожості може бути ситуація, коли в релігійних сім'ях частіше всього і батьки, і діти сповідують певну релігію, але звичайно така поведінка зумовлена не генетичними чинниками.

Проте сімейну схожість дуже часто сприймають як спадкову, не маючи до того достатніх підстав. Причиною цього є упереджені соціальні переконання. Так, сімейна схожість за ступенем релігійності чи за політичними

переконаваннями звичайно не вважається генетично обумовленою, але разом з тим багато хто упевнений, що схожість між батьками та дітьми за музичними здібностями є наслідком спільних генів. Насправді в останньому випадку цілком можливе й інше пояснення – виключно середовищне, бо, як правило, в музичних сім'ях діти виховуються в певних традиціях, які забезпечують раннє залучення їх до музики та стимулюють розвиток музичності.

Наявність сімейної схожості поряд зі спадковою необхідно враховувати в генетичних дослідженнях людини. Для того, щоб розмежувати вплив генетичних та середовищних чинників на фенотипічний прояв ознаки, використовуються спеціальні математичні розрахунки.

Усе, що нині відомо про спадковість та мінливість людини, одержано за допомогою різноманітних методів дослідження – популяційного, генеалогічного, близнюкового, прийомних дітей, цитогенетичного, біохімічного та молекулярно-генетичного.

2.1.1. Популяційний метод

Популяційний метод на основі даних демографічної статистики дає змогу аналізувати розповсюдження спадкових хвороб людини та прогнозувати їх частоту в наступних поколіннях, оцінювати наслідки споріднених шлюбів, визначати вплив генетичних та середовищних чинників на фенотипічну мінливість людини за окремими ознаками, а також окреслювати генетичну історію окремої людської популяції. Для приблизного визначення співвідношення чисельності різних генотипів та фенотипів у популяції користуються формулами Харді – Вайнберга:

$$p + q = 1 \text{ та } p^2 + 2pq + q^2 = 1,$$

де p – частота домінантного алеля певного гена, q – частота рецесивного алеля цього ж гена, p^2 – частота гомозиготних особин за домінантними алелями гена, $2pq$ – частота гетерозиготних особин, q^2 – частота гомозиготних особин за рецесивними алелями гена.

У популяціях різні аномалії розповсюджені з різною частотою. При цьому рецесивні алелі знаходяться переважно в гетерозиготному стані. Наприклад, приблизно кожний сімдесятий мешканець Європи гетерозиготний за геном альбінізму, тоді як проявляється ця ознака лише з частотою 1 на 20000. Дальтоніки тут зустрічаються з частотою 1 на 156, а гетерозиготний стан алеля дальтонізму наявний у кожного сьомого європейця.

Шкідливі наслідки споріднених шлюбів особливо наочно виявляються в ізольованих популяціях обмеженого розміру, так званих ізолятах. Ізолятом називають групу особин популяції, які одружуються переважно з особинами своєї групи і тому характеризуються значною генетичною спорідненістю. Такими ізолятами можуть бути невеликі океанські острови, віддалені поодинокі

селища, замкнені етнічні громади тощо. В межах ізоляту дуже часто подружжя несе однакові мутантні гени, наслідком чого є збільшення вірогідності прояву рецесивних алелей в гомозиготному стані. Наприклад, на Маріанських островах та острові Гуам (Океанія) смертність серед місцевого населення від бічного склерозу спинного мозку більш, ніж в 100 разів перевищує смертність від цієї хвороби в інших країнах. А у Південній Панамі значну частину корінного населення складають альбіноси, які з'являються тут в кожному поколінні.

Популяційний метод привабливий і тим, що він допомагає зрозуміти динаміку генетичної структури різних популяцій та сприяє виявленню зв'язків між ними. Різні популяції можуть істотно розрізнятися за генетичним наповненням, наприклад за генами груп крові. При цьому вдається виявити деякі цілком чіткі закономірності. Так, в Індії та Китаї домінує III група крові, яка визначається алелем I^B , а на схід та захід від цих країн спостерігається поступове зниження концентрації цього алеля аж до повного зникнення у корінних мешканців Америки, Австралії та Полінезії. У той же час у них максимуму досягає концентрація алеля I^O , який визначає I групу крові. Алель I^A , що визначає II групу крові, у корінного населення Америки, Індії, Аравії, Тропічної Африки та Західної Європи зустрічається надзвичайно рідко.

2.1.2. Генеалогічний метод

Генеалогічний метод полягає у складанні родоводів та дослідженні успадкування окремих ознак у ряді поколінь. Він є одним із найбільш універсальних та використовуваних методів у генетиці людини.

За допомогою генеалогічного методу можна встановити, чи є дана ознака чи патологія спадковою, а також тип і характер її успадкування та вірогідність народження дитини з цією патологією.

Генеалогічний метод складається із таких етапів: збір даних про всіх родичів обстежуваного, складання родоводу, аналіз родоводу та формулювання висновків.

Звичайно родовід складається за однією або декількома ознаками. Залежно від мети дослідження, він може бути повним або частковим, однак краще скласти якнайповніший родовід за висхідним, низхідним та бічними напрямками. Збір даних про стан здоров'я усіх родичів обстежуваного носія ознаки (пробанда) здійснюється шляхом опитування. При необхідності виконується повне медичне обстеження окремих членів родоводу для уточнення стану їх здоров'я.

Для складання родоводів вживаються умовні позначення (рис. 15).

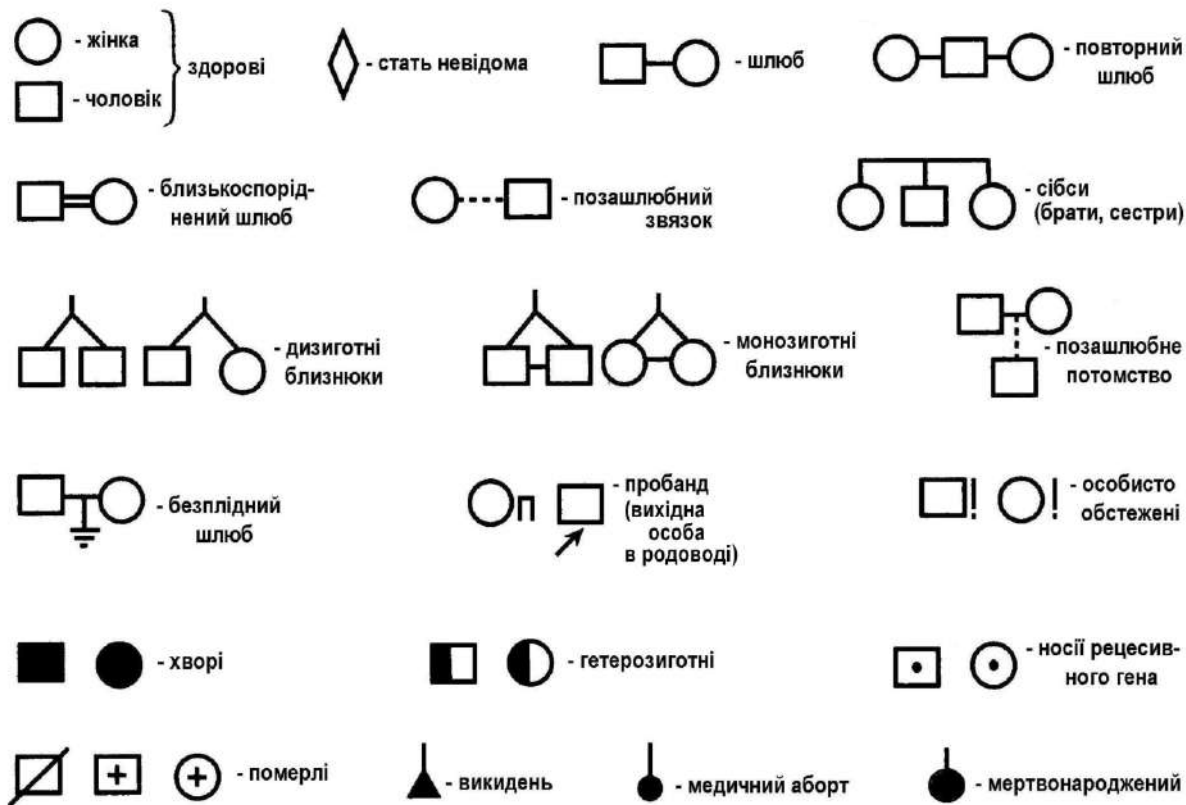


Рис. 15. Умовні позначення для складання родоводів

Кожне покоління зліва нумерується римськими цифрами, а символи особин одного покоління, розташовуються по горизонталі та нумеруються арабськими цифрами в порядку їх народження (рис. 16).

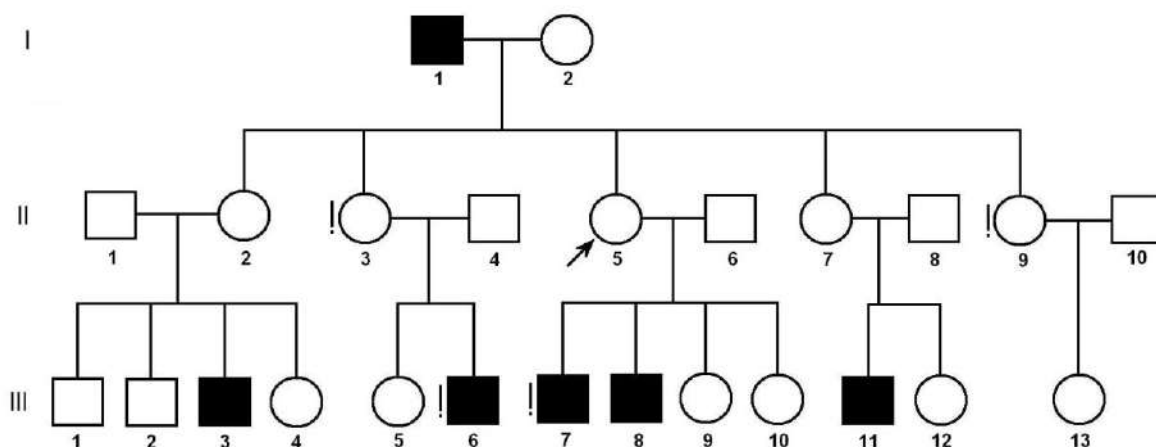


Рис. 16. Приклад родоводу з дальтонізмом (кольоровою сліпотою)

Якщо досліджувана ознака зустрічається у ряді поколінь, то можна вважати, що вона має спадкову природу. Тип успадкування ознаки визначається шляхом генетичного аналізу та статистичної обробки даних багатьох родоводів.

2.1.3. Близнюковий метод

Одним із найстаріших методів вивчення генетики людини є близнюковий метод, який не втратив свого значення і в наш час.

Близнятами називаються одночасно народжені особини у одноплідних тварин (кінь, велика рогата худоба тощо) та людини. Близнята бувають монозиготними або дизиготними.

Монозиготні близнята розвиваються із однієї яйцеклітини, заплідненої одним сперматозооном, тому вони називаються також однойцевими. Такі близнята однієї статі та генетично абсолютно однакові, але можуть відрізнитися по фенотипу, що зумовлюється дією чинників зовнішнього середовища. Монозиготні близнята мають однакові групи крові за системами *ABO*, *MN*, *Rh* та іншими, однаковий колір очей, однотипні візерунки на пальцях, а також лінії та візерунки на долонях тощо. Усі ці фенотипічні ознаки використовуються як критерії визначення зиготності близнят.

Дизиготні близнята розвиваються із двох одночасно дозрівши яйцеклітин, запліднених двома сперматозоонами, і тому вони називаються також різнойцевими. Такі близнята можуть бути однієї статі чи різностатевими, але спадково настільки різними, як і діти цієї подружньої пари, що народилися в різний час.

На сьогодні в середньому на кожні 100 пологів припадає одне народження близнят. Демографи розрахували, що на Землі проживає близько 50 млн. пар близнят. Приблизно одну третину всіх близнят складають монозиготні, а дві третини – дизиготні. Кількість монозиготних близнят у різних регіонах земної кулі – величина відносно постійна з невеликими коливаннями (0,37–0,40%). Це свідчить про те, що поява монозиготних близнят майже не залежить від умов зовнішнього середовища. Частота народження дизиготних близнят різна у різних країнах і має значні коливання: від 0,23% (Японія) до 2,23% (Південна Африка). Причини такої різниці невідомі, проте цей факт свідчить про вплив середовищних чинників. У старших за віком подружжях народження дизиготних близнят зустрічається частіше. Дослідження показали, що певну роль у народженні близнят має спадкова схильність до багатоплідної вагітності. Відомі випадки повторного народження близнят у одній сім'ї. Протягом останніх десятиріч кількість близнят, особливо дизиготних, знижується.

Людські близнята – цінний матеріал для вивчення важливої загальнобіологічної проблеми – ролі генетичних факторів та умов оточуючого середовища у розвитку ознак. У генетиці людини умовами середовища вважають сукупність біосферних та соціальних чинників.

Для кількісної оцінки співвідношення впливу генотипу та середовища на досліджувану ознаку користуються коефіцієнтом успадкованості, який при дослідженні близнят визначається за такими формулами:

$$h^2 = [(C_{MZ}\% - C_{DZ}\%) \cdot 100\%] : [100\% - C_{DZ}\%] \text{ (у процентах)},$$

$$h^2 = (C_{MZ} - C_{DZ}) : (1 - C_{DZ}) \text{ (у долях одиниці)},$$

де h^2 – коефіцієнт успадкованості, C_{MZ} – конкордантність (доля близнюкових пар, в яких досліджувана ознака наявна в обох партнерів) монозиготних близнят, C_{DZ} – конкордантність дизиготних близнят.

Конкордантність (C) теж виражається в процентах або в долях одиниці та визначається за формулами:

$$C = [Cn : (Cn + Dn)] \cdot 100\% \text{ (у процентах)},$$

$$C = Cn : (Cn + Dn) \text{ (у долях одиниці)},$$

де Cn – кількість конкордантних пар близнюків, Dn – кількість неконкордантних пар.

Якщо коефіцієнт успадкованості наближається до 100% (71-100%), то основна роль у розвитку ознаки належить спадковості, і навпаки, чим ближче результат до 0 (0-40%), тим більше роль середовищних чинників. При значенні коефіцієнта успадкованості в межах 41-70% ознака розвивається під дією факторів оточуючого середовища, але за наявності генетичної зумовленості.

Генетичні дослідження, здійснювані на близнятах, дають змогу виявити вплив спадкових та середовищних чинників на тривалість життя людини, на розвиток обдарованості, на чутливість до лікувальних препаратів тощо.

2.1.4. Метод прийомних дітей

Розмежувати вплив генетичних та середовищних чинників можна також шляхом дослідження прийомних дітей. Якщо діти були усиновлені в перші дні життя і ніколи не бачили своїх біологічних батьків, то з ними вони мають лише спільні гени. З батьками, які їх виховали, у прийомних дітей немає ніякої генетичної схожості, але спільні умови середовища існування. Співставлення прийомних дітей з їх біологічними та приймальними батьками здійснюється за допомогою коефіцієнта кореляції, який виражається в долях одиниці і вираховується за формулою:

$$r = \frac{\sum(x_i - \bar{x})(y_i - \bar{y})}{\sqrt{\sum(x_i - \bar{x})^2 \sum(y_i - \bar{y})^2}},$$

де x_i – вимірні значення ознаки у дітей, \bar{x} – середнє значення ознаки у дітей, y_i – вимірні значення ознаки у батьків (біологічних або прийомних), \bar{y} – середнє значення ознаки у батьків (біологічних або прийомних)

Значна кореляція дітей (0,70-1,00) з біологічними батьками за певною ознакою свідчить на користь спадкових чинників, а з батьками, які їх виховали, – на користь умов середовища. Так, дослідження закономірностей успадкування коефіцієнту інтелекту (*IQ*) показало, що середня загальна кореляція цієї ознаки у дітей з приймальними батьками становила 0,19 (з батьком – 0,17; з матір'ю – 0,21). У той же час, цей показник між цими ж дітьми та їх біологічними батьками становив 0,50, що свідчить про значну роль генотипу в розвитку інтелекту..

Якщо є можливість, то визначають кореляцію між розлученими братами і сестрами, відданими в інші сім'ї або залишеними з біологічними батьками, а також між дітьми різного походження в складі приймальної сім'ї. Це дасть додаткові дані, що підвищить надійність дослідження.

У ряді країн (у тому числі в Україні та Росії), у зв'язку з існуючими тут традиціями усиновлення (таємниця усиновлення охороняється законом), використання методу прийомних дітей практично неможливе.

2.1.5. Цитогенетичні методи

Аналіз каріотипу. Методика цитогенетичних досліджень сформувалася протягом 20–30-х років минулого століття на класичному об'єкті генетики – мушці дрозофілі та деяких рослинах. Метод полягає у мікроскопічному дослідженні хромосом на метафазній стадії мітозу. У людини найзручнішим об'єктом для цього виявилися культивовані в спеціальному розчині лімфоцити периферійної крові. Звичайно досліджувані клітини підлягають спеціальній обробці, в результаті якої хромосоми виявляються чіткими та віддаленими одна від одної. Важливим етапом є фарбування хромосом за допомогою різноманітних методик в залежності від мети дослідження. Це дає можливість підраховувати їх і аналізувати. Нормальний каріотип людини включає 46 хромосом, із яких 22 пари аутомосом та 2 статеві хромосоми (рис. 1, 2)..

Якщо порушення стосується статевих хромосом, то дослідження спрощується. У цьому випадку проводиться не аналіз усього каріотипу, а обстежуються соматичні клітини на наявність у них статевого хроматину. Статевий хроматин – це невелике дископодібне тільце, яке інтенсивно фарбується цитологічними барвниками. Воно виявляється в інтерфазних клітинних ядрах безпосередньо під ядерною мембраною. Статевий хроматин являє собою спіралізовану X-хромосому і утворюється у жінок ще в ранньому ембріогенезі до розвитку статевих залоз. Його наявність можна визначити у будь-яких тканинах. Частіше всього досліджуються епітеліальні клітини слизової оболонки щок. У каріотипі нормальної жінки є дві X-хромосоми, і одна із них утворює тільце статевого хроматину. Кількість тілець статевого хроматину на одиницю менша, ніж число X-хромосом у даної особини (рис. 17). У жінок, які мають каріотип **45[XO]** (X-моносомія, або синдром Шерешевського – Тернера), ядра клітин не мають статевого хроматину. При синдромі X-трисомії (**47[XXX]**) у жінки утворюються два тільця, у чоловіка з

каріотипом $47/XXY$ (синдром Кляйнфельтера) є одне тільце (як у нормальних жінок).

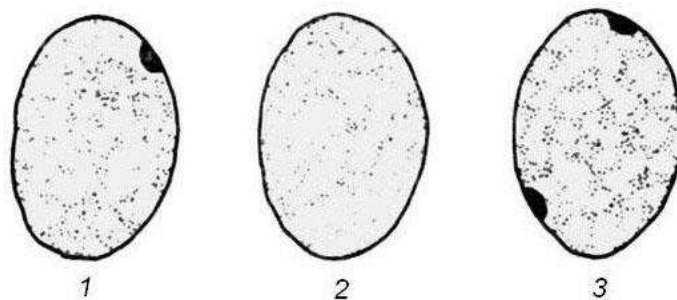


Рис. 17. Статевий хроматин у ядрах клітин: 1 – нормальної жінки та чоловіка, хворого на синдром Кляйнфельтера, 2 – нормального чоловіка та жінки, хворої на синдром Шерешевського – Тернера, 3 – жінки з X-трисомією

Аналіз каріотипу має широке застосування для вивчення морфології хромосом людини в нормі та при патології, визначення їх кількості, вивчення процесу старіння тканин тіла, діагностування різноманітних захворювань спадкової природи тощо. При необхідності він здійснюється разом з генеалогічним методом, коли цитологічні дані вдається пов'язати з фенотипічним проявом ознаки.

Гібридизація соматичних клітин. Найбільший інтерес для генетики людини представляє метод гібридизації соматичних клітин. Для дослідження звичайно використовують клітини сполучної тканини (фібробласти) або лімфоцити крові. Гібридизація культивованих разом соматичних клітин різних організмів здійснюється за допомогою вірусу парагрипу. Вона можлива між клітинами не тільки організмів різних видів (людина – миша), а й різних типів (людина – комар). Гібридна клітина містить усі хромосоми обох материнських клітин. Наприклад, гібридні клітини людини і миші мають 43 пари хромосом: 23 – від людини та 20 – від миші. Надалі відбувається поступове видалення хромосом того організму, клітини якого мають більш повільний темп розмноження. У гібридних клітин людини–миші видаляються хромосоми людини.

У гібридних клітинах функціонують хромосоми як людини, так і миші, гени яких визначають синтез відповідних ферментів. За умов диференціального фарбування морфологічно можна відрізнити кожну з хромосом. Якщо в гібридній клітині відсутня яка-небудь хромосома і не відбувається синтез певних ферментів, то можна припустити, що гени, які визначають синтез цих ферментів, локалізовані в ній.

На підставі досліджень гібридних соматичних клітин виявлено, що ген групи крові за системою *ABO* знаходиться в 9-ій хромосомі, за системою *MN* – у 2-ій хромосомі, а за системою *Rh* – у 1-ій хромосомі.

Дослідження соматичних клітин людини з використанням спеціальних ДНК-маркерів дає змогу досить точно встановлювати локалізацію генів у

хромосомах. Таким способом було визначено, що ген захворювання шкіри гіперкератозу (надмірного зроговіння епідермісу шкіри), знаходиться в 17-ій хромосомі, а ген хвороби Альцгеймера (стареча недоумкуватість) – у 21-ій. Здійснюється вивчення генетичної картини таких захворювань як цукровий діабет, шизофренія та інших.

2.1.6. Біохімічні методи

Біохімічні методи дають можливість визначити будь-які хімічні речовини на різних етапах метаболізму в організмі, специфічні для конкретної спадкової хвороби. Об'єктами біохімічних аналізів можуть бути сеча, піт, плазма та клітини крові, культури клітин (фібробласти, лімфоцити).

Причиною численних спадкових порушень обміну речовин є різноманітні дефекти ферментів, які виникають внаслідок мутацій відповідних генів. Такі захворювання дістали назву ферментопатій, або ензимопатій. Серед них найбільш розповсюдженими є муковісцидоз, фенілкетонурія, галактоземія, алкаптонурия, хвороба Гоше, хвороба Тея – Сакса, альбінізм та інші.

Наявність та кількість первинного продукту гена, накопичення патологічних метаболітів в організмі хворого чіткіше віддзеркалюють сутність хвороби порівняно з клінічними показниками. Такі показники визначаються за допомогою спеціальних біохімічних методів – електрофорезу, хроматографії, спектроскопії тощо.

Біохімічні методи дуже трудомісткі, вимагають спеціального обладнання і тому не можуть використовуватися для масових популяційних досліджень з метою раннього виявлення хворих із спадковою патологією обміну. Для того, щоб серед великої кількості обстежуваних виділити ймовірно хворих, які мають якесь спадкове відхилення від норми, використовують прості та доступні експрес-методи. Точні ж біохімічні методи використовують лише стосовно підозрюваних на наявність захворювання.

Використовують також мікробіологічні тести, які ґрунтуються на тому, що деякі штами бактерій ростуть тільки на середовищах, які містять певні амінокислоти, вуглеводи та інші метаболіти. Якщо у крові або сечі є необхідна для росту речовина, то у чашці Петрі навколо фільтрувального паперу, просоченого однією з цих рідин, спостерігається активне розмноження бактерій, чого не буває у випадку обстеження здорової людини.

Біохімічні методи застосовуються також і для виявлення гетерозиготних носіїв спадкових аномалій, які у фенотипі проявляються невиразно. При цьому застосовується біохімічне тестування, мікроскопічне дослідження клітин крові та тканин, визначення активності певного ферменту, зміненого внаслідок мутації тощо. Такі заходи необхідні для здійснення своєчасного лікування та профілактики, а також для визначення вірогідності мати хвору дитину в генетично ризиковій сім'ї.

2.1.7. Молекулярно-генетичний метод

Цей метод дозволяє аналізувати фрагменти ДНК, знаходити та ізолювати окремі гени та їх сегменти і визначати в них послідовність нуклеотидів. Його успішно використовують для ідентифікації генних мутацій, а також для вивчення геному людини. Він зазнав широкого застосування з 70–80 років минулого століття у зв'язку з розвитком молекулярної генетики.

Початковим етапом молекулярно-генетичного аналізу є одержання достатньої кількості зразків ДНК за допомогою клонування.

Деспіралізація, виявлення та вирізання відповідних фрагментів ДНК здійснюється за допомогою особливих ферментів рестриктаз. Різні рестриктази розпізнають тільки відповідні послідовності нуклеотидів та розрізають ДНК у відповідних місцях. Виокремлені фрагменти ДНК за допомогою спеціальних ферментів полімераз копіюють в необхідній кількості.

Копійовані фрагменти ДНК за допомогою електрофорезу розділяють на фракції за розмірами.

Для ідентифікації виділених фрагментів ДНК їх спочатку розділяють на два ланцюжка, а потім гібридизують з відповідними маркерними фрагментами ДНК. Якщо при цьому утворюється нормальна подвійна спіраль, то досліджуваний фрагмент був без порушень. Якщо ж спіраль має дефекти, то досліджуваний фрагмент є мутантним.

Різні модифікації цього методу успішно використовують для пренатальної діагностики спадкових хвороб. При цьому ДНК виділяють із ембріональних клітин, які наявні в навколоплідній рідині. Аномальний ембріон легко розпізнається, бо його ДНК гібридизується тільки з маркерним фрагментом ДНК, який має комплементарну мутантну послідовність нуклеотидів.

У 90-х роках минулого століття за допомогою молекулярно-генетичної методики були ідентифіковані та локалізовані гени, відповідальні за такі тяжкі спадкові хвороби нервової системи людини як хорея Гентингтона, міотонічна дистрофія, синдром ломкої Х-хромосоми та інші.

2.2. Успадкування ознак, зчеплених із аутосомами

Кожна якісна ознака людини, як і всіх живих організмів, визначається парою алелей гена, які розташовані в однакових локусах гомологічних хромосом. Отже і для людини характерні усі відомі типи успадкування: аутосомно-домінантне, аутосомно-рецесивне; успадкування, зчеплене зі статтю; успадкування внаслідок взаємодії неалельних генів тощо.

2.2.1. Аутосомно-домінантне успадкування

Аутосомно-домінантний тип успадкування характеризується тим, що ген досліджуваної ознаки знаходиться в одній із аутосом і проявляється як в

гомозиготному, так і в гетерозиготному стані. У родоводі він визначається такими властивостями:

- досліджувана ознака наявна в кожному поколінні,
- досліджувана ознака зустрічається по горизонталі (у братів та сестер),
- частота виявлення ознаки не залежить від статі. (Рис. 18).

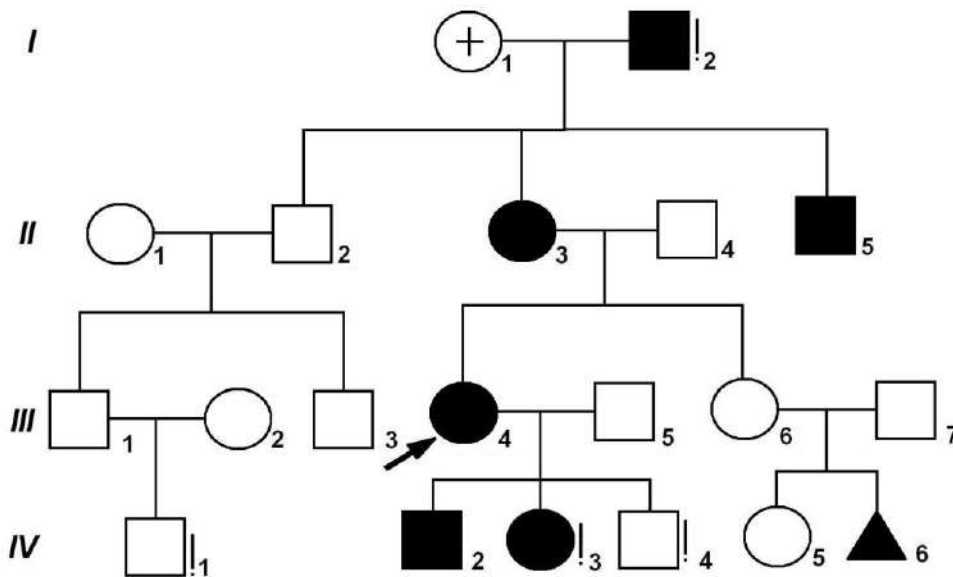
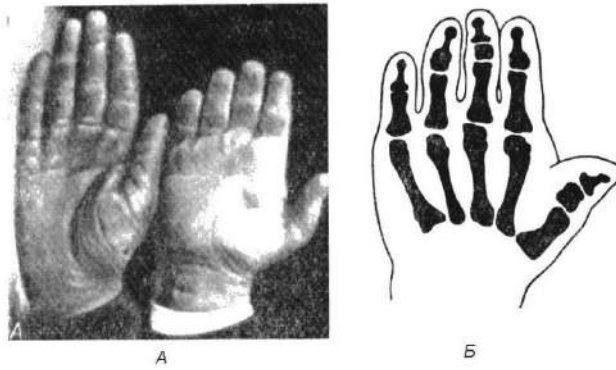


Рис. 18. Родовід із аутосомно-домінантним типом успадкування (брахідактилія)

Народження дітей з аутосомно-домінантною ознакою може мати таку вірогідність залежно від зиготності батьків за алелями, які контролюють ознаку:

- 100%, якщо хоча б один із батьків гомозиготний за домінантним алелем;
- 75%, якщо обоє батьків гетерозиготні;
- 50%, якщо один із батьків гетерозиготний, а інший – гомозиготний за рецесивним алелем.

Характерним прикладом аутосомно-домінантного успадкування є брахідактилія, або короткопалість (рис. 18, 19). Носії ознаки відзначаються не тільки укороченими фалангами пальців рук та ніг, але й зменшенням кількості самих фаланг. Аномалія проявляється на всіх чотирьох кінцівках. Крім того, люди з короткими пальцями мають низький зріст (у межах 150-160 см) унаслідок укорочення кісток ніг, і короткі руки. У всьому іншому вони практично здорові.



Мал. 19. Фенотипічний прояв брахідактилії:

А – короткопала рука порівняно з нормальною,
 Б – зверніть увагу на аномальне укорочення двох кінцевих кісткових фаланг середнього пальця та зрощення цих кісточок у одне ціле в II, IV та V пальцях

Іноді домінантне захворювання характеризується відсутністю фіксованого вікового періоду прояву клінічних симптомів. У цьому випадку, не дивлячись на тяжкість хвороби, звичайно можна скласти змістовні родоводи. Класичним прикладом такого явища може бути хорея Гентингтона, яка супроводжується дегенерацією нервових клітин у базальних гангліях, що приводить до безладних мимовільних рухів, руйнування особистості та поступово наростаючого недоумства. Обстеження значної кількості хворих у різних країнах показало, що початок хореї Гентингтона може припадати на різний віковий період (рис. 20). У переважної більшості носіїв гена клінічні симптоми хвороби виявляються тільки після одруження.

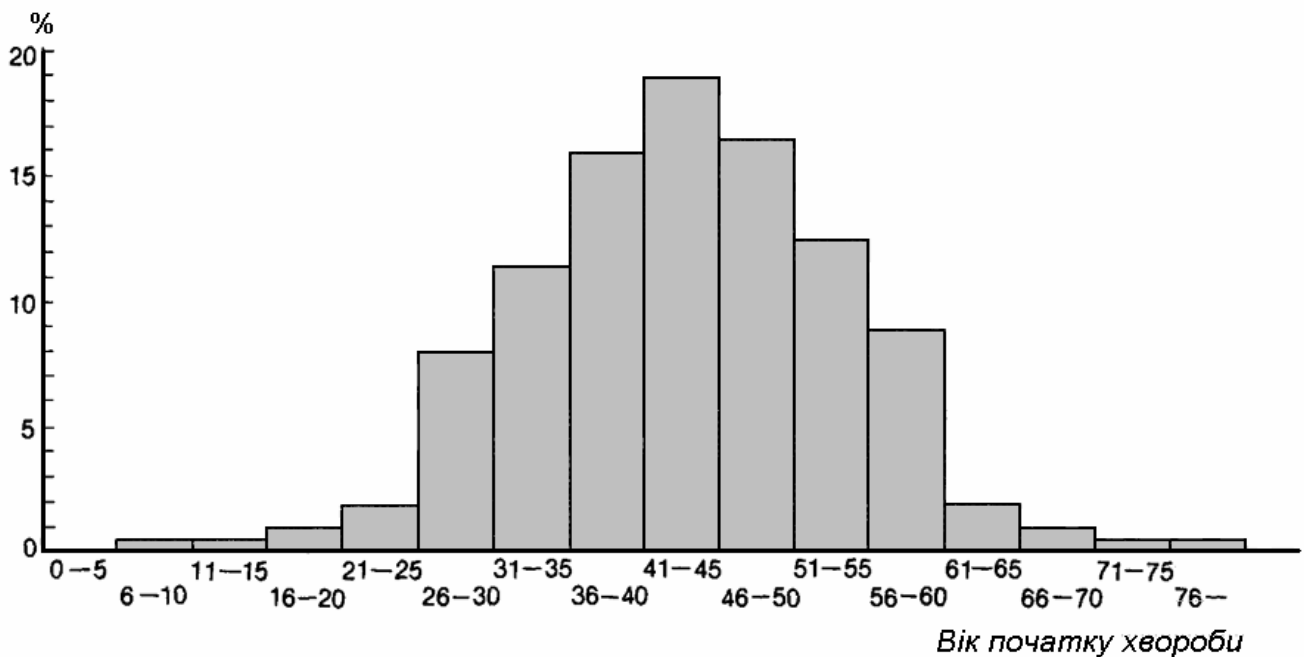


Рис. 20. Розподіл випадків хореї Гентингтона за віком початку захворювання

Інше характерне для домінантних ознак людини явище – неповна пенетрантність. Пенетрантність – це статистичне поняття, яке визначається як процент особин з фенотипічним проявом ознаки від загальної кількості носіїв гена в популяції. У випадку неповної пенетрантності при передачі ознаки іноді одне покоління пропускається, коли у гетерозиготного індивіда ознака, попри очікування, не виявляється.

Прикладом може слугувати синдром Марфана, який характеризується ураженням опорно-рухової, серцево-судинної системи та органів зору (рис. 21).

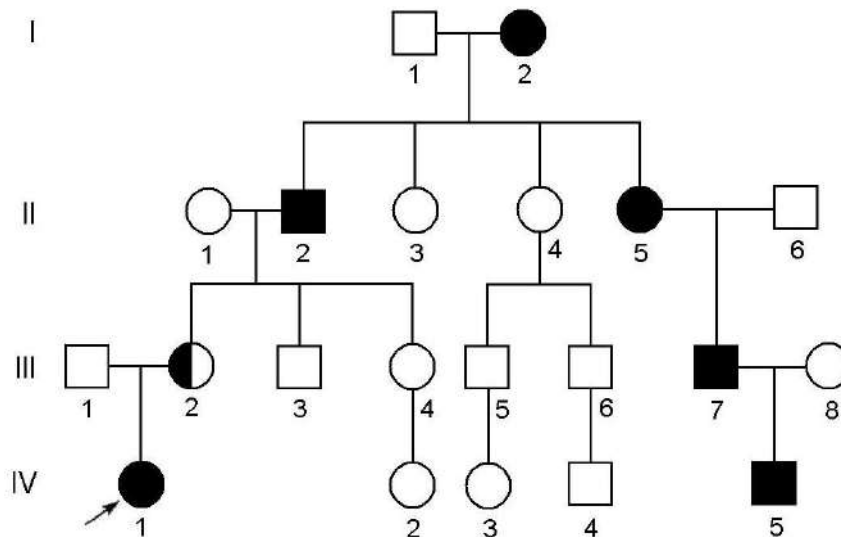


Рис. 21. Родовід із неповною пенетрантність синдрому Марфана (жінка III–2 гетерозиготна, але здорова)

Для багатьох домінантних ознак людини характерна варіююча експресивність генів. За такої ситуації ген проявляється в усіх гетерозигот, але різною мірою. Один з прикладів такої експресивності домінантного гена є нейрофіброматоз. Це захворювання супроводжується наявністю множинних пігментних плям, шкірних та підшкірних пухлин та проявляється з моменту народження. У одних хворих наявні усі симптоми, а у інших, навіть у тих же сім'ях, можна знайти лише пігментні плями. Генетичний механізм цього явища поки що не вивчено.

Крім наведених вище прикладів, за аутосомно-домінантним типом успадковуються такі морфологічні ознаки людини як праворукість, темний колір очей та волосся, білий локон над лобом, кучеряве або жорстке волосся, великі очі, довгі вії, перенісся з горбинкою, товсті губи, веснянки, ямка на підборідді, значна волосатість тіла та багато інших, а також численні спадкові патології: синдром Холта – Орама, ахондроплазія, періодичний параліч тощо.

2.2.2. Аутомно-рецесивне успадкування

При аутомно-рецесивному типі успадкування ген досліджуваної ознаки розташований в аутомі, а проявляє свою дію тільки в гомозиготному стані. Цей тип успадкування характеризується такими особливостями:

- досліджувана ознака наявна не в кожному поколінні,
- досліджувана ознака наявна по горизонталі (у братів та сестер),
- дитина з ознакою може народитися у батьків, які позбавлені цієї ознаки (гетерозиготні батьки),
- ознака зустрічається з однаковою частотою незалежно від статі. (Рис. 22).

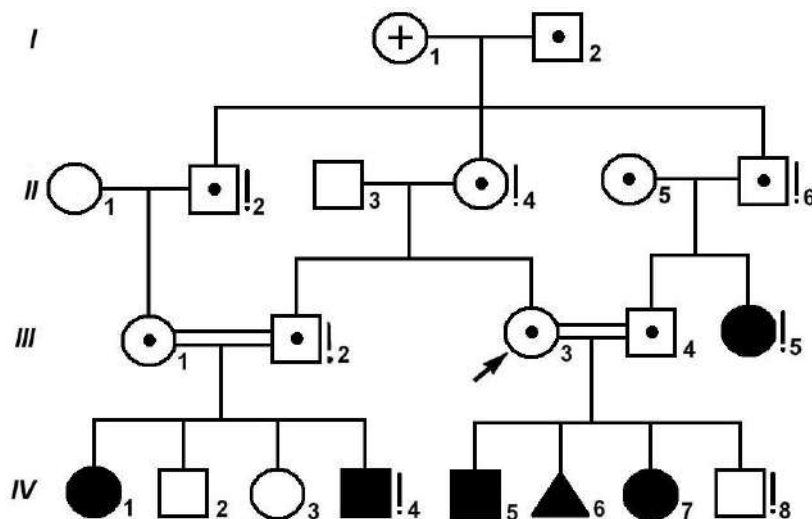


Рис. 22. Родовід із аутомно-рецесивним типом успадкування (альбінізм)

Вірогідність успадкування аутомно-рецесивної ознаки залежно від зиготності батьків за алелями, які контролюють ознаку, може бути такою:

25%, якщо обоє батьків гетерозиготні;

50%, якщо один із батьків гетерозиготний, а інший гомозиготний за цим рецесивним алелем;

100%, якщо обоє батьків гомозиготні за рецесивним алелем.

За аутомно-рецесивним типом успадковуються такі морфологічні ознаки людини як світлий колір очей та волосся, пряме або м'яке волосся, прямий ніс, тонкі губи тощо, а також численні спадкові патології: муковісцидоз, фенілкетонурія, галактоземія, хвороба Гоше, адреногенітальний синдром, альбінізм та багато інших.

У випадку спадкової хвороби аутомно-рецесивного типу вірогідність успадкування звичайно складає 25%. Переважна більшість таких хворих або не доживають до настання статевої зрілості, або не одружуються. Однак інколи трапляються шлюби двох гомозигот за однією і тією ж рецесивною аномалією. При цьому всі діти уражені. В генетичній літературі описано ряд таких прикладів стосовно альбінізму. Однак, у деяких випадках у батьків-альбіносів народжуються діти з нормальною пігментацією (рис. 23). У цьому випадку

батьки гомозиготні за різними генами альбінізму. тобто в генотипі людини наявні принаймні два локуси альбінізму. Таке явище дістало назву генетичної гетерогенності. Пізніше гетерогенність альбінізму була підтверджена в генетичних дослідженнях. Виявилось, що існує кілька форм альбінізму, кожна з яких може спричинитися мутацією одного із чотирьох генів, локалізованих в 11-ій та 15-ій хромосомах.



Рис. 23. Альбінізм

Генетична гетерогенність була виявлена та підтверджена багатьма методами також для спадкової глухонімоти (рис. 24). Зверніть увагу, що в представленому родоводі обоє батьків (III покоління, особи 1 та 7) мають уражених рідних братів та сестер. До того ж вони є дітьми близькоспоріднених шлюбів. Проте двоє їх синів не глухі, бо є подвійними гетерозиготами за двома різними генами глухонімоти – *AaBb*. Батьки ж були гомозиготами *AAbb* та *aaBB* відповідно.

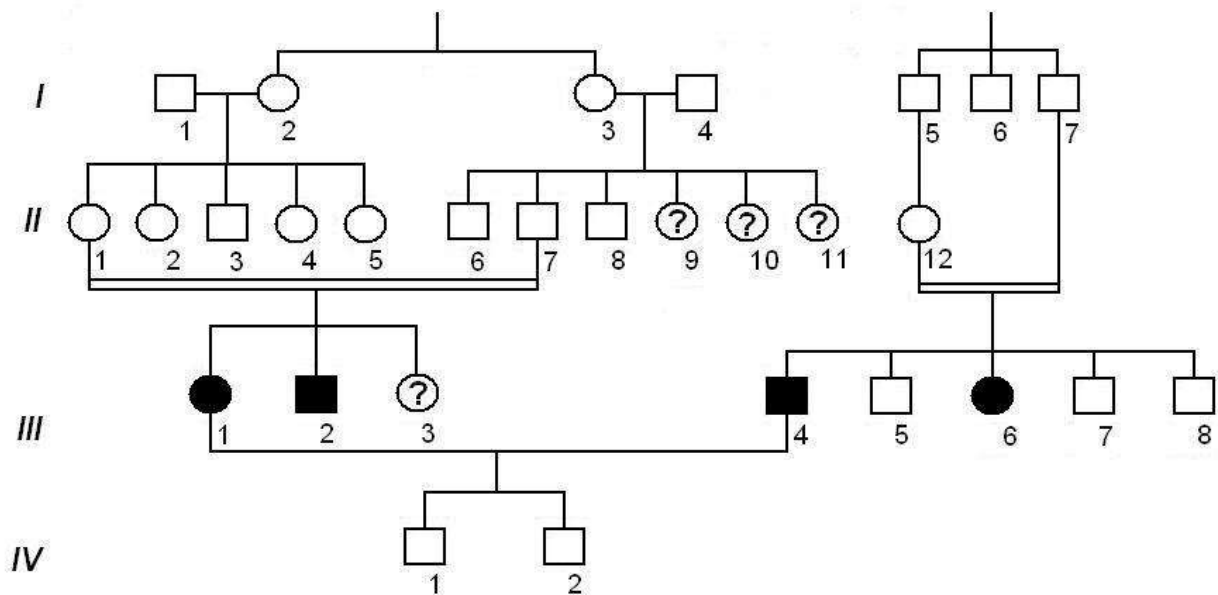


Рис. 24. Родовід з глухонімотою, що ілюструє генетичну гетерогенність

До ознак з генетичною гетерогенністю у людини відносяться також пряме волосся, світлі очі, кирпичний ніс, тонка шкіра, резус-від'ємна 1-ша група крові, численні хвороби обміну речовин (фенілкетонурія, галактоземія, гістидінемія тощо).

Експресивність генів у межах сім'ї за аутосомно-рецесивного успадкування, як правило, більш однорідна, ніж за домінантного. Однак міжсімейна мінливість може бути досить істотною. Неповна пенетрантність рецесивних алелей у популяціях зустрічається досить рідко.

2.2.3. Інші типи домінування ознак

Людині притаманні також інші типи домінування ознак – домінування, кодомінування та наддомінування.

Неповне домінування. Неповне домінування полягає у проміжному прояві ознаки при гетерозиготному стані алелей гена. Воно може бути наявне при успадкуванні як нормальних, так і патологічних ознак.

За цим типом у людини успадковуються такі морфологічні ознаки як розміри носа, рота і очей, відстань між очима, вип'яченість губ та інші.

Розглянемо цей тип успадкування на прикладі патології – однієї з форм анофтальмії (відсутність очних яблук). Ген *STRA6*, пошкодження якого спричинює цю хворобу, локалізований у 15-ій хромосомі (*15q24.1*; рис. 25).

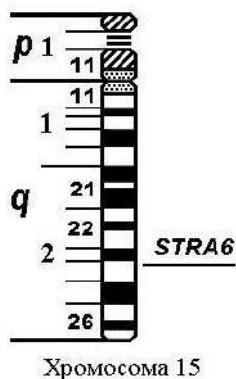


Рис. 25. Локалізація гена *STRA6*

У домінантних гомозигот (*AA*) очні яблука нормальних розмірів; у гетерозигот (*Aa*) очні яблука зменшені в розмірі (мікрофтальмія), але зір збережений, а у рецесивних гомозигот (*aa*) очні яблука відсутні (анофтальмія). (Рис. 26). Від шлюбу двох індивідів із зменшеними розмірами очних яблук (*Aa*) вірогідно четверта частина дітей матиме нормальні очі (*AA*), половина – зменшені очні яблука (*Aa*) та четверта частина дітей народиться без очних яблук (*aa*).

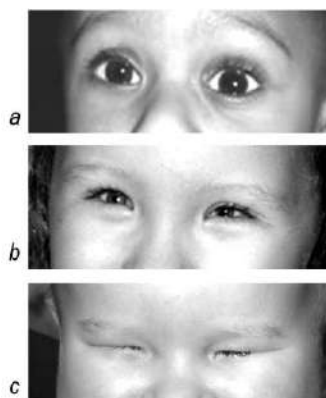


Рис. 26. Розмір очей у людини:

a – нормальний розмір очних яблук, *b* – мікрофтальмія, *c* – анофтальмія

Кодомінування. Якщо між алелями гена відсутні відносини домінантності та рецесивності, то вони обидва проявляються у фенотипі. Таке сумісне домінування називається кодомінуванням.

Явище кодомінування у людини можна проілюструвати на прикладі успадкування 4-ої групи крові за системою АВ0, які визначаються трьома алелями I^A , I^B та I^O , локалізованими в 9-ій парі хромосом. Перші два алеля є домінантними, а третій – рецесивний. I група крові визначається парою алелей $I^O I^O$, II – $I^A I^A$ або $I^A I^O$, III – $I^B I^B$ або $I^B I^O$, а IV – $I^A I^B$. У останньому випадку функціонує два різних домінантних алеля одного гена, що і є явищем кодомінування.

За принципом кодомінування у людини успадковується також одна із груп крові (група MN) за системою MN. Ген цієї системи крові L може перебувати в стані двох алелей – L^M та L^N , які не мають між собою домінантно-рецесивних відносин. Якщо один із батьків має групу крові MM ($L^M L^M$), а інший – NN ($L^N L^N$), то всі їхні діти матимуть групу крові MN і будуть гетерозиготами за геном L ($L^M L^N$).

Наддомінування. Іноколи трапляється, що домінантні алелі в гетерозиготному стані проявляються сильніше, ніж у гомозиготному. Це явище досить розповсюджене у живій природі. Його можна спостерігати і у людини. Наддомінування можна спостерігати на прикладі осіб, гетерозиготних за алелями нормального (Hb^A) та серпоподібноклітинного (Hb^S) гемоглобіну. За оптимальної наявності кисню в чистому повітрі генотип $Hb^A Hb^S$ відрізняється більшою життєздатністю, ніж $Hb^S Hb^S$ і навіть $Hb^A Hb^A$.

Наддомінування характерне також для таких складних кількісних ознак як життєздатність, тривалість життя тощо. У селекції рослин та тварин наддомінування відоме під назвою гетерозису, який проявляється у першому поколінні гібридів.

2.2.4. Геномний імпринтинг

Характер експресії гена може залежати від того, перейшов він до дитини від батька, чи від матері. Це явище виявлено у численних організмів і дістало назву геномного імпринтингу.

Геномний імпринтинг полягає в тому, що окремі гени в статевих клітинах батьків маркуються шляхом метилування ДНК (приєднання метальної групи –CH₃ до основи цитозину). При цьому генетична структура гена не змінюється, але маркований ген у потомства не функціонує.

Деякі гени вимикаються в чоловічих гаметах, деякі – в жіночих. Внаслідок цього частину ознак діти успадковують від матері, а частину – від батька. В статевих клітинах дітей колишні мітки замінюються новими, і у внуків можуть з'явитися ознаки діда чи баби, які не виявилися у батьків.

На даний час у людини виявлено понад 60 генів, які зазнають геномного імпринтингу. Більшість із них впливає на ріст і розвиток дитини, у тому числі на розвиток головного мозку.

Класичним прикладом геномного імпринтингу у людини є ген IGF2, локалізований в короткому плечі 11-ої хромосоми (11p15.5; рис. 27). Продукт цього гена стимулює ріст тіла та окремих органів.

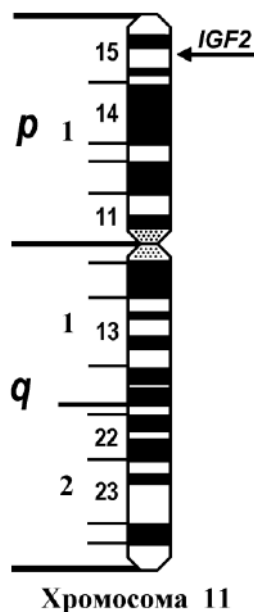


Рис. 27. Локалізація гена IGF2

У нормі алель гена, одержаний від батька, активний, а материнський алель – ні.

За ситуації, коли обидва алеля активні, у дитини розвивається спадкова хвороба – синдром Беквіта – Відемана, яка характеризується надмірною масою та зростом при народженні, великим язиком, випинанням пуповини тощо (рис. 28-А). При відсутності лікування розвивається розумова відсталість та невротичні розлади.

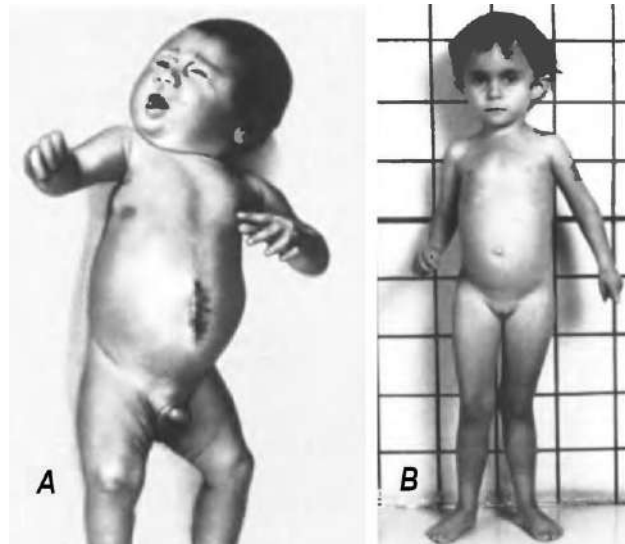


Рис. 28. Прояв геномного імпринтингу гена IGF2:
A – синдром Беквіта – Відемана, *B* – синдром Рассела – Сільвера

Діти, у яких обидва алеля неактивні, хворіють на синдром Рассела – Сільвера, клінічними ознаками якого є затримка фізичного розвитку, збільшений мозковий відділ черепа, трикутне обличчя, аномалії сечостатевої системи та інші (рис. 28-*B*). Розумова і психічна сфера хворих дітей розвиваються в межах норми.

2.3. Успадкування ознак, залежне від статі

Каріотип людини містить 22 пари аутосом та 1 пару статевих хромосом. Набори аутосом у чоловіків та жінок за формою однакові, а пари статевих хромосом розрізняються. У жінок – це дві Х-хромосоми, а у чоловіків – Х-хромосома та Y-хромосома. Х-хромосома не відрізняється від аутосом середніх розмірів (№№ 6–12), а Y-хромосома морфологічно подібна до найдрібніших хромосом (№№ 21, 22) (Рис. 3).

2.3.1. Успадкування ознак, зчеплених зі статтю

Чоловіча та жіноча статеві хромосоми негомологічні, бо майже всі гени Х-хромосоми відсутні в Y-хромосомі і навпаки. Таким чином, цілий ряд ознак визначається не парою алельних генів, як звичайно, а тільки одним алелем. Подібний стан гена називається гемізіготним, а ознаки, розвиток яких обумовлений одиночним алелем, розташованим в одній з альтернативних статевих хромосом, одержали назву зчеплених зі статтю. Такі ознаки переважають у особин однієї статі і по-різному успадковуються у чоловіків та жінок.

Успадкування, зчеплене зі статтю, може бути Х-зчепленим домінантним, Х-зчепленим рецесивним, Y-зчепленим та мітохондріальним. У цих випадках

ген, який контролює досліджувану ознаку, знаходиться в Х-хромосомі, Y-хромосомі або в хромосомі мітохондрій цитоплазми відповідно.

Х-зчеплений домінантний тип успадкування має такі властивості:

- ознака наявна в кожному поколінні,
- ознака зустрічається по горизонталі (у братів та сестер),
- жінок з такою ознакою в два рази більше, ніж чоловіків,
- батько-носій ознаки передає її всім своїм дочкам, а синам не передає,
- мати-носій ознаки може передати її половині своїх дітей незалежно від статі
- у дітей ознака проявиться тоді, коли її нестиме хоча б один із батьків
- діти батьків, які позбавлені ознаки, теж не матимуть її.

Прикладом такої ознаки може бути коричневе забарвлення емалі зубів (Рис. 29).

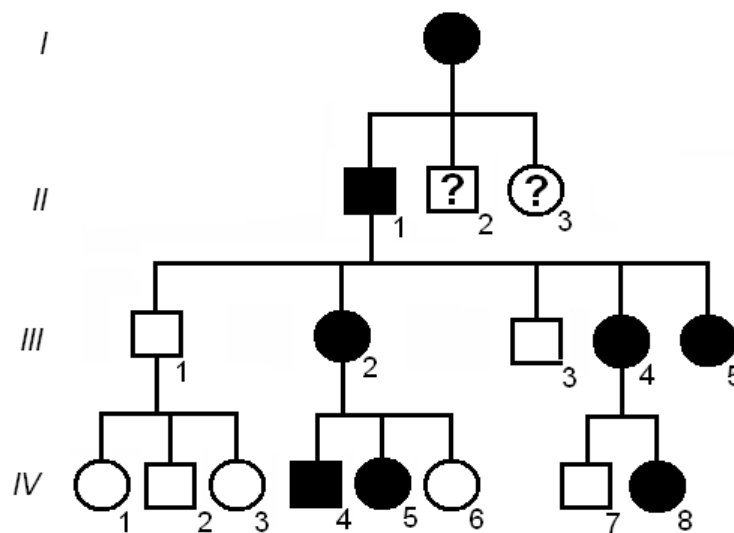


Рис. 29. Родовід із Х-зчепленим домінантним типом успадкування (коричнєве забарвлення емалі зубів)

За домінантним Х-зчепленим типом успадковуються переважно хвороби – гіпофосфатемічний рахіт, синдром Блоха – Сульцбергера (пігментне нетримання), синдром Ретта (ураження центральної нервової системи), спадковий нефрит та інші.

Х-зчеплений рецесивний тип успадкування. Рецесивними ознаками, які визначаються генами Х-хромосоми, є теж переважно хвороби – м'язова дистрофія Дюшена, гемофілія, хвороба Фабрі (порушення ліпідного обміну), спадковий Х-зчеплений іхтіоз (надмірне зроговіння шкіри) та інші.

Х-зчеплене рецесивне успадкування характеризується наступними властивостями:

- ознака наявна не в кожному поколінні,
- дитина з ознакою може народитися у батьків, позбавлених її,
- ознака проявляється переважно у чоловіків і, як правило, по горизонталі,
- батько, позбавлений ознаки, не є носієм алеля цієї ознаки і звичайно не передає її дочкам.

Розглянемо можливі вірогідності народження дітей з ознакою за цим типом успадкування. Якщо одружуються жінка, позбавлена ознаки, та чоловік з ознакою, то всі їх діти будуть без ознаки. При цьому дочки одержать від батька X-хромосому з алелем ознаки (рецесивним) і будуть гетерозиготними носіями, бо другу X-хромосому (з домінантним алелем) вони одержать від матері. У чоловіка без ознаки та жінки-носія алеля ознаки вірогідність народження хлопчика з ознакою складає 50% від усіх хлопців та 25% від усіх дітей. Вірогідність народження дівчаток з ознакою дуже мала і можлива лише тоді, коли батько має ознаку, а мати гетерозиготний носій гена ознаки. При цьому половина дівчат буде з ознакою, а друга половина нестиме алель в гетерозиготному стані.

Найпоширенішою хворобою, яка успадковується за X-зчепленим рецесивним типом є м'язова дистрофія Дюшена. Частота її складає 1:3000-5000 новонароджених хлопчиків. Захворювання обумовлене патологічною мутацією гена DMD, локалізованого в короткому плечі X-хромосоми (Xp21.2; рис. 30).

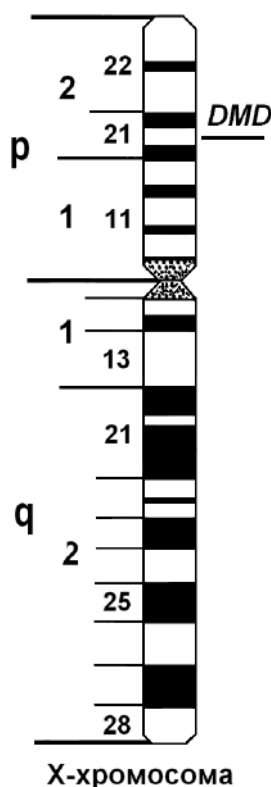


Рис. 30. Локалізація гена DMD

Захворювання полягає у прогресуючій дистрофії м'язів з поступовим до 14-15 років знерухомленням дитини. М'язова тканина замінюється жировою та сполучною, починаючи з м'язів ніг. Ознаки хвороби розповсюджуються поступово угору по тілу. При цьому порушується моторика шлунково-кишкового тракту. На завершальній стадії хвороби атрофія захоплює м'язи обличчя, глотки та дихальні м'язи, порушуються функції серця. Хворі гинуть

протягом 2-3-го десятиліття життя. У половини хворих можливе зниження інтелекту аж до дебільності.

Успадкування ознак, зчеплених з Y-хромосою. Y-хромосома людини містить близько 90 генів, більшість із яких не гомологічні генам X-хромосоми, яка нараховує близько 2000 генів. Гени Y-хромосоми передаються від батька тільки синам. При цьому ознака наявна в усіх поколіннях і у всіх чоловіків. Прикладом такого успадкування може бути успадкування гіпертрихозу (надмірного оволосіння тіла; рис. 31, 32).



Рис. 31. Немовля із гіпертрихозом

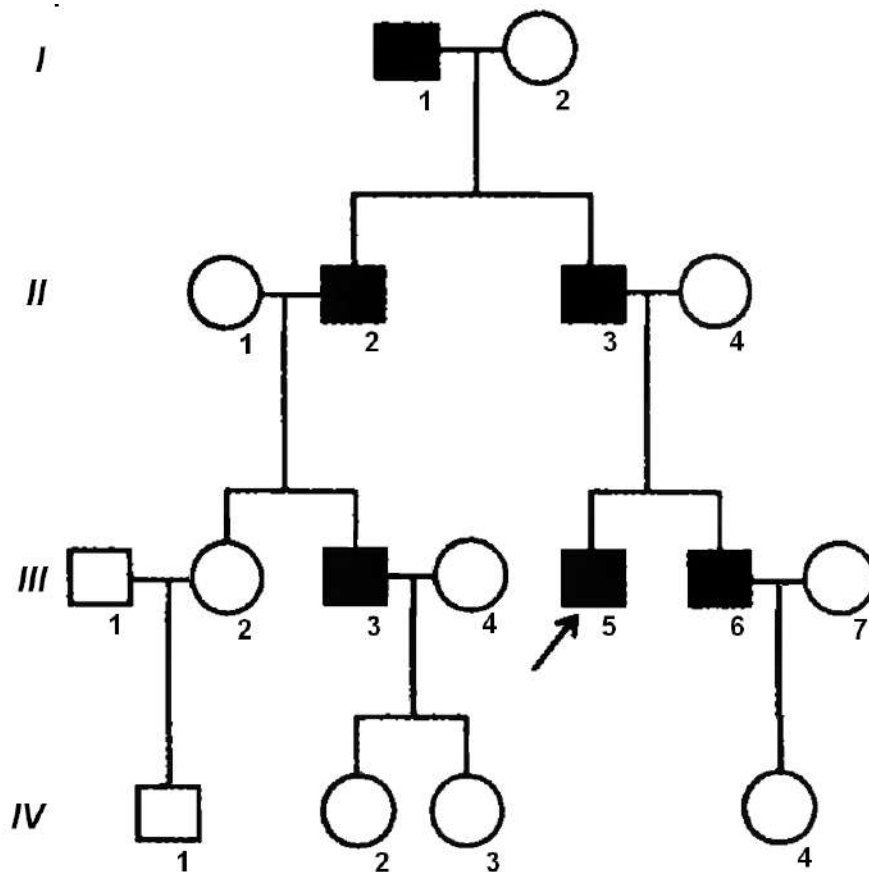


Рис. 32. Родовід із Y-зчепленим типом успадкування (гіпертрихоз)

Гомологічні зони X- та Y-хромосом містять алельні гени, які з однаковою вірогідністю наявні у особин обох статей і успадковуються за класичними законами генетики. До ознак, що визначаються цими генами, відносяться дальтонізм (нездатність розрізняти кольори) та пігментна ксеродерма (злоякісне ураження шкіри сонячними променями). Обидві патології рецесивні.

Мітохондріальна, або цитоплазматична спадковість.

Мітохондріальний генوم представлений кільцевою подвійною молекулою ДНК. Поки-що невідомо, скільки генів він містить. На сьогодні ідентифіковано їх лише понад 40, хоча сучасній медицині відомо близько 200 мітохондріальних захворювань, визначальними симптомами яких є тяжкі ураження центральної нервової системи, органів зору, серця та м'язів. Серед цих патологій найбільш відомими є атрофія зорових нервів Лебера, пігментний ретиніт (точніша назва хвороби: нейропатія, атаксія та пігментний ретиніт), хвороба Лея, міоклональна епілепсія з надзвичайно червоними м'язовими волокнами, нейросенсорна глухота тощо.

Оскільки мітохондрії успадковуються дитиною від матері з цитоплазмою яйцеклітини, усі діти хворої жінки успадкують патологію незалежно від їх статі. Хворий чоловік нікому із своїх дітей патологію не передає, бо його гамети (сперматозоони) позбавлені цитоплазми, а отже і мітохондрій із патологічними генами. (Рис. 33).

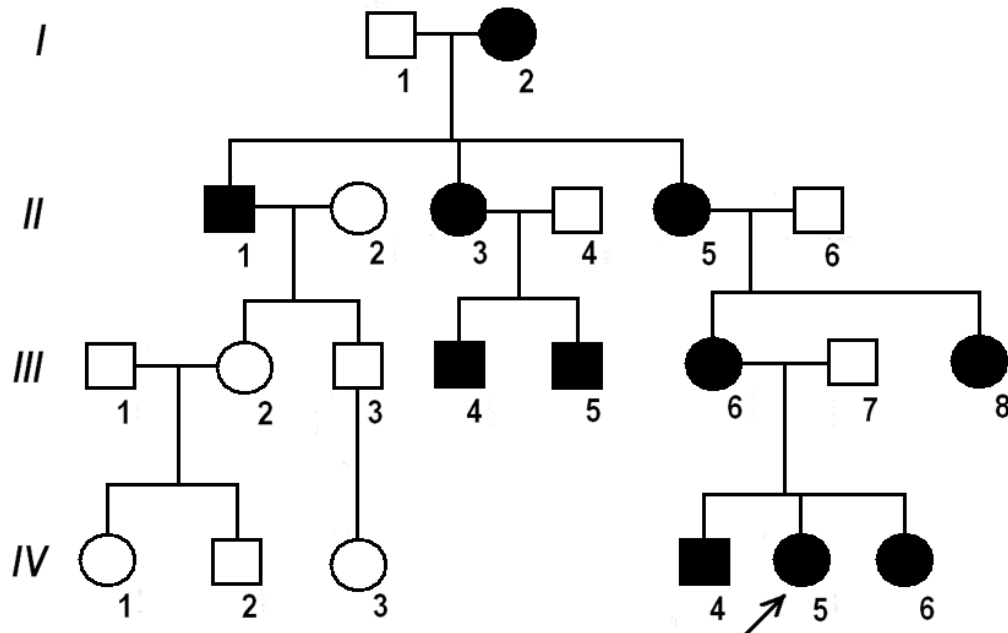
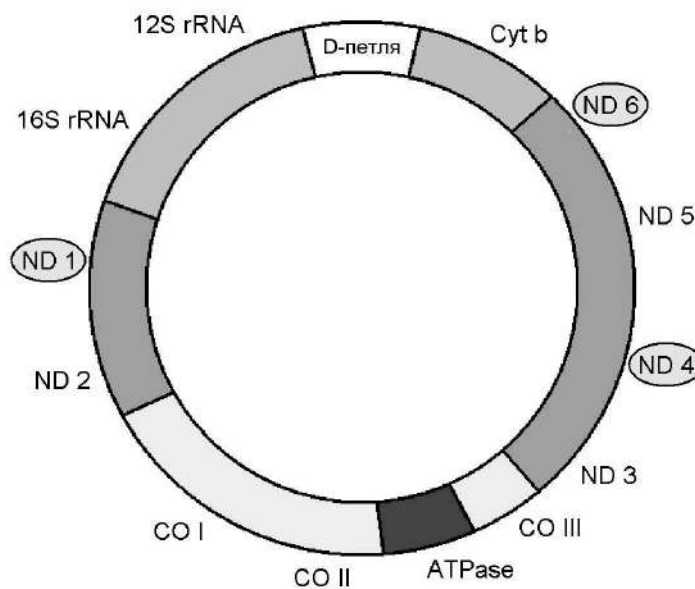


Рис. 33. Родовід з мітохондріальним типом успадкування патологічної ознаки (атрофія зорового нерва Лебера).

Хвороба Лебера – найпоширеніше з усіх відомих на даний час мітохондріальних спадкових захворювань – його частота в Європі складає близько 1:25000. Причиною патології є мутації в трьох мітохондріальних генах – ND1, ND4 та ND6 (рис. 34).



Мітохондріальна хромосома

Рис. 34 Локалізація генів ND 1, ND 4 та ND 6, мутації яких призводять до хвороби Лебера

За цієї хвороби у людей 20-30 років відбувається майже повна втрата центрального зору через атрофію зорових нервів та дегенерацію гангліозного шару клітин сітківки. Хворіють переважно чоловіки (80-85%).

2.3.2. Успадкування, обмежене та модифіковане статтю

Особливості прояву генів можуть істотно варіювати під дією загального впливу генотипу організму. Суттєвим компонентом такого впливу є статеві приналежність. Хоча пенетрантність і експресивність багатьох генів не залежить від статі, існує ряд генів, дія яких істотно розрізняється залежно від статі, не дивлячись на те, що самі ці гени розташовані в аутосомах і не впливають на визначення статі. Ознаки, обумовлені такими генами, бувають двох типів: обмежені статтю та модифіковані статтю.

Ознаки, обмежені статтю. Фенотипічно вони виявляються лише у однієї статі. Дослідами встановлено, що кількість і якість молока у самок ссавців контролюється генетично. Гени молочності розташовані в аутосомах і в рівній мірі присутні у обох батьків, але виявляються тільки у самок. Так, у самця морської свинки починається секреція молока, якщо у нього видалити сім'яники, які продукують статевий гормон, і вводити йому статевий гормон самки. У людини не вивчали обмеженого статтю прояву гена молочності, але можна припустити, що кількість і якість молока у жінок визначається генами, які є і в чоловіків.

Поза сумнівом також те, що різні анатомічні і фізіологічні риси, властиві жіночій статі, такі, наприклад, як ширина тазу або вік настання менструацій, контролюються генами, що отримуються від обох батьків.

Таким же чином визначаються і такі суто чоловічі ознаки, як ріст волосся на обличчі або кількість і розподіл його на тілі. Це підтверджується наслідками міжетнічних шлюбів. Чоловіки-кавказці відрізняються більшою кількістю волосся на тілі, чим чоловіки-китайці. У синів же, народжених у шлюбі між представниками цих двох етнічних типів, часто спостерігається проміжний характер волосистості. Це є доказом того, що від матери також передаються гени волосистості, що виявляються тільки у дітей чоловічої статі.

У тварин відомо багато генів, що викликають безпліддя тільки у однієї статі. Наприклад, у великої рогатої худоби відомий рецесивний ген, який у гомозиготному стані призводить до безпліддя корів, а на плодючість биків не впливає.

Ознаки, модифіковані статтю. Обмеженість статтю є крайнім випадком явища, коли прояв деяких ознак залежить від статі. Якщо ж генотип виявляється у обох статей, але по-різному, то така дія гена вважається модифікованою статтю.

Дослідження успадкування співецьких голосів у людини показало, що сопрано, мецо-сопрано, альт, тенор, баритон і бас визначається багатьма взаємно незалежними чинниками, у тому числі статевою конституцією. При

цьому розвиток голосового апарату у відповідному напрямі у чоловіків і жінок відбувається в період статевого дозрівання під впливом статевих гормонів.

Статева приналежність може також істотно змінювати пенетрантність та експресивність інших ознак. Прикладом може бути така спадкова патологія як розщеплення верхньої губи та піднебіння. Пенетрантність гена цієї аномалії неповна, а експресивність варіює від вельми незначної борозенки до повного розщеплення м'якого і навіть твердого піднебіння. Пенетрантність ознаки вища серед чоловіків, ніж серед жінок (близько 60% осіб з цим дефектом чоловічої статі), а ступінь вираження ознаки у чоловіків досить високий.

Ще виразніший модифікуючий вплив статі спостерігається стосовно пенетрантності гена подагри. Припускається, що порушення обміну речовин, що є причиною цього патологічного стану (надмірний вміст сечової кислоти в крові), визначається домінантним аутосомним геном. Пенетрантність цього гена складає понад 80% у чоловіків і менше 12% у жінок, що і виявляється в переважанні цього захворювання у чоловіків.

Модифікуючий вплив статі може приводити і до переважного ураження особин жіночої статі. Деякі спадкові вади, наприклад, відсутність головного мозку або подовжнє роздвоєння хребта, частіше зустрічаються у особин жіночої статі.

Ще однією типовою ознакою, що піддається модифікації з боку статі, є облісіння. Аналіз успадкування цієї ознаки, як і багатьох інших ознак людини, стикається з істотними труднощами у зв'язку з тим, що облісіння може бути слабким або повним, лисина може починатися з лоба чи з верхівки голови, з'являтися в ранньому віці або в зрілому. Крім того, в деяких випадках облісіння обумовлене якимись особливими обставинами – порушенням функції щитоподібної залози або перенесеними інфекційними хворобами. Проте більшість типів звичайного облісіння виникають у здорових людей і в багатьох родах виявляються в цілій низці поколінь або у членів одного покоління. Внаслідок цього спадкова основа цієї особливості цілком вірогідна.

Ця ознака може спостерігатися у обох статей, але відносно частіше вона зустрічається у чоловіків. Це обумовлено не зчепленням гена зі статтю, оскільки чоловік, схильний до облісіння, передає цю ознаку половині своїх синів і лише небагатьом дочкам. Якщо дана ознака спостерігається у обох батьків, то він виявляється або у всіх їх дітей, або у всіх синів і лише у деяких дочок. Крім того, виявлено, що у більшості лисих жінок батьки були схильні до облісіння.

Для пояснення цього явища було зроблено припущення, що облісіння визначається одним геном. При цьому домінантний алель цього гена в гомозиготному стані (**BB**) обумовлює нормальний ріст волосся у представників обох статей. Особи, гомозиготні за рецесивним алелем (**bb**), характеризуються появою лисини незалежно від статі. У гетерозиготних чоловіків (**Bb**) лисина розвивається, а у гетерозиготних жінок ні.

Подібно до розвитку рогів у овець, ріст волосся у людей регулюється статевими гормонами. Євнухи рідко лисіють, а у жінок з пухлиною кори

надниркових залоз, що супроводжується надлишковим утворенням чоловічого статевого гормону, спостерігаються не лише такі типові чоловічі риси, як ріст бороди і вусів, а й лисина. Після видалення пухлини ці ознаки зникають.

2.4. Успадкування ознак через взаємодію неалельних генів

Вище були розглянуті ознаки, які визначаються одним геном. Однак звичайно на фенотипічний прояв того чи іншого гена впливають інші гени. Найбільш вивченими типами взаємодії генів є епістаз, комплементарність і полімерія.

Епістаз. Взаємодія неалельних генів, при якій спостерігається пригнічення прояву одного гена дією іншого, називається епістазом. При цьому пригнічуючий ген дістав назву гена-модифікатора. Розрізняють домінантний та рецесивний епістаз.

За домінантного епістазу домінантний алель одного гена пригнічує прояв домінантного алеля іншого гена.

Характерним прикладом домінантного епістазу може бути успадкування деяких антигенів груп крові за системою АВ0. При цьому домінантний алель *Le* викликає утворення в еритроцитах специфічного антигену Lewis, а неалельний йому домінантний алель *Se* – секрецію антигенів АВН у слині. У індивідів з генотипами *LeLe sese* або *Lele sese* антиген Lewis присутній у слині та в еритроцитах. Якщо ж алель *Le* комбінується хоча б з одним алелем *Se*, кількість антигену Lewis у слині зменшується, а із еритроцитів він зовсім зникає.

Домінантний епістаз виявлено також при успадкуванні малої брахідактилії, катаракти, клішнєподібної кисті та деяких інших ознак людини.

За рецесивного епістазу рецесивний алель одного гена в гомозиготному стані (*aa*) не дає проявитися будь-якій комбінації алелей іншого гена (*BB*, *Bb*, *bb*).

Прикладом рецесивного епістазу у людини може служити так званий бомбейський фенотип, коли індивід, у якого наявний алель *I^B* за системою груп крові АВ0 і який має III або IV групу крові (*I^BI^B*, *I^BI^O* або *I^AI^B* відповідно), ідентифікується за реакцією аглютинації (скипання крові) як людина I групи крові (*I^OI^O*). Таке явище виникає в результаті того, що даний індивід є рецесивною гомозиготою (*hh*) за геном *H*, який визначає синтез попередника антигенів *A* та *B*. Для фенотипічної реалізації алелей *I^A* та *I^B* необхідна присутність хоча б одного домінантного алеля *H*.

Комплементарність. Якщо ознаку визначає певна кількість неалельних генів, то такий тип взаємодії називається комплементарністю. При цьому фенотипічний прояв ознаки визначають різноманітні комбінації домінантних та рецесивних алелей цих генів.

Розглянемо це на прикладі слуху, який визначається кількома десятками різних неалельних генів, гомозиготний рецесивний стан одного з яких може приводити до однієї з форм спадкової глухоти. Таких форм у людини відомо

понад 30. Якщо один із батьків є гомозиготою за рецесивним алелем *aa*, а другий – гомозиготою за іншим рецесивним алелем *bb*, то вони глухі. Тим не менше, всі їхні діти матимуть нормальних слух, бо будуть подвійними гетерозиготами за обома генами (*AaBb*), коли домінантні алелі взаємно доповнюватимуть один одного. (Рис. 24).

Комплементарна взаємодія неалельних генів у людини має місце також у системах забезпечення зору, рівноваги, смаку тощо.

Полімерія. За полімерії ефекти кількох неалельних генів, що визначають одну й ту ж ознаку, приблизно однакові, а ступінь прояву ознаки залежить від кількості домінантних алелей цих генів. Подібні ознаки одержали назву полімерних. Полімерні гени звичайно позначають однаковими літерами.

Полімерне успадкування у людини характерне для таких ознак як забарвлення шкіри, забарвлення волосся (крім рижого), колір райдужки очей, зріст, маса тіла та багато інших кількісних ознак. Чим більша кількість неалельних генів контролює розвиток тієї чи іншої ознаки, тим менш помітні переходи між фенотипами.

Плейотропія. Спостереження та дослідження свідчать, що всі гени, тією чи іншою мірою, взаємопов'язані у своїх функціях. За такої ситуації один ген може впливати на функції цілої низки неалельних генів. Таке явище дістало назву плейотропії.

Найяскравішим прикладом плейотропної дії гена у людини є синдром Марфана – захворювання, яке успадковується за аутосомно-домінантним типом. Арахнодактилія ("павукові" пальці) – один з симптомів цієї хвороби. Іншими симптомами її є високий зріст через сильне видовження кінцівок, надмірна рухливість суглобів, короткозорість, спричинена підвивихом кришталика, та аневризма аорти. В основі вказаних симптомів лежать порушення розвитку сполучної тканини, що виникає на ранніх етапах онтогенезу і приводить до множинних фенотипічних проявів.

Плейотропною дією характеризуються також інші численні спадкові патології людини.

ЗАПИТАННЯ ТА ЗАВДАННЯ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЮ

1. Назвіть особливості людини як генетичного об'єкта.
2. Які методи дослідження генетики людини Ви знаєте?
3. Що таке популяційний метод дослідження в генетиці людини?
4. Обґрунтуйте значення генеалогічного методу для генетики людини.
5. Назвіть основні принципи аналізу родоводу.
6. Що дає близнюковий метод для генетики людини?
7. Про що свідчить величина коефіцієнту успадкованості?
8. Які бувають цитогенетичні методи дослідження генетики людини?
9. Яке практичне значення аналізу каріотипу людини?
10. Обґрунтуйте значення генетики соматичних клітин в дослідженні геному людини.

11. У чому полягають біохімічні методи генетики людини та їх практичне значення?
12. Що таке сучасний молекулярно-генетичний метод вивчення генетики людини та його практичне значення?
13. На прикладі брахідактилії поясніть особливості аутосомно-домінантного успадкування ознак у людини.
14. Що таке пенетрантність? Наведіть приклади.
15. На прикладі нейрофіброматозу поясніть явище експресивності генів.
16. Обґрунтуйте значення близькоспоріднених шлюбів у прояві рецесивних ознак. Наведіть приклади.
17. Поясніть явище генетичної гетерогенності на прикладі спадкової глухонімоти.
18. Наведіть приклади неповного домінування ознак у людини.
19. На прикладі успадкування груп крові за системою АВО поясніть явище кодомінування.
20. Поясніть механізм генетичного визначення статі у людини.
21. Назвіть особливості успадкування домінантних та рецесивних ознак, зчеплених з Х-хромосомою? Наведіть приклади.
22. Обґрунтуйте особливості успадкування ознак, зчеплених з Y-хромосомою на прикладі наявності волосся на середніх фалангах пальців рук.
23. Поясніть особливості мітохондріальної спадковості. Наведіть приклади.
24. Що таке геномний імпринтинг?
25. Що Ви знаєте про успадкування ознак, обмежених та контрольованих статтю?
26. Що таке епістаз? Наведіть приклад домінантного епістазу у людини.
27. Яким чином комплементарна взаємодія генів визначає гетерогенність ознаки?
28. Наведіть приклади полімерних ознак у людини. Яка їх генетична природа?
29. Що таке плейотропія? Поясніть це явище на прикладі синдрому Марфана.

3. ГЕНЕТИКА ОСНОВНИХ СКЛАДОВИХ ОСОБИСТОСТІ

3.1. Темперамент та його успадкування

3.1.1. Поняття темпераменту

Під темпераментом розуміється сукупність динамічних особливостей психічної діяльності людини. Темперамент є складовою особистості, яка сформувалася в результаті індивідуального досвіду людини на основі генетичної обумовленості типу її нервової системи. Він значною мірою визначає стиль поведінки та діяльності людини.

Розрізняють два найважливіші аспекти темпераменту – активність і емоційність. Активність характеризує ступінь швидкості, енергійності чи повільності, млявості індивіда у його діях і вчинках, а емоційність – особливості перебігу його емоційних переживань (позитивних чи негативних) та ставлення до явищ чи предметів дійсності (радість, сум, гнів тощо).

Різні вчені робили спроби розкрити природу темпераменту та визначити його показники на основі морфологічних особливостей людської голови, товщини нервових волокон, будови тіла тощо. У пострадянській психології найбільш поширеною є теорія І. П. Павлова, яка пов'язує типи темпераменту з діяльністю центральної нервової системи. Подальші дослідження, проведені російськими фізіологами, показали, що структура основних властивостей нервової системи є досить складною, що спричинює значну кількість їх поєднань, а не чотири, як уважав І.П. Павлов. Крім того, встановлено, що кожна властивість темпераменту залежить не від однієї, а від кількох властивостей нервової системи, і кожна така властивість виявляється не в одному, а у всіх типах темпераменту.

Тип темпераменту є відносно стійким і мало змінюється під впливом середовища та виховання, але зазнає певних змін у процесі онтогенезу. Відомо також, що він не визначає інші властивості особистості (наприклад, характер, здібності), а лише впливає на їх динамічні прояви. На основі темпераменту формується індивідуальний стиль діяльності – сукупність варіантів діяльності, які є найбільш прийнятними для людини певного темпераменту.

У генетичних дослідженнях темпераменту необхідно враховувати кілька його особливостей. По-перше, компонентний склад темпераменту залежить від віку людини, оскільки деякі особливості поведінки, характерні для маленьких дітей (наприклад, регулярність відправлення фізіологічних функцій, тривалість сну і т.п.), у дорослих або відсутні, або мають зовсім інше значення. По-друге, методи діагностики динамічних характеристик (анкети, засновані на самооцінці, експертні оцінки, проєктивні методики, спостереження), як правило, мають значно меншу, ніж, наприклад, тести IQ, статистичну надійність і часто дають різні результати. По-третє, існує традиційна для психології проблема співвідношення темпераменту і характеру. Хоча характер,

на відміну від темпераменту, часто пов'язується із змістовною стороною особи, однак, це не дає змоги надійно розрізнити їх прояви. Адже динамічні характеристики діяльності можуть в конкретних випадках визначатися не тільки рисами темпераменту, але і, наприклад, високою мотивацією даної діяльності, тобто власне особистісною рисою.

Із зазначених вище особливостей темпераменту досить гострою є проблема співвідношення темпераменту і характеру, яка, кінець кінцем, зводиться до проблеми «індивід та особистість». Цю дилему найкраще може вирішити генетика. Розуміючи особистість як систему, що має соціокультурне наповнення та віддзеркалює суспільні відносини, в які занурена людина, не можна сюди ж відносити спадково задані властивості, які закодовані в геномі та належать до структури індивідуальності. Таким чином, при вирішенні питання про належність тієї чи іншої психологічної риси до темпераменту необхідно обов'язково враховувати коефіцієнт успадкованості.

Однак у зарубіжних психологічних дослідженнях практично відсутнє розмежування індивіду та особистості. Тому в змісті анкет і тестів, в інших діагностичних процедурах та в одержуваних потім даних західні автори часто об'єднують риси і властивості, які логічно необхідно було б віднести до різних підструктур індивідуальності.

Навіть у тих випадках, коли ці два терміни – темперамент і особистість – розрізняються, йдеться скоріше про обсяги понять, ніж про різні підструктури або рівні інтегральної індивідуальності.

3.1.2. Темперамент у дітей

Труднощі, пов'язані з проблемою розмежування темпераменту та характеру, дають підставу дослідникам вважати, що риси темпераменту в чистому вигляді можуть бути визначені лише у немовлят, коли соціальний досвід мінімальний.

У дослідженнях, проведених на парах монозиготних та дизиготних близнюків перших днів життя, одержані низькі внутрішньопарні кореляції за основними рисами темпераменту (збудливість, здатність заспокоюватися тощо) і по характеристиках активності протягом сну та неспання. Кореляції у монозиготних близнят варіювали в межах 0,06-0,31, у одностатевих дизиготних – 0,06-0,59, у різностатевих дизиготних – 0,13-0,30. Головною причиною такого досить значного варіювання цих показників можуть бути умови пренатального розвитку та особливості пологів, що підтверджено поведінковими характеристиками, вагою новонароджених та спеціальним тестом, який засвідчує рівень їх фізіологічної зрілості. Таким чином, у цьому віці гени ще не здійснюють свого вирішального впливу на індивідуальні відмінності дітей за темпераментом.

Протягом наступних місяців життя дітей ситуація істотно міняється. У ряді досліджень, проведених над близнюками віком 3-12 місяців за допомогою різних методик оцінювання поведінки дітей, показники внутрішньопарних

кореляцій у монозиготних близнят були суттєво вищими, ніж у дизиготних. Хоча коефіцієнти успадкованості при цьому склали в середньому всього 30%, однак це вже свідчить про досить виразні генетичні впливи на темперамент.

Це підтверджується і результатами досліджень прийомних дітей. Так, біологічні брати та сестри у віці одного року мали кореляцію за особливостями поведінки в межах 0,09-0,20, але на другому році життя тут теж виразно проявилися впливи генотипу.

При обстеженні поведінки близнят віком 1,5-2,0 роки коефіцієнти успадкованості (h^2) вже достатньо високі – 0,42-0,56 – майже такі, як і показники генетичного впливу на складові темпераменту у дорослих. Крім того, ці дослідження показали виразний вплив на окремі складові темпераменту (наприклад, емоційність та активність) певних умов домашнього середовища (наявність бабусі, систематичні ігри батьків з дітьми, хороші побутові умови тощо). Проте внутрішньопарна подібність і, отже, коефіцієнт успадкованості від цих обставин не залежить. Індивідуальні відмінності по активності повністю визначаються середовищем, причому в обох випадках велику роль грає індивідуальне середовище. Але при цьому емоційність і активність виявилися взаємопов'язаними генетичною кореляцією ($r_g = 0,45$), що свідчить про наявність у них системи спільних генів, що визначають їх варіативність.

Таким чином, починаючи приблизно з 9 місяців життя у дітей виявляється генетично задана індивідуальність стосовно динамічних характеристик темпераменту – активності (переважно рухової), регулярності (ритмічності появи поведінкових реакцій, наприклад, голоду, здійснення фізіологічних функцій, чергування сну та неспання тощо), пристосованості (реакції на нову ситуацію), порогу активності, домінуючого настрою, гнучкості (легкість зміни поведінки за нової ситуації), уваги/наполегливості (тривалості певної діяльності та здатності продовжувати її всупереч перешкодам) і т.п..

У процесі продовжених досліджень поведінки дітей був виявлений так званий синдром тяжкого темпераменту. Його ознаками є: низька ритмічність, переважання негативного настрою, слабка реакція на нові стимули, погана пристосованість і висока інтенсивність реакцій. Виявилось, що цей синдром стійкий у перші роки життя. У вікових парах одержані позитивні кореляції: 1 і 2 роки – 0,48; 2 і 3 роки – 0,49; 3 і 4 роки – 0,42.

Більше того, ознаки тяжкого темпераменту 3-річних дітей корелюють з ознаками людини віком 17-24 роки – 0,34. Цікаво, що між віком дітей 1-2 роки та дорослими така кореляція відсутня. Виявилось також, що важкий темперамент дитинства впливає на пристосованість дорослої людини до різних сфер діяльності – навчальної, соціальної, сімейної тощо.

За даними близнюкових досліджень, з п'яти компонентів синдрому тяжкого темпераменту 6-річних дітей три мають високу генетичну складову: слабка реакція на нові стимули ($h^2 = 0,94$), висока інтенсивність реакцій ($h^2 = 0,82$), низька регулярність ($h^2 = 0,68$); один – погана пристосованість – визначається в основному загальносімейним середовищем (дисперсія

загального середовища $c^2 = 0,55$), і ще один – негативний настрій – індивідуальним середовищем (дисперсія індивідуального середовища $e^2 = 0,63$). Правда, в двох останніх випадках помітний незначний вплив спадковості: $h^2 = 0,26$ та $h^2 = 0,37$ відповідно.

3.1.3. Темперамент у дорослих

Для дослідження темпераменту у дорослих переважно використовуються такі властивості як екстраверсія-інтроверсія та невротизм. Психотицизм досліджений менше.

Екстраверсія є сукупністю ряду характеристик особистості: комунікабельність, активність, жвавість, ініціативність, гнучкість у діях та вчинках тощо. Інтроверсія, навпаки, характеризується схильністю до уникнення соціальних контактів, здатністю у діях та вчинках керуватися власними думками і внутрішніми переживаннями, а не зовнішніми враженнями та впливами.

Основним показником невротизму є рівень емоційних процесів (стабільність-нестабільність), який обмежується здатністю до самооцінки та обережністю. Крайньою нижньою межею цієї властивості темпераменту дорослих є емоційна стабільність.

Психотицизм, виділений психологами пізніше, характеризується агресивністю, холодністю, егоцентризмом, нездатністю до співпереживання тощо. Однак йому властива здатність до творчої діяльності. На нижній межі психотицизму домінує контроль з боку самосвідомості.

В онтогенезі названі риси темпераменту виявляються досить стабільними як за змістом, так і за індивідуальним проявом. Наприклад, невротизм і соціальна екстраверсія, визначені в одних і тих же людей з інтервалом в 45 років, корелюють на рівні 0,30 та 0,60. В іншому продовженому дослідженні (інтервал 30 років), що охопило людей від середнього віку до старості, міжвікова кореляція соціальної інтроверсії становила 0,74. Існує значна кількість дослідницьких робіт з використанням різноманітних методик, вікових груп та інтервалів, які підтверджують наявність вікової стабільності цих характеристик індивідуальності людини.

Психогенетичні дослідження дорослих людей показали виразний, хоча і не дуже високий вплив спадкових чинників на темперамент. У широкомасштабних близнюкових дослідженнях одержано такі показники внутрішньопарної кореляції: по екстраверсії $r_{мз} = 0,52$ і $r_{дз} = 0,19$, по невротизму вони майже такі ж – 0,50 та 0,23 відповідно. При цьому успадкованість по екстраверсії становила 0,4, а по невротизму – 0,3, тобто, відмінності тут незначні. Крім того, виявлено, що з віком вплив спадковості на варіативність цих індивідуальних властивостей падає.

Крім простих, існують складніші схеми опису темпераменту. Найбільш популярною сьогодні є 5-факторна шкала особистісних рис, яка базується на

основі судження людей про себе та інших. Тут окремі риси темпераменту згруповані у п'ять факторів, які подаються нижче.

– **Екстраверсія.** Визначається співвідношення в межах пар: екстраверсія-інтроверсія, товариськість-відлюдкуватість, впевненість-соромливість.

– **Здатність до згоди.** Визначається співвідношення в межах пар: поступливість-непоступливість, доброзичливість-байдужість, слухняність-ворожість.

– **Сумлінність,** відповідальність. Невизначений фактор.

– **Невротизм.** Визначається рівень емоційної стабільності, а також співвідношення в межах пар: пристосовуваності-тривожності, залежності-незалежності.

– **Відвертість,** щирість,. Визначається співвідношення в межах пар: легкість пристосовуваності-підлеглість, непослух-покірність.

При аналізі успадкованості окремих компонентів цього ряду найвищі значення були отримані для екстраверсії (0,49) та відвертості (0,45), а найменші – для здатності до згоди (0,35) та сумлінності (0,38). Для усіх показників значення впливу загального середовища на мінливість виявилось близьким до нуля (0,02-0,11).

При дослідженні складових невротизму було виявлено, що близько половини спостережуваної мінливості визначається генетичними факторами. Ці результати були одержані на підставі опитування монозиготних близнюків як вихованих разом, так і розлучених. У дослідженнях, де крім самозвітів користувалися оцінками поведінки з боку одноліток, були одержані подібні результати.

З цього можна зробити висновок, що мінливість особистісних характеристик темпераменту визначається переважно умовами індивідуального середовища або генотип-середовищними взаємодіями.

Із більш специфічних властивостей темпераменту слід згадати рівень радикалізму та консерватизму в мисленні. Всупереч очікуванням виявилось, що для цих якостей характерні досить значні показники успадкованості (відповідно 0,65 та 0,54). Навіть для такої риси як авторитарність (владність) було одержано значення 0,62. До того ж виявилось, що за цією характеристикою спостерігається несподівано високе значення асортативності (відповідності) одружень (0,68).

У межах дослідження близнюків, які вирости нарізно, були здійснені найрізноманітніші тести властивостей особистості та темпераменту, а також таких якостей як професійні інтереси, заняття на дозвіллі, соціальні стосунки. Виявилось, що монозиготні близнюки, які вирости разом, показали приблизно такий же рівень подібності, як і розлучені.

4.2. Успадкування інтелекту та обдарованості

3.2.1. Поняття інтелекту та коефіцієнта розумового розвитку

Інтелектом вважається загальна здатність людини вирішувати різноманітні проблеми. У основі такої здатності лежить спроможність розпізнавати зв'язки між явищами, предметами, ідеями, концепціями тощо. Особами високого інтелекту слід вважати тих, хто здатний формувати значну кількість зв'язків і проявив свої здібності у процесі навчання чи професійної діяльності.

Із такого визначення інтелекту можна зробити два важливі висновки. По-перше, високий інтелект може бути у людей, зайнятих у найрізноманітніших сферах діяльності. По-друге, у кожній сфері діяльності можливе формування інтелектуальної еліти. Якість і кількість такої еліти є визначальними в суспільстві. Суспільство можна вважати високорозвиненим, якщо в ньому наявна інтелектуальна еліта серед політичних діячів, вчених, лікарів, педагогів, юристів, військових, релігійних діячів, робітників, фермерів.

Розмір інтелекту можна визначити різними способами. Один з них – обчислення показника розумового розвитку, або коефіцієнта інтелектуальності, який позначається **IQ** (англ. *intelligence quotient*). При цьому використовуються особливі тести та відповідні математичні розрахунки.

Якщо визначити IQ у великої кількості людей, то вони розподіляться за нормальною кривою з амплітудою від 0 до понад 140. Найбільша кількість значень припадає на нормальний інтелект, а в обидві сторони їх число прогресивно зменшується. (Рис. 59).

Результати обстеження, проведеного у США, показали, що половина населення країни (близько 125 млн. осіб) має коефіцієнт інтелекту в межах норми (IQ: 90-110), а близько чверті населення (62,5 млн. осіб) відноситься до категорії тупих або дуже тупих.

Нагадаємо, що осіб з IQ нижче 70 називають олігофренами, або недоумкуватими і розрізняють три ступені недоумства: дебільність, імбецильність та ідіотія. Дебіли мають IQ від 50 до 70 і не здатні самостійно вести свої справи, але можуть виконувати прості завдання і частково самі себе утримувати. Особи з IQ від 25 до 50 мають «розумовий вік» 3-7 років і називаються імбецилами. Вони не здатні заробляти собі на життя, але можуть обслуговувати самих себе. Нарешті, особи, розумовий вік яких відповідає 1-2 рокам (IQ нижче 25), називаються ідіотами. Вони не можуть виконувати навіть таких найпростіших дій як самостійно їсти та обслуговувати себе.

Сучасна наука все ще не здатна чітко визначити всі компоненти інтелекту людини. Внаслідок цього треба пам'ятати, що дослідженням піддається так званий «психометричний інтелект», який показує лише відмінності між людьми щодо виконання тестів. Ці тести по-різному віддзеркалюють різноманітні аспекти поведінки людини і охоплюють не всі її ментальні особливості.

Тим не менше, результати використовуваних тестів мають досить значну прогностичну цінність у деяких сферах людської діяльності, перш за все в освіті та оволодінні професійними навичками.

3.2.2. Успадкування інтелекту

Інтелектуальна діяльність людини є найбільш складною для генетичного аналізу.

У дослідженнях монозиготних близнюків, які вирости нарізно, виявлено високий рівень кореляції коефіцієнтів інтелекту (0,64-0,78). Значення успадкованості при цьому, з урахуванням усіх генетичних факторів, було досить суттєвим (0,75), а вплив загального середовища незначним (0,20-0,30).

Ці результати були підтвержені в спостереженнях над прийомними дітьми. До того ж кореляція IQ між дітьми та їх біологічними батьками була істотно вище, ніж між прийомними дітьми та нерідними батьками (0,35-0,40 проти 0,15).

Таким чином, дослідження показують високу успадкованість коефіцієнта інтелекту та незначний вплив на нього умов середовища.

У продовжених близнюкових дослідженнях інтелекту виявлено цікаву закономірність: з віком кореляція по IQ зростала особливо суттєво у монозиготних близнюків (практично від нуля до 0,81-0,86). Для порівняння: цей кінцевий показник у дизиготних близнюків становив лише 0,39-0,54. Ця закономірність абсолютно спростовує уявлення про те, що з віком все більше значення для формування індивідуальних відмінностей має середовище.

По мірі того, як людина стає дорослою, спостерігається поступове зменшення практично до нуля впливу загального середовища на мінливість IQ. У той же час вплив індивідуального середовища залишається помітним.

Пошуки факторів середовища, які можуть впливати на коефіцієнт інтелекту, не дали суттєвих результатів. Переважна більшість досліджень свідчить про незначний вплив загального середовища на прояв інтелекту. З іншого боку, ті фактори індивідуального середовища, що впливають на інтелект, відносяться до умов, які забезпечують нормальний розвиток організму та нервової системи, особливо в період раннього онтогенезу. Наприклад, пренатальні тератогенні фактори (вірусні інфекції, отруйні хімічні речовини, куріння, алкоголь, наркотики тощо) можуть викликати серйозні порушення фізичного та розумового розвитку, які призводять до зниження коефіцієнта інтелекту. Недостатнє чи неповноцінне харчування, нестача вітамінів, хвороби, які порушують нормальний розвиток дитини, ведуть до зниження розумових здібностей, а отже і коефіцієнта інтелекту. Такий же негативний вплив справляють несприятливі умови життя, недостатній рівень медичного обслуговування, незадовільні санітарно-гігієнічні умови.

Порушення нормального розвитку може трапитися у монозиготних близнюків, внаслідок чого їх коефіцієнт інтелекту буде дещо зниженим (в середньому 90 балів). Якщо один із них умирає після народження, то розвиток

іншого йде практично нормально і його IQ зростає до 99 балів. Це явище дістало назву «близнюкового ефекту».

У численних експериментах з продовженого тренування пам'яті, уваги, планування вдавалося підвищити IQ, особливо у дітей, навіть на 30 балів, однак, після припинення тренувань він знижувався до рівня контрольної групи. Це свідчить про те, що мозок зберігає величезний потенціал пластичності практично протягом усього життя. Таким чином,, принцип «або використовуєш, або втрачаєш» відіграє величезну роль у розвитку чи деградації ментальних здібностей людини.

На підставі даних, приведених вище, психогенетика вважає визначення успадкованості для все нових складових інтелекту недостатнім і у своїх дослідженнях акцент переносить на виявлення способів впливу на ті чи інші якості людини за допомогою умов середовища.

Тут знову доречно нагадати, що інтелект і коефіцієнт інтелекту – різні речі, і навчена людина суттєво відрізняється від ненавченої, навіть якщо у них однаковий IQ. Більше того, особи з низьким коефіцієнтом інтелекту потребують ретельного та методичного навчання, щоб компенсувати недолік здібностей.

3.2.3. Проблеми генетики обдарованості

Талановитість та геніальність піддаються визначенню ще трудніше, ніж інтелект. Психологічні властивості, які звичайно використовуються як необхідні критерії обдарованості, включають інтелект, здатність до творчості та наявність мотивації.

Концепцію вродженого таланту досить важко доказати або спростувати звичайними методами, однак аналіз біографій обдарованих людей дає підстави для сумнівів у її вірогідності. Якщо обдарованість базується на певних генетичних засадах і має природжений характер, то повинні бути якісь ознаки, за якими її можна б було помітити наперед, ще до того, як вона виявиться повною мірою. Ці ознаки дали б змогу передбачати, хто досягне успіху в певній сфері діяльності. Однак цього не спостерігається. Більше того, існує велика кількість свідчень про незвичайні здібності, які виявлялися у ранньому дитинстві. Однак, у більшості випадків такі вундеркінди пізніше нічого видатного не вдіяли.

Аналіз біографій видатних композиторів показав, що всі вони з раннього дитинства підлягали регулярному та інтенсивному тренуванню під керівництвом дорослих протягом кількох років. Створюється враження, що поява незвичайних здібностей скоріше була наслідком глибокої і всебічної підтримки батьків, заохочення, сприятливих умов для розвитку навичок. Навіть наявність абсолютного музичного слуху не може бути прикладом природженої якості, бо його можна розвинути шляхом спеціальних музичних вправ, про що свідчить навчання музиці дітей 5-6-річного віку.

Таким чином, є достатньо підстав для ствердження відсутності вірогідних раних однак природженого таланту.

Існує ще один погляд, який вважає, що наявність генетично зумовлених здібностей підтверджується легкістю навчання окремих осіб тим чи іншим навичкам. Однак, спеціальні дослідження спростували такі уявлення.

Серед даних, які спростовують концепцію природженого таланту, варто згадати випадки незвичайних здібностей у звичайних людей, які були розвинені у дорослому віці внаслідок довготривалих тренувань певних навичок та умінь. Прикладами може бути пам'ять офіціантів на велику кількість замовлень, здатність орієнтуватись у таксистів великих міст, здатність дітей австралійських аборигенів орієнтуватися на відкритій місцевості без видимих орієнтирів тощо. Характерно, що при зміні умов середовища та виду діяльності ці здібності втрачаються.

У генетиці обдарованості наявна досить парадоксальна ситуація. З одного боку, концепція успадкування здібностей не знаходить достатньо переконливого підтвердження, бо нащадки геніїв нічим не вирізняються серед звичайних людей. З іншого боку, вплив навколишнього середовища, пов'язаний з виникненням особливої обдарованості, теж не вдається виявити.

Залишається одне з найбільш вірогідних пояснень талановитості чи геніальності у людини – так зване явище емергенезу. Під емергенезом розуміється таке явище, коли ознака визначається особливою сукупністю генів або комплексом властивостей, кожна з яких визначається генетично. Будь-яка зміна цієї специфічної сукупності генів веде до зникнення цієї риси. Саме тому у монозиготних близнюків емергенні ознаки, наприклад, творчі здібності, проявляються подібним чином ($r_{MZ} = 0,54$). У звичайних родичів геноми уже не ідентичні, вони змінені, що порушує унікальну сукупність генів. Внаслідок цього подібність у прояві емергенної ознаки тут виявляється не частіше, ніж у випадкових людей.

3.2.4. Обдарованість і спадкові хвороби

Часто визначна обдарованість людини в тій чи іншій сфері діяльності супроводжується спадковою хворобою. Відома досить значна кількість таких випадків, які науково обґрунтовані на підставі ретельного вивчення свідчень сучасників, у тому числі й лікарів, щоденників, спогадів, листування і т.п.

Існують численні дослідження стосовно цього питання, але найбільш компетентною, на наш погляд, є праця відомого генетика В.П. Ефроїмсона (1908-1989) «Генетика геніальності», де здійснено кваліфікований науковий аналіз життя та творчості майже 150 видатних постатей в історії людства.

Виявилося, що на помірну форму маніакально-депресивного психозу хворіло принаймні 60 видатних особистостей, серед яких письменники М.В. Гоголь (1809-1852), Е. Хемінгуей (1899-1961), поет О.С. Пушкін (1799-1837), музикант Р. Шуман (1810-1856), художник В. ван Гог (1853-1890), вчені К.

Лінней (1707-1778), Й.В. Гете (1749-1832), Ч. Дарвін (1809-1882), З. Фрейд (1856-1939), політичний діяч У. Черчіль (1874-1964).

М.В. Гоголь. Навіть на підставі власних слів письменника про періодичність його тяжких депресивних станів, які змінювалися періодами духовного і творчого підйому, можна переконатися, що він хворів на маніакально-депресивний психоз. Лікарі, що спостерігали М.В. Гоголя, не знаходили ніяких причин, окрім «нервів», для тих скарг письменника, які, як ми тепер знаємо, характерні саме для цієї хвороби.

М.В. Гоголь описує свої депресивні та гіпоманіакальні стани (стани, що характеризується легко вираженими ознаками маніакального синдрому у формі оптимістично-радісного настрою, гарного самопочуття, прагнення до діяльності і в деяких випадках супроводжуються підвищенням працездатності) надзвичайно точно і вірно. У його листах перераховуються всі ознаки хвороби, як вони описуються в сучасних наукових монографіях. В одному з них він так описує настання гіпоманіакальної фази: «Я не знаю, звідки до мене приходить цей наплив бадьорості, енергії та сміливості, який я ще ніколи не відчував. Я відчуваю ідеї, що проносяться в моїй голові, як бджоли у вулику; моя уява стала вкрай гострою».

Але це триває недовго, все швидко мінюється. Нервові збудження раптово замінюється дратівливістю: «А потім оволоділа мною моя звичайна періодична хвороба, під час якої я залишаюся майже в нерухомому стані в своїй кімнаті, іноді протягом двох-трьох тижнів» і далі: «Ця дратівливість безмірно зросла. До неї приєдналася тривожність, яку я не можу вам описати». М.В. Гоголь пише, що терпить «такі тяжкі і хворобливі стани, що повіситися або утопитися здається мені подібним до ліків».

Надзвичайно істотною і характерною особливістю маніакально-депресивного психозу є те, що письменник навіть за тяжких нападів зберігав ясну свідомість і міг нормально розмовляти. Всі свідчення про галюцинації М.В. Гоголя походять із других-третьих рук і тому дуже сумнівні.

У кінці життя письменника депресивні загострення стають не дуже різкими, але немає вже і підйомів.

Батько письменника, Василь Опанасович, був, за словами сучасників, надзвичайно цікавою людиною, майстерним оповідачем, володів безперечним естетичним чуттям та літературним талантом, писав вірші, і йому належить авторство двох комедій, які були вельми позитивно оцінені сучасною критикою.

Мати письменника, Марія Іванівна, за словами лікаря Н.Н. Баженова «була, поза сумнівом, все-таки жінкою психопатичного темпераменту. Ті, хто близько знали її і всю сім'ю Гоголів, прямо-таки вважали її ненормальною. До такого висновку вона давала привід своєю дивною підозрілістю, що часом набувала, за свідченнями її рідних, характеру маячних, нав'язливих ідей, своєю дивовижною легковажністю в практичних справах». Про те ж пише і сам М.В. Гоголь у листі до своєї сестри: «Наша матуся фізично абсолютно здорова. Я мав на увазі душевну, розумову хворобу, про неї була мова». А синові вона

«приписувала увесь новітній технічний прогрес: винахід телеграфу, залізниць і т. п., і не було ніякої можливості переконати її в іншому; розповідаючи про це, вона немало сердила сина».

Можна, звичайно спрощено, дійти висновку, що від батька письменник успадкував літературний таланти, а від матери – маніакально-депресивний психоз, який у маніакальній фазі дає можливість М.В. Гоголю досягати абсолютно унікальних, неперевершених висот творчості.

Обдарованість інколи супроводжується помірним проявом синдрому Марфана. Науці відомо кілька таких випадків, серед яких політичні діячі А. Лінкольн (1809-1865), Ш. де Голль (1890-1970), письменники Г.Х. Андерсен (1805-1875), К.І. Чуковський (1882-1969) та вчений Г.В. Нікольський (1910-1977).

А. Лінкольн. Як з'ясувалося на підставі вивчення родоводу, Аврам Лінкольн хворів на синдром Марфана. Про це свідчить і його дуже характерна зовнішність – гігантське зріст (193 см), відносно невеликий тулуб, величезні ноги, руки, стопи і кисті, незвичайно довгі пальці, що далеко відгинаються назад.

Цей лісоруб, що став адвокатом, а потім і президентом США, з надзвичайною наполегливістю, енергією, витримкою, здоровим глуздом, хоробрістю і цілеспрямованістю очолював тяжку громадянську війну за звільнення негрів. При потворній худині, він володів значною фізичною силою і витривалістю, незвичайно діяльним, метким розумом, блискучим талантом оратора-імпровізатора.

Але найбільше обдарованих людей (понад 80) потерпало від такої спадкової хвороби як подагра. Серед них – поет Петрарка (1304-1374), політичні діячі О. Македонський (356-323 до н.е.), І. Грозний (1530-1584), Петро I (1672-1725), релігійний діяч М. Лютер (1483-1546), мандрівник Х. Колумб (1451-1506), музикант Л. ван Бетховен (1770-1827).

Подагра – спадкова хвороба, відома з давніх давен. Вона спричинюється порушенням обміну речовин, внаслідок чого в організмі накопичуються солі сечової кислоти і відкладаються в суглобах, нирках та інших органах і тканинах. Захворювання супроводжується деформацією суглобів, порушенням їх функцій та болями.

Причиною хвороби є мутації принаймні двох генів, локалізованих в Х-хромосомі, тому хворіють переважно чоловіки з частотою 0,1%.

Перші ознаки хвороби з'являються в середньому після 40 років.

Петро I. На портретах царя Петра звертають на себе увагу перш за все величезні витріщені очі, великий і широкий лоб. За свідченнями сучасників він був неймовірно дійовим і фізично, і розумово, мова його була швидкою та заливчастою. Всі ці ознаки в сукупності дозволяють припустити у російського імператора наявність хвороби гіпертиреозу (підвищення функції щитоподібної залози).

Причиною смерті Петра I була не простуда, як вважають історики, а гнійна сечокам'яна хвороба. Це задокументовано лікарями, що лікували

імператора і які відзначали не тільки часті утруднення сечовиведення, але і необхідність хірургічного видалення каменя з сечового міхура.

Нездужання тривало багато років і супроводжувалося болями в суглобах, що характерно для подагричної хвороби. Хоча прямих свідчень про подагру у Петра I немає, але поєднання характерних особливостей його особи добре вписується в клінічну картину подагричного генія: надзвичайна працьовитість, цілеспрямованість, рішучість, завзятість, надзвичайно високий і невичерпний інтелект.

На завершення переліку видатних особистостей, у яких обдарованість супроводжувалася спадковими хворобами, варто додати ще один, сучасний приклад.

Д.Ф. Неш (1928-2015) – американський математик, спеціаліст із теорії ігор та диференціальної геометрії, лауреат Нобелівської премії за 1994 рік. Учений з 30-літнього віку хворів на шизофренію, від якої безуспішно лікувався. Згодом він навчився нехтувати нею. «Зараз я мислю цілком розсудливо, як і будь-який вчений, – пише Д.Ф. Неш у автобіографії. – Не скажу, що це викликає у мене радість, яку відчуває всякий, хто позбавляється недуги. Здорове мислення обмежує уявлення людини про її зв'язок з Космосом». На шизофренію хворіє також один із двох синів Д. Неша.

ЗАПИТАННЯ ТА ЗАВДАННЯ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЮ

1. Що розуміє під темпераментом сучасна наука?
2. Назвіть аспекти темпераменту та охарактеризуйте їх.
3. Поясніть проблему співвідношення темпераменту та характеру у сучасній психогенетиці.
4. Обґрунтуйте уявлення про те, що у немовлят генотип не має вирішального впливу на темперамент.
5. З якого віку у дітей починають проявлятися генетичні складові темпераменту?
6. Поясніть поняття синдрому тяжкого характеру.
7. Назвіть генетичні складові компонентів синдрому тяжкого темпераменту.
8. Які властивості темпераменту використовуються у психогенетичних дослідженнях дорослих?
9. Поясніть поняття екстраверсії, невротизму та психотицизму.
10. Якими даними психогенетичних досліджень підтверджується виразний вплив генотипу на темперамент у дорослих?
11. Поясніть сучасну 5-факторну схему опису темпераменту.

12. Які показники успадкованості були одержані у психогенетичних дослідженнях темпераменту за 5-факторною схемою?
13. Дайте визначення інтелекту.
14. Які висновки можна зробити з сучасного розуміння інтелекту?
15. Що собою являє коефіцієнт інтелектуальності?
16. Який розподіл значень коефіцієнта інтелектуальності у популяції людей? Наведіть приклади.
17. Що в дійсності показує коефіцієнт інтелектуальності?
18. Де доцільно використовувати інтелектуальне тестування сьогодні?
19. Обґрунтуйте високу успадкованість коефіцієнта інтелектуальності та незначний вплив на нього умов середовища.
20. Назвіть фактори оточуючого середовища, які можуть знизити коефіцієнт інтелектуальності. Поясніть ці випадки.
21. Що є критеріями обдарованості?
22. Про що свідчить аналіз численних біографій видатних людей стосовно генетики обдарованості?
23. У чому полягає парадоксальна ситуація в генетиці обдарованості?.
24. Поясніть явище емергенезу.
25. Наведіть приклади поєднання обдарованості зі спадковою хворобою у відомих історичних осіб.

4. ВРОДЖЕНІ ПОРУШЕННЯ РОЗВИТКУ ТА ПОВЕДІНКИ ЛЮДИНИ

4.1. Загальні аспекти порушень розвитку

Причинами стійких відхилень у розумовому та фізичному розвитку є не лише пренатальні шкідливі чинники, патологія пологів, травми, інфекції чи інтоксикації у ранньому віці, а й спадкові хвороби.

Вроджені вади розвитку визначаються як стійкі порушення будови органу, його частини або ділянки тіла, які виникають до народження та порушує їх функцію.

Причини вад розвитку різноманітні. Це може бути мутація, яка спричинить спадкову хворобу. Це може бути дія прововуючого чинника на схильний до дефекту організм. У цьому випадку виявиться спадкові схильність людини до даної хвороби. Це може бути вплив тератогенного чинника, який спровокує ту чи іншу ваду розвитку, яка за механізмом буде набутою. Тератогенними чинниками, або тератогенами вважають фактори оточуючого середовища, які порушують ембріональний розвиток, впливаючи протягом вагітності.

4.1.1. Внутрішні чинники порушень розвитку

Мутації. На долю мутацій припадає понад 30 % усіх вад розвитку. Залежно від рівня, на якому відбулася мутація, їх поділяють на генні, хромосомні (порушення структури хромосом) та геномні (порушення кількості хромосом).

Генні мутації спричинюють близько 20 % усіх вроджених вад, серед яких досить відомими є викривлення хребта та інших частин скелета, що супроводжують ряд спадкових патологій – синдром Марфана, синдром Холта – Орама тощо.

Вади розвитку, спричинені хромосомними та геномними мутаціями, займають близько 10 %. Прикладами таких патологій можуть бути аномалії серця при синдромах Лежена, Дауна, Патау та інших.

Ендокринні хвороби та метаболічні дефекти. Ці патологічні відхилення можуть приводити до мимовільних викиднів або порушувати морфологічну диференціацію органів плоду. Такі явища виявлені при цукровому діабеті, деяких пухлинах, фенілкетонурії, інших порушеннях обміну речовин у матері.

Перезрівання статевих клітин. У разі десинхронізації процесів овуляції та запліднення виникає явище, яке дістало назву «перезрівання статевих клітин». Можливе перезрівання як яйцеклітин, так і сперматозоонів. Це може спричинити порушення кількості хромосом, що викличе аномалії розвитку ембріону.

Вік батьків. У цілому ряді спадкових патологій виявлено вплив віку батьків.

Встановлена залежність частоти деяких вад (наприклад, розщеплення верхньої губи та піднебіння) та аутосомно-домінантних спадкових захворювань (наприклад, ахондроплазії) від віку батька.

Вади дихальної системи частіше виявляються у дітей, народжених юними матерями. У матерів старших вікових груп збільшена вірогідність народження дитини з геномними мутаціями, прикладом чого може бути синдром Дауна.

4.1.2. Зовнішні чинники порушень розвитку

До зовнішніх чинників порушення розвитку належать шкідливі чинники, які діють безпосередньо на ембріон чи плід. Такі чинники називаються тератогенами. На їх частку припадає менше 5 % усіх вад розвитку. Серед них виділяють фізичні, хімічні та біологічні чинники.

Фізичні чинники. Фізичні чинники класифікують за кількома групами. Перш за все, це радіаційні, механічні, вібраційні, шумові та температурні фактори оточуючого середовища. Серед них значне місце посідають механічні чинники.

При порушеннях вагітності інколи утворюються амніотичні тяжі, які можуть приводити до перетяжок на кінцівках, викликаючи їх гіпоплазію (значну затримку розвитку) і навіть ампутацію.

Мала кількість амніотичної рідини може приводити до розвитку вад кінцівок, до гіпоплазії нижньої щелепи тощо.

Перешкоджати нормальному розвитку ембріона або плоду можуть крупні міоми матки (звичайна пухлина м'язового шару матки).

Хімічні чинники. До хімічних чинників відносяться різноманітні речовини.

Перш за все, це деякі лікарські препарати. Наприклад, при вживанні майбутньою матір'ю протисудомного препарату у дитини може виникнути розщеплення губи та піднебіння, мікроцефалія, гіпоплазія нігтів і кінцевих фаланг пальців або деформація носа. Добре відомі наслідки вживання талідоміду (препарат, який знімає напруження, тривогу, страх) – виникнення тяжких вад кінцівок, розщеплення губи та піднебіння.

Хімічні речовини, які вживаються у побуті або використовуються на виробництві, теж можуть бути тератогенами. Наприклад, вживання алкоголю вагітною жінкою може викликати тяжкі порушення розвитку плоду. Ембріотоксичними властивостями відзначаються широко вживані в промисловості сполуки – бензин, бензол, фенол, солі важких металів і т.п.

Біологічні чинники. До біологічних чинників відносяться віруси. Відомі тератогенні ефекти вірусів краснухи та цитомегалії. Наприклад, вірус кірної краснухи викликає ураження центральної нервової системи, вади органів зору та слуху.

4.1.3. Сумісна дія генетичних і середовищних чинників

У випадках сумісної дії геному та факторів навколишнього середовища виникають порушення розвитку, які мають мультифакторний характер. Частка таких вад складає приблизно 50 %.

Залежно від об'єкту та часу дії ушкоджувальних чинників розрізняють гаметопатії, бластопатії, ембріопатії та фетопатії.

Гаметопатія є наслідком ураження статевих клітин, що приводить до порушення генетичних структур. До гаметопатій відносяться всі генетично обумовлені вроджені вади, в основі яких лежать мутації в статевих клітинах батьків хворого.

Якщо ембріон уражується протягом перших 15 днів розвитку (стадія бластоцисти), то таке явище дістало назву бластопатії. Наслідком бластопатії може бути зрощення близнят, наявність одного чи двох очних яблук, що злилися і розташовані посередині.

Ембріопатії є наслідком дії тератогенного чинника на ембріон в період з 16-го дня до 8-9-го тижня вагітності. До цієї групи відносяться алкогольні, діабетичні, медикаментозні та вірусні ембріопатії.

Фетопатії – це результат пошкодження плоду в період з 9-ого тижня до моменту народження. Вади даної групи (затримка переміщення сім'яника в мошонку, відкрита артеріальна протока, пренатальна гіпоплазія певного органу чи всього плоду тощо) порівняно рідкісні.

4.2. Затримка розумового розвитку

Розумовою відсталістю, чи інтелектуальною недостатністю називають стійке порушення пізнавальної діяльності внаслідок ураження головного мозку. Ця вада досить неоднорідна за багатьма показниками – за причинами, клінічною картиною, динамікою, психологічною структурою порушення тощо. Нині розумова відсталість вважається однією із досить поширених вад розвитку. Її популяційна частота у різних країнах світу складає 0,4-2,7 %. До того ж вона має тенденцію до зростання.

Близько 80% розумово відсталих дітей страждає на олігофренію. Більшість олігофренів має значення коефіцієнта інтелекту в межах 51-70 балів. Це так звані дебіли. Більш тяжкі порушення інтелекту (21-50 балів) у імбецилів. При значенні коефіцієнта інтелекту в межах 0-20 балів наявна ідіотія. (Рис. 35).

Олігофренія характеризується цілим комплексом патологічних ознак:

- затримка загального розвитку;
- недостатність абстрактного мислення;
- еволютивний (повільний) характер динаміки хвороби;
- ранній (до 2-2,5 років – домовний період) початок патологічних змін.



Рис. 35. Олігофренія

Набута недоумкуватість (деменція) виникає пізніше, ніж олігофренія. Вона може бути викликана найрізноманітнішими причинами: зовнішнє органічне ураження головного мозку, несприятливий перебіг шизофренії та епілепсії, деякі спадкові дегенеративні хвороби.

У клінічній картині деменції (на відміну від олігофренії) переважають явища порушення вже сформованих (хоча б частково) функцій. Якщо ознаки затримки розвитку і наявні, то вони мають другорядне значення. Віддалений прогноз динаміки деменції, що особливо важливо для корекційної педагогіки, може бути самими різним – від еволютивного до чітко прогресивного.

Однозначне розмежування деменції та олігофренії можливе не завжди. Особливо це важко визначити у віці 2-4 років, коли ознаки затримки розвитку та пошкодження цілком співвідносні за своїми внесками в структуру клінічних проявів. Проте розмежування цих патологічних явищ бажане навіть з чисто практичних позицій, оскільки кожний з цих видів розумової відсталості вимагає особливої стратегії корекційних заходів і може розрізнятися за прогнозом. Тут доречно зауважити, що 3/4 випадків розумової відсталості є генетично обумовленими і лише 1/4 викликана зовнішніми чинниками.

Слід підкреслити, що розумова відсталість при спадкових хворобах є, як правило, одним з симптомів у складній клінічній картині захворювання. Для деяких спадкових хвороб вона є обов'язковим симптомом, а для інших – фігурує не у всіх випадках.

4.2.1. Розумова відсталість при порушення кількості хромосом

На частку олігофренії, обумовленої різними хромосомними порушеннями, припадає близько 10-12 % усіх випадків розумової відсталості.

Головна клінічна особливість хромосомних хвороб – розумова відсталість і множинні вади розвитку. Серед дітей з множинними вадами розвитку хромосомні хвороби складають близько 43 % випадків.

Серед хвороб, викликаних кількісними порушеннями аутосом, найпоширенішим та вивченим є **синдром Дауна**. Частота його серед новонароджених складає 1:700-800 (0,12-0,14%) і не варіює за часовою, етнічною або географічною ознакою у батьків одного віку. Звичайно загальна популяційна частота патології значно вища, бо понад 2\3 уражених плодів гине до народження. Частота народження дітей з синдромом Дауна залежить від віку матері (близько 80% випадків) і в меншій мірі від віку батька. Так, у віці 20 років вона складає в середньому 0,06%, а у віці 45 років – 3%. У надто молодих матерів (до 18 років) частота народження дітей з синдромом Дауна теж досить висока і складає близько 2%. Співвідношення хлопчиків і дівчаток серед хворих складає 1:1.

В переважній більшості випадків (до 94 %) у хворих виявляється проста трисомія 21-ої хромосоми (каріотип 47, XX (XY) + 21; рис 36). Близько 4 % синдромів Дауна спричинені транслокаціями довгого плеча 21-ої хромосоми переважно на 14-у хромосому. Невелика (близько 2%) частка дітей з синдромом Дауна має мозаїчні форми (47+21/46).

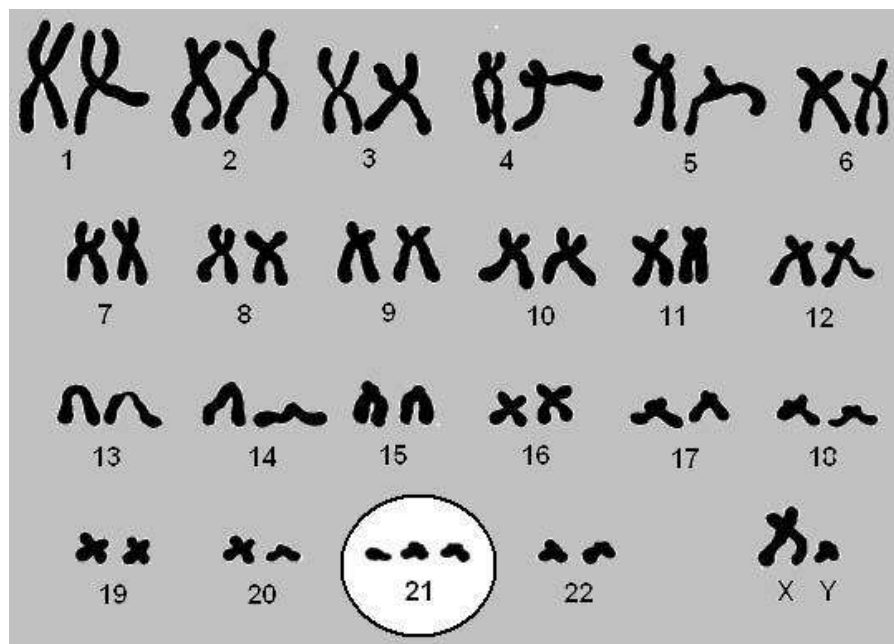


Рис. 36. Каріотип хворого на синдром Дауна

Найголовніші діагностичні ознаки синдрому Дауна: монголоїдні очі (косо розміщені, з епікантом), широке перенісся, деформовані вушні раковини, напіввідкритий рот, збільшений язик, короткі шия, кисті та стопи тощо (рис. 37). Наявне також значне відставання у рості та статевому розвитку (хворі звичайно безплідні). Хвороба часто супроводжується вадами серця, органів травлення, неврологічними розладами (косоокість, мимовільні ритмічні

коливальні рухи очних яблук, низький тонус м'язів тощо). Тривалість життя залежить переважно від тяжкості вад серця.



Рис. 37. Синдром Дауна

Усі хворі на синдром Дауна характеризуються інтелектуальною недостатністю різного рівня: 5 % – легкою, 75 % – помірною та вираженою, 20 % – важкою.

Хворі діти мають мляве мислення, не здатні до абстракції, через силу опановують прості арифметичні дії. У часові вони орієнтуються гірше, ніж у просторі. Читання дається легше, ніж письмо – більшість читає нашвидку і навіть виразно, копіюючи модуляції голосу дорослих. Переказувати прочитане діти з синдромом Дауна здатні тільки з питаннями; самостійний переказ дається з великими труднощами або неможливий.

Мова розвивається пізно: перші слова за типової хвороби з'являються на п'ятий рік, а прості фрази – на восьмий. Особливо слабкою є активна спонтанна мовна діяльність. Запас слів бідний, з багатьох причин (недорозвинена верхня щелепа, патологія зубних рядів, надто великий язик) порушене звукоутворення.

Емоції у хворих на синдромом Дауна бідні, діти несамостійні, не проявляють ініціативи, надто піддаються навіюванню, схильні до наслідування, імпульсивні (поривні, непередбачувані), невмотивовано вперті, часто проявляють негативізм (особливо до всього нового). Однак, емоційна сфера у них, порівняно з інтелектом, проявляється краще. Діти з синдромом Дауна добре розрізняють ставлення до себе оточуючих, багато хто з них чуйний та по-своєму дбайливий, їм властиве відчуття сорому, образи, збентеження, співпереживання.

У хворих на синдром Дауна спостерігається різноманітний темперамент. Одні з них метушливі, неспокійні, дуже допитливі, в усе втручаються, товариські, але полохливі, багато чого бояться, перш за все новизни. У

відносинах з іншими часто ласкаві, охоче розмовляють, спроможні користуватися жестами. Радісно сприймають похвалу, ревниві, вимагають до себе уваги і не люблять, щоб їй спрямовували на інших. Разом з тим ці діти дратівливі та злі, здатні нишком образити слабшого. Однак у більшості випадків вони дружні та доброзичливі.

Інші хворі діти малорухливі, незграбні, замкнуті, байдужі, при спробі залучити в розмову відповідають односкладово і часто невлад («забув», «не знаю», «не пам'ятаю» тощо). В роботу включаються поволі, але якщо це відбувається, працюють вельми старанно і терпляче. Емоційні особливості таких дітей можуть бути самими різними.

Синдрому Дауна приділяється велика увага не тільки тому, що він зустрічається частіше, ніж інші хромосомні порушення. Це приклад того, як знання клінічних особливостей (схильність до наслідування, цікавість, у деяких – посидючість, значне збереження емоційної сфери тощо) дозволяє вибрати опорні позиції для побудови навчально-корекційного процесу. Ці знання також дають змогу прогнозувати поведінку учня, особливо в період статевого дозрівання, який характеризується проявами дратівливості, грубості, підвищеної сексуальності, нестійкого настрою в поєднанні з деяким зростанням інтелектуального потенціалу.

При порушенні числа статевих хромосом розумові та психічні аномалії відрізняються меншою тяжкістю, ніж при порушеннях числа аутосом. У цих випадках часто відсутня або виявляється в легких формах розумова відсталість; зате порушення емоційно-вольової сфери звичайно досить виразні і нерідко відносяться до провідних діагностичних ознак захворювання.

Найхарактернішими хворобами, спричиненими порушеннями кількості статевих хромосом, є синдроми Шерешевського – Тернера та Кляйнфельтера.

Синдром Шерешевського – Тернера розповсюджений з частотою 1:2000-5000 новонароджених дівчаток.

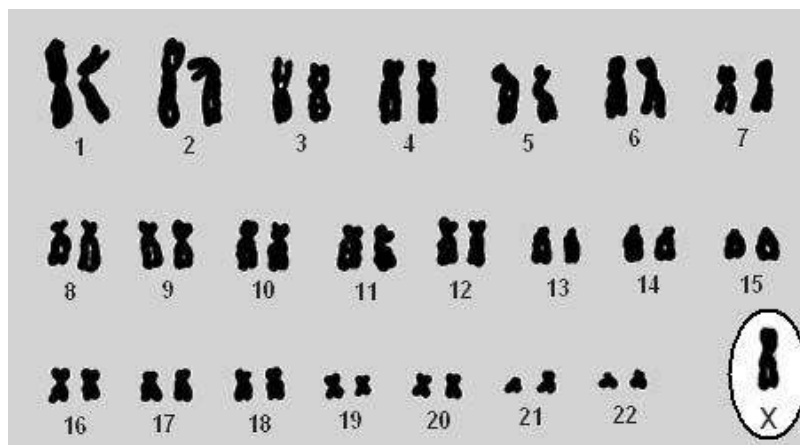


Рис. 38. Каріотип хворої на синдром Шерешевського – Тернера

Найбільш часто при цитогенетичному дослідженні виявляється каріотип 45, X0 (рис. 38), проте трапляються інші форми аномалій X-хромосоми –

делеції короткого або довгого плеча, ізохромосома (моноцентрична хромосома з обома гомологічними плечима), а також різні варіанти мозаїчності.

Дитина з синдромом Шерешевського – Тернера народжується тільки у разі неохоронання Х-хромосоми від батька. При неохоронанні Х-хромосоми від матері ембріон гине на ранніх стадіях розвитку.



Рис. 39. Синдром Шерешевського – Тернера:

Основними діагностичними ознаками цієї хвороби є низький зріст, набряк кистей та стоп, двостороння шкірна складка на шиї, низьке розташування та деформація вушних раковин, широка грудна клітка з широко розміщеними сосками, вроджені вади серця та нирок, недорозвиненість молочних залоз та яєчників, відсутність менструацій, статевий інфантилізм (рис. 39). Тривалість життя хворих на синдром Шерешевського – Тернера наближається до норми. При мозаїчних формах клінічні прояви хвороби мінімальні.

При синдромі Шерешевського – Тернера відставання розумового розвитку незначне і зустрічається лише у 16-25 % випадків. Решта хворих відзначається вузькістю інтересів, низьким потенціалом мислення, підлеглістю та своєрідним життєвим практицизмом.

Дівчатка з синдромом Шерешевського – Тернера добрі, працелюбні, нерідко схильні до повчань, люблять опікувати молодших, поратися вдома. При настанні статевої зрілості нерідко виникають невротичні реакції, пов'язані з усвідомленням своєї неповноцінності. Хворі стають замкнутими, дратівливими, часто ведуть себе брутально.

Синдром Кляйнфельтера зустрічається лише у хлопчиків і спричинюється каріотипом 47, ХХУ (рис. 40). Зайву Х-хромосому хворий з рівною вірогідністю може отримати як від батька, так і від матері. Частота даної патології варіює в межах 0,5-2,0 на 1000 новонароджених хлопчиків.

Поряд із цим зустрічаються варіанти з більшим числом Х- чи Y-хромосом, які також відносяться до синдрому Кляйнфельтера.

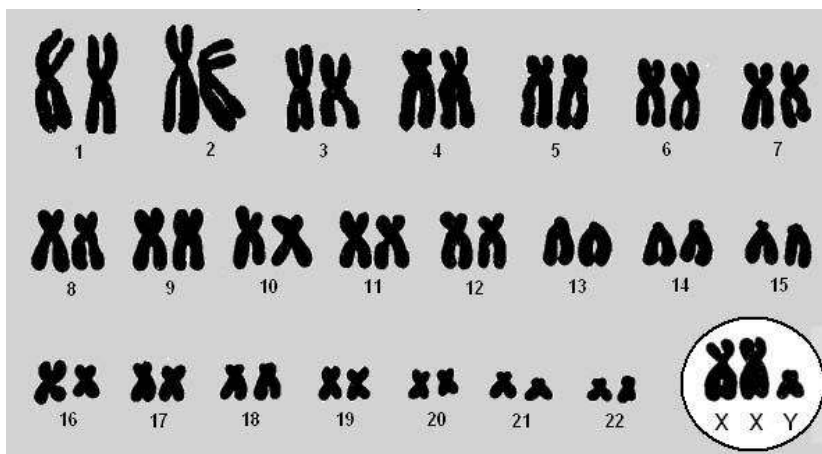


Рис. 40. Каріотип хворого на синдром Кляйнфельтера

Основні клінічні ознаки з'являються в період настання статевої зрілості. Класичними проявами цієї хвороби є високий зріст, євнухоподібна статура з вузькими плечима та широким тазом, гінекомастія (збільшення молочних залоз), але всі ці симптоми одночасно зустрічаються лише в половині випадків. Крім того у хворих спостерігається слабкий ріст волосся на обличчі, у пахвових западинах, на лобку, гіпогонадізм (недорозвиненість яєчок), який призводить до азооспермії (відсутність сперматозоонів у сім'яній рідині) та статевого інфантилізму (дитяча поведінка). (Рис. 41).



Рис. 41. Синдром Кляйнфельтера

Супутні ознаки: деформація вушних раковин, алопеція (плішивість), катаракта, надмірний розвиток верхньої щелепи, вади серця тощо. Однак ці ознаки не мають діагностичного значення.

Розумова відсталість виявляється у 25-50 % хворих на синдром Клайнфельтера і варіює від примежних станів до дебільності. У хворих звичайно переважає не порушення інтелекту, а відхилення в емоційно-вольовій сфері по типу інфантилізму (дитячості). Їм властиві незрілість думок, нестійкість уваги, низька працездатність через значну стомлюваність, підвищена навіюваність, слабка ініціативність, нездатність до тривалої вольової дії. Хворі на синдром Клайнфельтера схильні до повчальних, часто пустих розмірковувань. У них карикатурна дорослість мови, майже постійна незадоволеність, схильність до бурчання.

Як і у разі синдрому Шерешевського – Тернера, протягом періоду статевого дозрівання виявляються невротичні реакції (найчастіше через усвідомлення своєї патології), що носять виражений та стійкий характер. Поведінка хворих на синдром Клайнфельтера характеризується поганим настроєм аж до депресивного стану, дратівливістю, нав'язливістю думок. Нерідко виявляються статеві збочення (гомосексуалізм).

4.2.2. Розумова відсталість, викликана хромосомними абераціями

Спадкові хвороби, спричинені порушеннями будови хромосом, теж характеризуються вадами розумового розвитку. Серед них найвідомішими є синдром Вільямса – Бейрена, синдром Лежена, синдром Вольфа – Хіршхорна та інші.

Найхарактернішими ознаками **синдрому Вільямса – Бейрена** (синдром «обличчя ельфа») є незвичайне обличчя, звуження надклапанної частини аорти або легеневої артерії, підвищений вміст кальцію в плазмі крові. Популяційна частота захворювання варіює в межах 1:10000-25000 новонароджених незалежно від статі. Патологія спричинена мікрodelецією в довгому плечі 7-ої хромосоми (*7q11.23*), яка обіймає близько 15 генів (рис. 42).

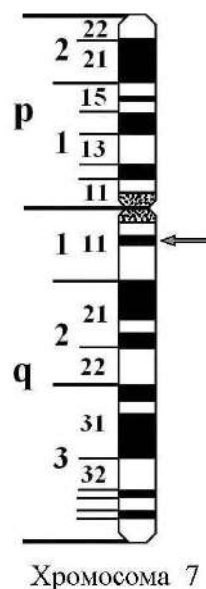


Рис. 42. Локалізація мікрodelеції за синдрому Вільямса – Бейрена

Основними клінічними ознаками синдрому Вільямса – Бейрена є короткий ніс з відкритими вперед ніздрями, широка верхня і вузька нижня щелепа, надто широкий рот, повні щоки, відкоплені вуха, епікант, малий зріст. (Рис. 43).



Рис. 43. Синдром Вільямса – Бейрена

Майже всі хворі відзначаються інтелектуальною недостатністю на рівні імбецильності (IQ в межах 30-50 балів). Вони звичайно досить балакучі, користуючись великим словарним запасом, але їх мова відзначається набором штампів, які часто вживаються невпопад, без зв'язку з ситуацією. Більшість із них має гарний музичний слух.

Діти з синдромом Вільямса – Бейрена, як правило, доброзичливі, привітні, слухняні. Спостерігаються різноманітні неврозоподібні розлади – страхи, нав'язливі думки, енурез тощо.

Специфічної терапії цього захворювання не існує, тому основне місце тут займає симптоматичне лікування та корекційно-виховна робота.

У шкільному навчанні хворі діти менш успішні, ніж можна сподіватися, виходячи з їх особистісних якостей та рівня інтелекту. Причинами тут є труднощі організації навчально-трудоного процесу, підвищена стомлюваність та пересичливість хворих дітей.

Синдром Лежена (синдром «котячого крику») зустрічається з частотою 1:40000-50000 живих новонароджених внаслідок делеції в короткому плечі 5-ої хромосоми (5p; рис. 44). Розмір втраченого фрагмента в різних випадках різний. Для розвитку клінічної картини хвороби має значення не розмір утраченого фрагменту, а конкретна незначна ділянка хромосоми. Більшість випадків делецій виникає заново.

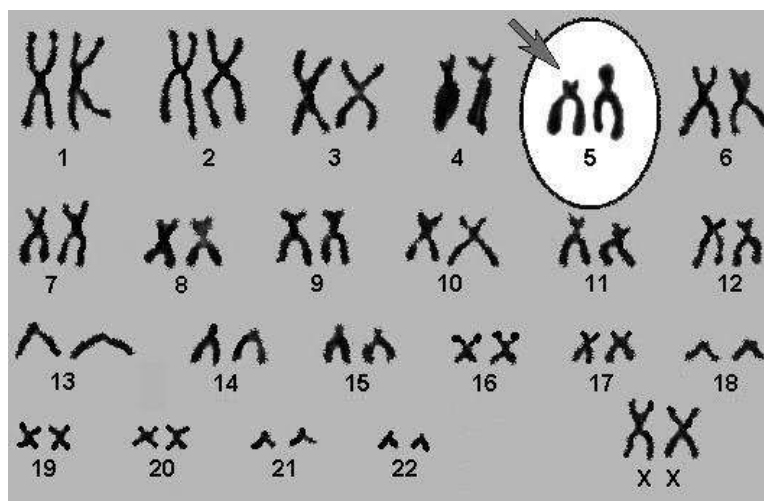


Рис. 44. Каріотип хворої на синдром Лежена

Виразним симптомом цієї хвороби є характерний плач дитини, який нагадує нявчання кішки. Такий плач пов'язаний з аномальним розвитком гортані (її звуженням, м'якістю хрящів, набряклістю чи надзвичайною складчастістю слизової оболонки, зменшенням надгортанника) або голосових зв'язок. Захворювання супроводжується різкою затримкою фізичного та розумового розвитку, мікроцефалією (надто зменшена голова). Хворі мають своєрідний зовнішній вигляд: місяцеподібне лице з низько розташованими та деформованими вухами, непропорційно мала верхня щелепа, збільшена відстань між очима, монголоїдний розріз очей та епікант (вертикальна складка шкіри у внутрішньому куті очної щілини), косоокість (рис. 45). Спостерігаються аномалії опорно-рухової системи, гіпотонія (зниження тону) м'язів, клишоногість, плоскостопість, зрощення суміжних пальців ніг, численні вади серця. Більшість дітей вмирає досить рано і лише близько 10% досягає 10-річного віку.



Мал. 45. Синдром Лежена

З віком такі діагностичні ознаки як «котячий крик», місяцеподібне обличчя та гіпотонія м'язів зникають зовсім, але мікроцефалія та розумова відсталість стають більш помітними.

Синдром Вольфа – Хіршхорна спричинюється переважно делецією в короткому плечі 4-ої хромосоми (4p; рис. 46). Розмір делеції варіює від незначного до такого, що захоплює половину дистальної (крайньої) частини короткого плеча хромосоми. Виявлено, що переважна більшість делецій виникає заново. Поряд з делеціями патологію у новонароджених можуть викликати інверсії та дуплікації. Частота захворювання незначна – 1:100000 живих новонароджених.

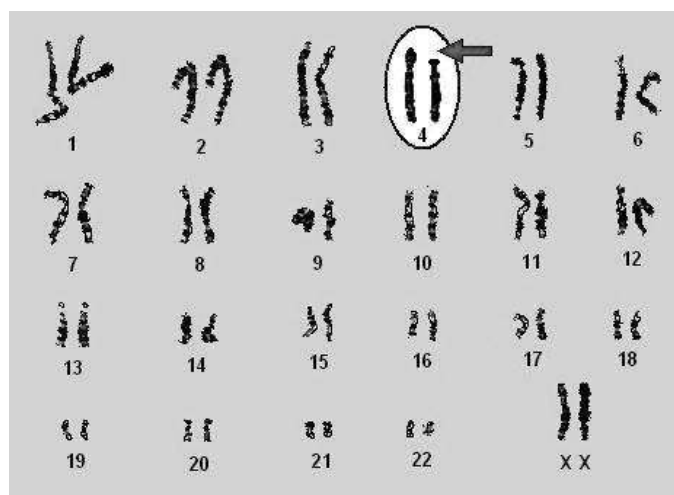


Рис. 46. Каріотип хворої на синдром Вольфа – Хіршхорна

Ознаками синдрому Вольфа – Хіршхорна є численні вроджені вади розвитку, затримка розумового та психічного розвитку. Вага хворих новонароджених невелика, не дивлячись на нормальну тривалість вагітності. Серед зовнішніх ознак характерними є мікроцефалія, дзьобоподібний ніс, епікант, опущені зовнішні кути очних щілин, деформовані вушні раковини, розщеплена верхня губа та піднебіння, маленький рот, деформовані стопи тощо. (Рис. 47). Хворі діти мають низьку життєздатність і вмирають переважно до 1-го року.



Рис. 47. Синдром Вольфа – Хіршхорна

До спадкових патологій, спричинених хромосомними абераціями, можна віднести також синдроми Прадера – Віллі та Ангельмана, які є також хворобами геномного імпринтингу. Найчастішою причиною цих захворювань є мікроделеція в критичному регіоні хромосоми 15 ($15q11-q13$; рис. 48). Така делеція виявляється у 2/3 хворих. Синдром Прадера – Віллі розвивається, коли дитина успадковує делецію від батька, а причиною синдрому Ангельмана стає така ж делеція, одержана від матері. Варто наголосити, що, хоча ці дві хвороби спричинені одним і тим же типом порушення хромосоми, за клінічною картиною вони досить розрізняються.

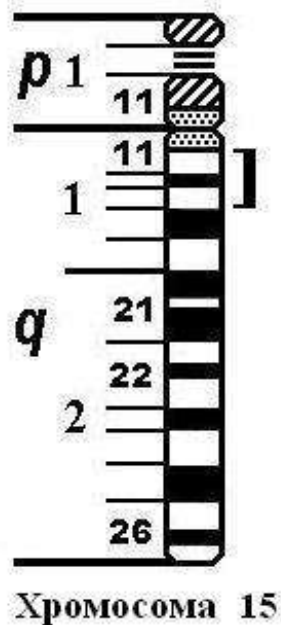


Рис. 48. Локалізація критичного регіону синдромів Прадера – Віллі та Ангельмана

Основними симптомами **синдрому Прадера – Віллі** є низький тонус м'язів, недорозвиток статевих органів, ожиріння, розумова відсталість, зменшені розміри кистей та стоп, а також множинні вади розвитку частин тіла. Частота захворювання складає 1:10000-120000 новонароджених незалежно від статі.

Нездужання починає проявлятися з перших днів життя дитини проблемами з годуванням через слабкість смоктального та ковтального рефлексів. Тримати голову хвора дитина починає після 6 місяців, сидіти – після року, а ходити на 3-4 році життя.

По досягненні 1,5-2 років м'язовий тонус міцніє, розвивається відчуття постійного голоду – хворий може їсти практично безперервно, внаслідок чого швидко розвивається тяжке ожиріння. Серед вад морфогенезу найбільш часто спостерігається видовжена голова, збільшена відстань між симетричними органами, епікант, мигдалеподібний розріз очей, «риб'ячий» рот і т.п. (Рис. 49).



Рис. 49. Синдром Прадера – Віллі

Майже всі хворі на синдром Прадера – Віллі розумово відсталі, але значення їх коефіцієнта інтелекту може варіювати в широкому діапазоні – від 20 до 90. Мова утруднена з незначним словарним запасом. Часто через підвищену пересичливість і стомлюваність хворих інтелектуальні труднощі здаються більш вираженими, ніж вони є насправді. Якщо враховувати ці особливості в навчальному процесі, то можна досягти значно більших успіхів порівняно з очікуваними.

Хворі на синдром Прадера – Віллі, як правило, доброзичливі, але безініціативні, з частими різкими невмотивованими змінами настрою. У ряді випадків у хворих виявляються аутичні риси характеру, що може привести до помилкового діагнозу «аутизм».

Для дорослих хворих на фоні розумової відсталості різного ступеня тяжкості характерні емоційна нестійкість та низька пізнавальна здатність.

Тривалість життя хворих в середньому складає 25-30 років.

Синдром Ангельмана. Початкова назва цієї хвороби – синдром «щасливої ляльки» через характерні клінічні прояви: напади неконтрольованого сміху, різкі судомні рухи рук, незвичайна хода, плескання долонями і специфічний вираз обличчя. Частота її складає 1:20 000 новонароджених.

Основними клінічними проявами синдрому Ангельмана, крім визначених вище, є затримка розумового та фізичного розвитку (мала голова, пласка потилиця, велика нижня щелепа, надто широкий рот, рідкі зуби, часте висовування язика, недостатня пігментація шкірних покривів та волосся (рис. 50).



Рис. 50. Синдром Ангельмана

З віком у дитини більш помітними стають грубі мовні вади, нервові розлади та розумова відсталість, яка може досягти рівня ідіотії.

4.2.3. Розумова відсталість при моногенних захворюваннях

До групи моногенних патологій з розумовою відсталістю відносяться деякі спадкові хвороби обміну речовин, хвороби сполучних тканин, окремі форми мікроцефалії, гідроцефалії та ряд інших захворювань.

Серед моногенних захворювань численну групу складають спадкові дефекти обміну речовин, і зокрема ензимопатії, або ферментопатії. На сьогодні відомо понад 100 ензимопатій, із яких майже для половини принципово розроблені методи медикаментозного чи дієтологічного лікування. Рання діагностика і своєчасно почате лікування в більшості випадків забезпечують попередження ураження мозку, а отже і розумову відсталість. Успадковуються ензимопатії за аутосомно-рецесивним або Х-зчепленим рецесивним типом. Їх популяційна частота варіює в широких межах – від 1:1000 до 1:1000000 новонароджених.

Визначальною ланкою ензимопатії є відсутність або значне зниження активності певного ферменту, що блокує або викликає істотне порушення того чи іншого біохімічного процесу. Оскільки більшість ферментних систем багатокомпонентні, ензимопатії звичайно представлені кількома генетичними формами. Слід також врахувати, що фермент практично завжди приймає участь у кількох метаболічних ланцюгах, внаслідок чого захворювання вражає кілька систем органів, тобто є полісимптомним. У таких випадках ізольовані порушення інтелекту зустрічаються рідко, але особливо часто вражається зір (при галактоземії, гомоцистинурії, мукополісахаридозах, амавротичній ідіотії тощо).

Однією із поширених і добре вивчених ензимопатій є **фенілкетонурія**, частота якої складає приблизно 1:10000 новонароджених, а серед розумово відсталих дітей – 1:1000.

Як відомо, білки їжі в шлунково-кишковому тракті розщеплюються до амінокислот, які всмоктуються в кров. За нормою амінокислота фенілаланін під впливом ферменту фенілаланін-4-гідроксилази, що утворюється в печінці, перетворюється на амінокислоту тирозин. Синтез цього ферменту здійснюється геном PAH, який розташований у 12-ій хромосомі (12q24). Сьогодні відомо близько 200 мутацій цього гена, кожна з яких спричинює фенілкетонурію. (Рис. 51).

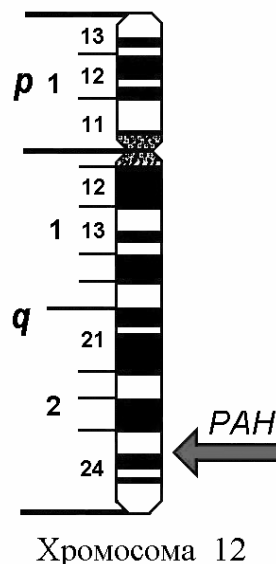


Рис. 51. Локалізація гена PAH

Може трапитися, що у подружній парі і чоловік, і жінка мають дефективний алель цього гена. Самі вони не страждають від нестачі цього ферменту, оскільки у кожного з них на гомологічній хромосомі знаходиться нормальний алель гена PAH. Однак, коли дитина від кожного із таких батьків успадковує аномальний ген, у неї розвивається фенілкетонурія. При цьому необхідний фермент або не виробляється зовсім, або має дуже слабку активність. У крові хворого нагромаджується велика кількість амінокислоти фенілаланіну та продуктів її напіврозпаду (фенілпіровиноградна, фенілоцтова кислоти тощо), які токсичні для організму, отруюють нервову систему дитини, шкідливо діють на інші органи і тканини. В даний час молекулярний механізм даної патології досліджено досить добре.

Перші ознаки хвороби з'являються в 2–6-місячному віці. Ранніми симптомами є запах цвілі («мишачий» запах), який має сеча та шкіра хворої дитини, напади блювання та загальне збудження. Характерними ознаками хвороби є також зниження м'язового тону, судомні напади. Як правило, діти, хворі на фенілкетонурію – блакитноокі блондини зі світлою шкірою та вираженими проявами алергії слизових оболонок. (Рис. 52).



Рис. 52. Фенілкетонурія

Головним наслідком цього захворювання є розумова відсталість: в 65% – глибока, в 32% – значна та помірна і лише в 3% – легка. Це корелює з такими морфологічними ознаками як вторинна мікроцефалія, мала маса мозку, дефекти мієлінізації в корі великих півкуль (особливо в лобових і скроневих зонах) та інших нервових структурах (наприклад, у зорових провідних шляхах).

У дітей, хворих на фенілкетонурію, виявляються значні порушення у розвитку мови: вони або зовсім нездатні говорити, або вживають окремі слова, які не пов'язані з об'єктами. Звуковідтворення та розуміння мови оточуючих порушене. Відзначається погана координація рухів.

Поведінка хворих різна. В одних випадках вона характеризується руховим неспокоєм, безцільними маніпуляціями з предметами і т.п. В інших – діти пасивні, мляві, позбавлені відчуття прихильності, погано впізнають близьких, пожвавлюються головним чином при згадці про їжу.

Порушення інтелектуального розвитку виявлено також у деяких гетерозигот – носіїв аномального гена. У 4% випадків виявлена легка інтелектуальна недостатність, а в 6,5% – нижня межа норми за інтелектом з відповідним невисоким рівнем освіти, професійної та соціальної адаптації.

Вчасна дієтотерапія дозволяє приблизно в 90% випадків попередити розвиток розумової відсталості. Якщо лікування починається в старшому віці, розвиток інтелектуальної недостатності попередити не вдається, але поведінка дещо нормалізується, рідше трапляються епілептоподібні напади.

При деяких захворюваннях (їх називають «хворобами накопичення») пошкоджені ферменти розпаду деяких речовин, внаслідок чого останні

накопичуються в клітинах, порушуючи всю їх життєдіяльність. Прикладом таких патологій можуть бути хвороба Німана – Піка, мукополісахаридози та інші.

Розрізняють кілька форм хвороби **Німана – Піка** (типи А, В, С₁, С₂), але найбільш розповсюдженим є тип А (до 85% усіх випадків цієї патології). За типу А виявляється дефіцит ферменту розпаду ліпиду сфінгомієліну. Продукти неповного розпаду цього ліпиду накопичуються в клітинах печінки, селезінки, головного мозку, лімфатичних вузлах, лімфоцитах. При цьому гинуть нейрони та демієлінізуються нервові волокна. Хвороба Німана – Піка типу А спричинюється мутацією гена сфінгомієлінази (SMPD1), локалізованого в 11-ій хромосомі (*11p15.4-15.1*), і успадковується за аутосомно-рецесивним типом (рис. 53).

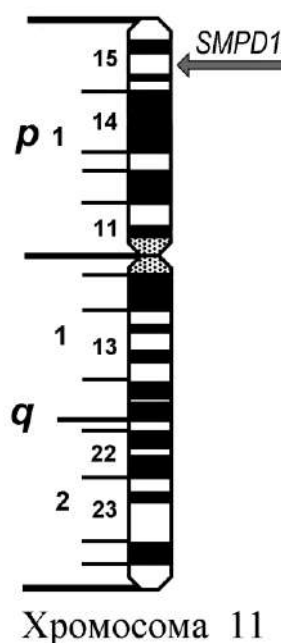


Рис. 53. Локалізація гена SMPD1

Захворювання вважається рідкісним, але його популяційна частота ще не встановлена.

Клінічні симптоми хвороби звичайно виявляються в ранньому дитячому віці (2-11 місяців). Найбільш характерними серед них є в'ялість і неспокій дитини, проблеми з годуванням. У дитини поступово зникають набуті навички, знижується інтерес до оточуючого середовища. Хворі діти перестають тримати голову, сидіти, перевертатись. На 2-му році життя розвивається різке схуднення та затримка росту. Тривалість життя хворих – 2-4 роки. (Рис. 54).



Рис. 54. Хвороба Німана – Піка

До спадкових захворювань з розумовою відсталістю відносять і синдром **Мартіна – Белла**. Це – X-зчеплена рецесивна патологія, яка уражує переважно хлопчиків з частотою 1:1250 – 1:5000 новонароджених, хоча виявляється також у третини жінок-носіїв аномального гена. Інша назва хвороби – синдром ламкої X-хромосоми через наявність цього явища в усіх хворих.

Ламкість X-хромосоми спричинюється значним збільшенням в її молекулі ДНК (ген FMR-I; локалізація *Xq27.3*) кількості триплетних повторів ЦГГ (рис. 55). У здорових людей число цих повторів коливається від 5 до 50, а збільшення цього показника понад 200 приводить до пошкодження X-хромосоми та розвитку захворювання. Збільшення кількості тринуклеотидних повторів відбувається під час овогенезу, тому розвиток хвороби можливий лише при передачі аномального гена від матері.

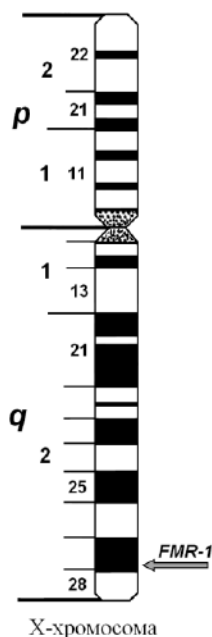


Рис. 55. Локалізація гена FMR-I

Зовнішніми ознаками хвороби є видовжена голова, великі відкоплені вушні раковини, виступаючий лоб, крупний ніс, товсті губи, масивне підборіддя, збільшені яєчка, у багатьох випадках збільшені кисті та стопи (рис. 56).



Рис. 56. Синдром Мартіна – Белла

Неврологічні порушення найчастіше проявляються низьким м'язовим тонусом, водянкою головного мозку, порушеннями довільної моторики губ та язика.

У всіх випадках синдрому Мартіна – Белла виявляється розумова відсталість, проте глибина її різна. Так, для хворих хлопчиків ступінь розумової аномалії може варіювати від помірного до глибокого (коефіцієнт інтелекту 70-35), в той же час у осіб жіночої статі з цією патологією виявляється лише легка інтелектуальна недостатність.

Мова хворих на синдром Мартіна – Белла часто поспішна, неритмічна, перекручена, з порушенням наголосів, нерозбірлива, з частими повторами та труднощами у підборі слів.

Трапляються окремі симптоми дитячого аутизму та шизофренії. Навіть у тих випадках, коли в клінічній картині провідною ознакою є інтелектуальні порушення, деякі з властивих аутизму особливостей (вразливість, значна здатність до пересичення, низька спроможність спілкування, іноді наявність особливих інтересів) вельми істотні, і їх необхідно враховувати в психолого-педагогічній роботі.

Динаміка хвороби інколи виявляє тенденцію до зниження інтелектуального рівня, що, проте, вимагає спеціального вивчення. Адже, крім біологічних причин, на перебіг патології можуть суттєво впливати неадекватні методи навчання та виховання, вживані протягом кількох років. У зв'язку з цим суттєве значення у роботі з хворими на синдром Мартіна-Белла має поетапна педагогічна корекція.

Серед різноманітних форм розумової відсталості моногенної природи виділяють так звані ксеродермні форми, коли інтелектуальний дефект поєднується з ураженням шкіри. Прикладом таких патологій може бути нейрофіброматоз та туберозний склероз.

У даний час виділяють дві форми **нейрофіброматозу**: класичну периферійну (нейрофіброматоз I типу, або хвороба Реклінгаузена), ген якої NF1 локалізований у 17-й хромосомі (17q11.2), та центральну форму (нейрофіброматоз II типу), ген якої NF2 знаходиться в 22-й хромосомі (22q12.2) (рис. 57).

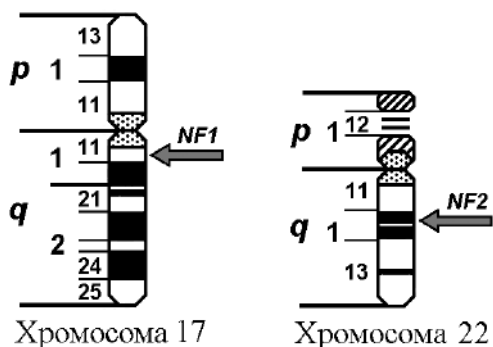


Рис. 57. Локалізація генів NF1 та NF2

Захворювання на **нейрофіброматоз I** виявляється з моменту народження або в перше десятиріччя життя. Визначальною та найбільш ранньою діагностичною ознакою цієї хвороби є висипання дрібних плям кольору кави переважно на закритих ділянках шкіри, кількість та розмір яких зростають. Пізніше з'являються шкірні та підшкірні пухлини (нейрофіброми), кількість та розмір яких теж зростають (рис. 58). Для хворих характерні вади будови обличчя та тіла: голова, як правило, велика та деформована, риси обличчя грубі, збільшена відстань між парними органами, очні щілини та вушні раковини деформовані, кисті рук та стопи великі та широкі, шия коротка, грудна клітка дуже спотворена.



Рис. 58. Нейрофіброми за нейрофіброматозу I типу

Ураження нервової системи різноманітні за спектром, проявом і динамікою, що визначається локалізацією та розміром новоутворень. Проявами їх є зниження інтелекту, порушення пам'яті, уваги, іноді судоми. Ці ознаки можуть виявлятися не у всіх хворих. Починаються вони з незначних симптомів, але, поступово наростаючи, приводять до розладів мови, ослабленню окремих вищих психічних функцій і, як наслідок, до труднощів навчання. З часом у багатьох випадках шкільні проблеми наростають, ускладнюються індивідуальними аномаліями і можуть привести до переведення на більш низький або індивідуальний рівень навчання.

Популяційна частота нейрофіброматозу I типу складає 1: 3000 – 1: 4000 новонароджених, а середня тривалість життя – 43 роки.

Майже в 10 разів рідше зустрічається **нейрофіброматоз II типу** (1: 30000). Характерною особливістю його є утворення пухлин черепно-мозкових нервів і спинного мозку. В клінічній картині, перш за все, виявляються різні неврологічні розлади, прогресуюче зниження інтелекту та повний розпад психіки. При цьому, як правило, пухлини на шкірі та периферійних нервах не розвиваються. Для корекційної педагогіки цей тип захворювання істотного значення не має.

4.2.4. Мультифакторно обумовлена розумова відсталість

Це – досить поширена форма розумової відсталості, але вивчена недостатньо. Припускають, що вона проявляється внаслідок сукупної дії багатьох генів (спадкова складова, або схильність) і чинників середовища (неспадкова складова). Така розумова відсталість, як правило, не супроводжується неврологічними розладами та виразними морфологічними відхиленнями. При цьому інтелектуальна недостатність практично завжди легка та неускладнена за структурою.

Таким чином, спадково обумовлена розумова відсталість різноманітна за клінічними проявами та генетичною природою. При цьому зовнішні чинники втричі рідше, ніж генетичні, є безпосередньою причиною порушень інтелектуального розвитку, однак вони можуть спричинити прояв генетичної патології.

4.2.5. Реабілітація хворих із розумовою відсталістю

Реабілітація розумово відсталих дітей тісно пов'язана з їх лікуванням. Вона охоплює широке коло медичних, педагогічних і соціальних заходів. Організація всебічної допомоги таким дітям повинна здійснюватися установами охорони здоров'я, соціального забезпечення, загальної та професійної освіти.

Успішність реабілітації розумово відсталих дітей залежить від дотримання ряду умов – найбільш раннього виявлення недуги, своєчасного та

поетапного надання лікувальної та корегувально-педагогічної допомоги, яку має здійснювати мережа відповідних установ, диференційованих з урахуванням віку та ступеня розумових вад. Ця мережа включає спеціалізовані дошкільні заклади, допоміжні школи та школи-інтернати для виховання та навчання олігофренів шкільного віку, спеціалізовані професійно-технічні училища для розумово відсталих підлітків, а також інтернати соціального забезпечення для хворих з глибокою розумовою відсталістю.

Лікувально-педагогічна робота повинна формуватися для кожного конкретного випадку з урахуванням клінічної картини захворювання, структури інтелектуального дефекту, темпераменту, мови та моторики хворих. Велике значення в поліпшенні нервово-психічного розвитку дітей-олігофренів мають логопедичні заходи, спрямовані на формування мовних функцій та усунення дефектів мови. При інтелектуальній недостатності, що супроводжується соматичними, неврологічними та руховими аномаліями, велике значення має лікувальна фізкультура, сприяюча розвитку моторики, координації рухів, уваги, емоційної сфери, зміцненню загального фізичного стану хворих.

Навчально-виховна робота в допоміжній школі-інтернаті включає початкові етапи трудового навчання, яке займає одне з основних місць в процесі підготовки розумово відсталих дітей до самостійної суспільно-корисної діяльності. Соціально-трудова адаптація осіб з вадами розумового розвитку має ряд специфічних особливостей, вимагає спеціальних послідовних прийомів і методів професійного навчання з подальшим поступовим включенням підлітків у самостійну трудову діяльність.

4.3. Вроджені вади психічного розвитку

4.3.1. Загальна характеристика вроджених вад психіки

Затримка психічного розвитку виявляється у інтелектуальній недостатності. На графіку популяційної частоти коефіцієнта інтелекту вона займає проміжне становище між дебільністю та нормою (рис. 59). Вади психічного розвитку можна розглядати як окремі групи станів з патологією розвитку або як симптоми різноманітних захворювань, зокрема спадкових.

Поширеність затримок психічного розвитку, як окремої групи станів, у дитячих популяціях може досягати 10 % від усіх випадків психічних вад. Якщо ж їх розглядати як складові різних патологій, то вони зустрічаються значно частіше.

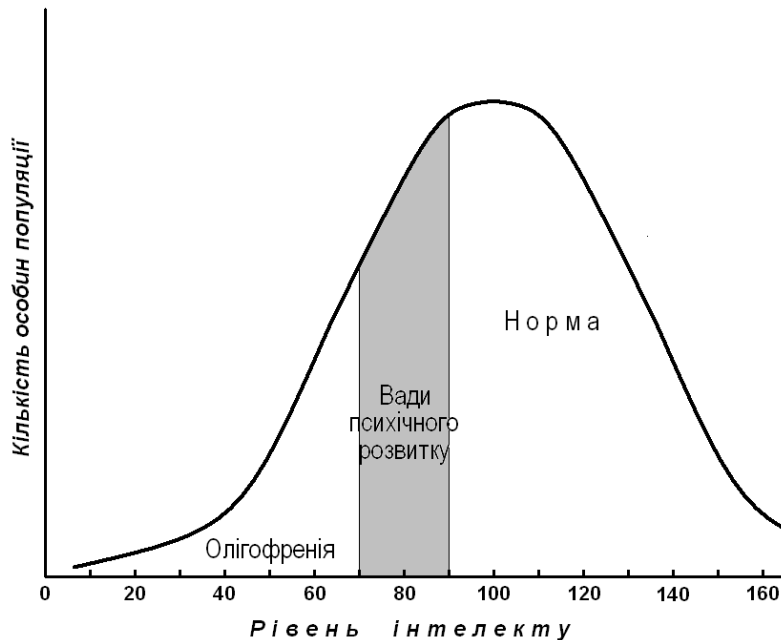


Рис. 59. Місце вад психічного розвитку на графіку розподілу коефіцієнта інтелекту в популяції

Психічні вади виявляються з перших місяців життя затримкою розвитку різних сфер психічної діяльності – моторної, пізнавальної, емоційно-вольової, мовної внаслідок уповільнення дозрівання відповідних структур головного мозку. В одних випадках на перший план виступає затримка розвитку емоційної сфери, в інших – незначна затримка розвитку інтелекту.

Рівень цих вад може варіювати від легкого ступеня до вираженого. При легкому ступені затримки психічного розвитку формування вікових рухових і мовних навичок, емоційних реакцій, ручних умінь, комунікативних взаємодій та інших нервово-психічних функцій запізнюється в межах одного вікового періоду, при середньому – більш, ніж на один віковий період, а при тяжкому – перевищує два вікові періоди.

Причини затримки психічного розвитку численні та різноманітні. За сучасною класифікацією виділяють конституціональну, соматогенну, психогенну та залишково-органічну форми цієї групи спадкових патологій.

Конституціональна форма затримки психічного розвитку характеризується обмеженістю психіки з інфантильним, шаблонним, примітивним мисленням. Але такі хворі нерідко мають гарну пам'ять, значний запас уривчастих знань, ведуть себе правильно за звичних ситуацій. До цієї групи психічних аномалій відносяться такі хвороби як маніакально-депресивний психоз, паранойя, різноманітні нав'язливі стани і т.п.

Соматогенні психічні розлади (швидка стомлюваність, дратівливість, поганий настрій, безсоння, затьмарення свідомості тощо) супроводжують хронічні соматичні хвороби, наприклад, цукровий діабет, артеріальну гіпертензію, інфекційні хвороби, черепно-мозкові травми тощо.

Розлади психіки, викликані дією психічних травм, називаються *психогенними*. До них відносяться різноманітні неврози – невроз страху, невроз нав'язливих станів, істеричний невроз, депресивний невроз, неврастенія і т.п.

Під залишково-органічними вадами психіки розуміються стійкі залишкові явища перенесеної психічної хвороби. До них відносяться афазія, дислексія тощо. Афазія – розлад мови, який полягає в утраті здатності користуватися словами та реченнями для вираження думок та почуттів. Афазія виникає внаслідок ураження певних зон кори та підкіркових структур головного мозку. Дислексія виявляється у втраті здатності читати і писати при збереженні загальної здатності до навчання.

Оскільки аномалії психічного розвитку позбавлені важкого, грубого характеру, зустрічаються в самих різних за набором і ступенем прояву поєднаннях, генетичні дослідження цих патологій практично відсутні. До того ж вони відносяться в основному до сфери вищих психічних функцій, механізми передачі яких від покоління до покоління вивчені недостатньо.

У разі конституціональних форм затримки психічного розвитку генетичні чинники, поза сумнівом, відіграють істотну роль. Підтвердженням цьому є повторення характерних ознак статури та особистості у ряді поколінь.

За соматогенної психічної патології роль спадкових чинників визначається основним соматичним захворюванням.

Найбільшу роль генетичні чинники відіграють в етіології залишково-органічних порушень психіки.

Розглянуті вади психічного розвитку характеризуються відносно сприятливим прогнозом. В одних випадках така затримка може з часом повністю зникнути, в інших – може зберігатися деяке недорозвинення тієї або іншої функції або відбутися компенсація іншими функціями. У деяких випадках залишаються прояви мінімальних порушень психічних функцій, а також такі розлади як синдром дефіциту уваги, специфічні розлади шкільних навичок і т.п.

4.3.2. Дитячий аутизм

Однією із розповсюджених вроджених вад психічного розвитку є класичний дитячий аутизм, або синдром Каннера, який характеризується порушенням спілкування дитини з навколишнім світом, і перш за все з іншими людьми (рис. 60). Така мимовільна самоізоляція приводить до порушення розвитку емоційної сфери, мови, пізнавальних функцій та поведінки взагалі. Дитячий аутизм є досить поширеною патологією: 2-4 випадки на 10 000 новонароджених, а з урахуванням легких форм – до 4-8 на 10 000. Хлопчики хворіють у 2-2,5 рази частіше, ніж дівчатка. Близько 70 % аутичних дітей мають недорозвинену розумову діяльність (IQ нижче 70) і 30 % – низьку (IQ нижче 50). Не дивлячись на значну поширеність розумової відсталості серед дітей з

аутизмом, характер порушення пізнавальних функцій при цьому інший, ніж у неаутичних випадках.



Рис. 60. Ранній дитячий аутизм

Перші ознаки аутизму можуть виявлятися вже у немовлят у вигляді відсутності комплексу поживлення при контакті з матір'ю та іншими близькими людьми.

У старшому віці аутизм виявляється в «зануренні в себе», в зниженні або повній відсутності контактів з навколишнім світом. Зовнішній вигляд хворих на аутизм дітей характеризується застиглим виразом обличчя, спрямованим в пустоту або немовби всередину себе поглядом, відсутністю реакції «очі в очі». Разом з тим вони відзначаються підвищеною чутливістю до світлових, звукових та інших подразників.

Сприймання аутичними дітьми однолітків різноманітне. Одні хворі активно уникають своїх однолітків, інші до них байдужі, треті у присутності інших дітей переживають страх. Ставлення до близьких досить суперечливе. Хоча аутичні діти знаходяться в симбіотичній залежності від рідних, вони не виявляють відповідної реакції на їх присутність або відсутність. Діти можуть тривожитися через відсутності матері й при цьому не реагувати на її появу. Інколи хворі проявляють недобррозичливість до матері та проганяють її. Ці форми спілкування з матір'ю можуть періодично чергуватися.

Емоційна сфера хворих на аутизм теж різноманітна. Одні аутичні діти мають відносно рівний настрій, інші можуть бути веселі, про що свідчить задоволений вираз обличчя, поява миттєвої усмішки, треті не виявляють ні незадоволеності, ні радості.

У хворих на дитячий аутизм Каннера особливо різко змінена ігрова діяльність. Вона нерідко зводиться до одноманітного пересипання, перекладання предметів, постукування предмету об предмет, торканню ними обличчя, обнюхування, облизування. Звертають на себе увагу то швидко пересичення будь-якою грою, то застрягання на одній і тій же маніпуляції, відсутність сюжетності, ускладнення гри, її стереотипність. Замість гри діти можуть повзати, ходити, іноді підстрибувати, крутитися. Після 3 років описана

поведінка іноді поєднується з надцінним відношенням до окремих предметів (іграшок, стрічок, коліс тощо).

Мова розвивається слабо. При цьому порушені вимова звуків, ритм і темп мови, відсутні її виразність та інтонаційне забарвлення, жестикуляція, наявне мимовільне беззмістовне повторення слів та фраз, почутих від інших людей, вживання фраз-штампів. У аутичної дитини відсутнє активне прагнення до засвоєння нових фраз та їх використання. Її голос то гучний, то несподівано стає тихим, і дитина переходить на шепіт. Хворі практично нездібні до діалогу.

Хворі діти погано розрізняють живі та неживі об'єкти. Тим не менше, однією із їх особливостей є відносне збереження абстрактних форм пізнання дійсності, які полягають у використанні переважно тактильного, нюхового та смакового аналізаторів, особливо в первинних орієнтовних реакціях.

Будь-які спроби змінити звичний життєвий стереотип (вивести на прогулянку в нове місце, поміняти одяг, запропонувати нову їжу) сприймаються аутичними дітьми негативно. Таке своєрідне поєднання психічної байдужості та відсталості з надзвичайною чутливістю та емоційною нестійкістю з роками піддається повільному, частковому пом'якшенню, але повністю ці особливості ніколи не зникають.

Причини розвитку раннього дитячого аутизму недостатньо досліджені, але очевидно, що вона різноманітна. Виявлено, що певну роль у розвитку хвороби відіграють органічні ураження головного мозку, але їх локалізація поки-що не відома. Невідомо також, чи вони є причиною хвороби, чи провокуючим фактором, чи супроводжуючою ознакою.

Можливо, що деяку роль тут відіграють і психогенні чинники, але вони або є одним із провокуючих чинників, або формують комплекс супровідних ознак як при самому аутизмі, так і при вторинній аутизації у дітей з іншими вадами розвитку – сенсорними порушеннями, дитячим церебральним паралічем, деякими мовними розладами (відсутність або обмеження мови, гугнявість, важкі форми заїкання), рідше при затримці психічного розвитку.

Роль генетичних чинників у розвитку раннього дитячого аутизму нині загальноновизнана. Практично всі відомі дослідники переконані, що значна частина випадків цієї аномалії спадково обумовлена. На це указує ряд спостережень.

Достатньо часто аутичний стан супроводжує генні хвороби – фенілкетонурію, туберозний склероз, нейрофіброматоз та ін. Особливу роль у розвитку аутизму надають синдрому Мартіна-Белла: за даними деяких дослідників, в середньому з 4-5 хлопчиків з аутизмом один страждає на цю хворобу. Описані випадки аутизму при порушеннях кількості хромосом (синдром Кляйнфельтера).

Результати близнюкових досліджень теж підтверджують роль генетичних чинників у розвитку аутизму. При цьому виявилися значні відмінності по конкордантності (співпаданню ознаки) між монозиготними та дизиготними близнятами. Для монозиготних близнят цей показник складає 90–93%, тоді як

для дизиготних лише 0-10%, що вказує на досить значну роль спадкового чинника. Той факт, що конкордантність монозиготних близнят не досягає 100%, свідчить про певний вплив на перебіг хвороби середовищних чинників та про вірогідність полігенного характеру патології. Варто наголосити, що дослідження проводилися не на контингенті спеціальних шкіл для аутичних дітей, а охоплювали всіх близнят скандинавських країн.

Механізм успадкування раннього дитячого аутизму залишається нез'ясованим, але найбільш вірогідним вважається мультифакторний механізм (тобто генний комплекс забезпечує передачу схильності до розвитку патології, але реалізується вона лише за наявності неспецифічного зовнішнього або внутрішнього чинника). Така точка зору приваблива вже тим, що краще за інші дозволяє пояснити зв'язок аномалії з різноманітними зовнішніми чинниками, а також досить значну кількість клінічних форм синдрому раннього дитячого аутизму. Нез'ясованим залишається також той факт, що кількість хворих у популяціях зростає, не зважаючи на те, що вони не залишають потомства.

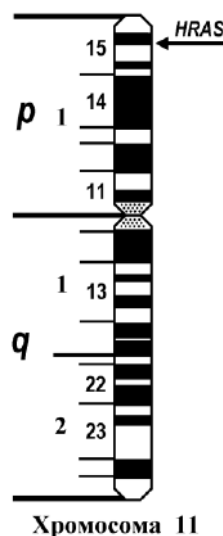


Рис. 61. Локалізація гена HRAS

Генетична природа раннього дитячого аутизму вивчена недостатньо. В деяких дослідженнях виявлено зв'язок аутичних розладів з локалізованим у короткому плечі 11-ої хромосоми (*11p15.5*) геном HRAS (рис. 61). У серії інших робіт звертається увага на можливий зв'язок аутизму з мікродуплікацією гена GABRB3, локалізованого в короткому плечі 15-ої хромосоми (*15p+*).

4.3.3. Шизофренія

Під шизофренією розуміється група тяжких хронічних порушень психіки, які полягають у розладах сприйняття, мислення, емоцій та поведінки. Хворі чують голоси, відчувають різноманітні запахи, особливо, на їх думку, отруйні, і т.п. Слухові галюцинації мають характерні особливості – голоси або коментують дії хворого, або говорять про нього в третій особі. Іноді хворий чує

те, що думає. Розлади мислення виявляються у виникненні фантастичних ідей або незвичайних асоціацій, коли вигляд певного предмета може нагадати хворому обличчя особи, яка немов би переслідує хворого і хоче контролювати його мозок. Хворі на шизофренію можуть сміятися чи плакати у невідповідних ситуаціях з швидкими переходами із однієї крайності в іншу. Поведінка хворих базується на ненормальному, спотвореному сприйнятті, внаслідок чого вони не можуть відрізнити реальність від уяви. Шизофренікам властиві підозрілість, жорстокість. Вони пасивні, байдужі, соціально відчужені, зневажають норми поведінки, нехтують особистою гігієною. Абстрактне мислення хворих майже відсутнє, а мова бідна. (Рис. 62).



Рис. 62. Шизофренія

Серед шизофреніків високий ризик розвитку наркоманії, алкоголізму та скоєння самогубства. Тривалість життя хворих на 10-12 років менше популяційної норми.

Шизофренія є найбільш розповсюдженою психічною хворобою. Близько половини психічно хворих – шизофреніки, а популяційна частота її складає майже 1%. Захворювання найчастіше виявляється у віці 15-30 років.

Дані, одержані за допомогою популяційного, генеалогічного та близнюкового методів дослідження, свідчать, що шизофренія має спадкову природу. Наприклад, для дітей, матері яких хронічно хворіли на шизофренію, ризик захворювання сягає 16%. Виявилось також, що 10-15% родичів шизофреніка уражені цією ж хворобою. Конкордантність по шизофренії серед монозиготних близнят за даними різних авторів варіює в межах 18-65%, в той час, як серед дизиготних близнят – 3-10%, тобто на рівні звичайних братів та сестер. До того ж коефіцієнт успадкованості шизофренії досить високий і складає майже 90%, що свідчить про незначний вплив умов оточуючого середовища на розвиток патології.

Таким чином, можна припустити, що генетичні механізми розвитку шизофренії полягають у взаємодії певної кількості генів. Генетики не полишають спроб виявити гени, причетні до хвороби. На цей час виявлено більше десятка таких генів, які локалізовані в хромосомах 1, 2, 3, 5, 6, 8, 11, 13, 20, 22 (2 гена) та 23 і мутації яких призводять до розвитку шизофренії. Теоретичні розрахунки показали, що генів, причетних до шизофренії, може бути кілька сотень. Виявлено також, що майже половина випадків захворювання на шизофренію спричинюється новими мутаціями, а не передається від батьків. Яскравим підтвердженням цього є той факт, що популяційна частота хвороби у країнах з високим рівнем близькосторіднених шлюбів (Японія, Бразилія, Індія, Ізраїль) практично не відрізняється від країн з низьким рівнем цього явища (США, Франція, Італія, Данія).

Хоча досить високий показник успадкованості шизофренії свідчить про незначний вплив умов оточуючого середовища на розвиток хвороби, але цей вплив виявлено у сотнях досліджень. Було показано, що такими провокуючими шизофренію чинниками можуть бути вірусні, бактеріальні та грибові інфекції (грип, сказ, дифтерія, сибірська виразка тощо). Ці патологічні агенти можуть передаватися в межах однієї сім'ї домашніми тваринами, наприклад, котами. Серед мешканців міст ризик захворіти на шизофренію, хоч і не набагато, але достовірно вищий, ніж у сільській місцевості. До чинників середовища, які підвищують ризик захворіти, можна віднести також різні шкідливі речовини та алергени.

Звичайно, провокуючим чинником у розвитку шизофренії у схильних до неї дітей може бути психічний стрес (брутальне ставлення батьків, аномальні стосунки між батьками тощо).

З метою профілактики шизофренії можна ще в ранньому дитинстві виявити ознаки схильності до цієї хвороби. Такими ознаками є соціальне відчуження (брак друзів, уникнення контактів з однолітками, комфортність у самотності тощо), соціальна стривоженість (нервовість, напруженість або стриманість у спілкуванні з вчителями та іншими дорослими), пасивність, емоційна млявість (рідкісна усмішка, відсутність реакції на хваління чи осуд), ексцентрична поведінка, підозрілість.

4.3.4. Маніакально-депресивний психоз

Це – психічна хвороба, перебіг якої полягає у настанні фаз різкої зміни настрою, розділених ясними проміжками. Він характеризується повторними (переважно двома) фазами, за яких настроїв та рівень активності суттєво порушені. Ці порушення полягають у тому, що в деяких випадках виявляється підвищення енергійності, активності та настрою (фаза манії), а в інших – падіння рівня цих станів (фаза депресії). Між приступами характерне повне одужання. (Рис. 63).



Рис. 63. Маніакально-депресивний психоз: фаза депресії

Маніакальні епізоди звичайно починаються раптово і тривають від 2-х тижнів до 4-5 місяців (середня тривалість – 4 місяці). Депресії тривають довше – в середньому близько 6 місяців, інколи до 1 року. І манія, і депресія можуть провокуватися стресовими ситуаціями чи психічними травмами. Перший епізод може з'явитися у будь-якому віці. З віком епізоди одужання скорочуються, а депресії стають частішими та тривалішими.

У наш час термін «маніакально-депресивний психоз» вживається переважно як синонім біполярного розладу психіки, хоча раніше ним користувалися для позначення широкого спектру порушень емоційної сфери, переважно депресивних.

За маніакально-депресивного психозу спостерігаються чергування епізодів манії та депресії.

Стадія манії відзначається станом піднесення або роздратування, зниженою потребою у сні, балакучістю. Мова стає гучною та швидкою (до 200 слів за хвилину). У хворого різко зростає цілеспрямована активність, виникає відчуття грандіозності, підвищується самооцінка. За нікчемних причин можуть виникати надмірні реакції, гнів, роздратованість.

Для депресивної стадії характерний пригнічений стан, відчуття провини, непотрібності, безглуздя. Хворий все сприймає в негативному забарвленні, внаслідок чого втрачає зацікавленість в будь-якій діяльності або задоволеннях. Ці симптоми поєднуються з відчуттям втоми, втрати життєвої енергії. Переважають емоції жаху, відчаю, виникають маячні ідеї з негативним емоційним забарвленням (наявність невиліковної хвороби, втрата всіх грошей тощо). З'являються марення похмурого змісту, вчуваються загрозові голоси і тому подібне

Ризик захворіти на маніакально-депресивний психоз протягом життя складає в різних країнах 0,3-1,5%.

На цей час накопичена велика кількість наукових даних, які свідчать про незаперечний зв'язок цього захворювання з генетичними причинами. Це результати досліджень і родоводів, і близнюків, і прийомних дітей

Частота хвороби в сім'ї пацієнта, ураженого маніакально-депресивним психозом, в середньому складає близько 10% (у 10-20 разів вище порівняно з популяційною частотою). Значна варіабельність цього показника (1,5-15,5%) вказує на мультифакторний характер успадкування цієї патології.

Якщо у дитини обоє батьків хворіють на маніакально-депресивний психоз, то вірогідність того, що у нього з'явиться емоційний розлад складає 75%. До того ж виявлено, що кількість хворих родичів жіночої статі в 1,5-2 рази більше, ніж хворих родичів чоловічої статі.

Близнюкові дослідження показують досить високу конкордантність хвороби серед монозиготних близнят – у окремих роботах вона досягає 80%. Для дизиготних близнят вона не перевищує 8%. Коефіцієнт успадкованості при цьому дорівнює 0,59.

Якщо брати до уваги випадки самогубства серед хворих на маніакально-депресивний психоз, то частка самогубств серед хворих біологічних родичів прийомних дітей складає 3,9%, серед біологічних родичів здорових прийомних дітей – 0,6%, а серед прийомних батьків – 0,6%.

Генетичний механізм розвитку маніакально-депресивного психозу поки що не відомий.

4.3.5. Епілепсія

Епілепсія – це хронічне захворювання головного мозку, основним проявом якого є регулярні епілептичні напади. Популяційна частота її складає в середньому 1-2%, а серед дітей – до 5%. У більшості випадків (75%) захворювання починається протягом перших 20 років життя.

Епілептичний напад спричинюється надмірним біоелектричним розрядом, який синхронно охоплює групу нейронів, утворюючи епілептичний осередок. Із цього осередку збудження швидко розповсюджується на інші зони головного мозку, нав'язуючи ритм своєї активності іншим нейронам. Симптоми хвороби залежать від того, в якій зоні формується епілептичний осередок. Наприклад, якщо він розвивається в руховій зоні кори головного мозку, то напади супроводжуються судомою, а якщо в нюховій, то хворий під час нападу відчуває певні запахи. Звичайно напад продовжується декілька секунд або хвилин і припиняється самостійно через захисне гальмування або виснаженням нейронів. Судомний епілептичний напад має дві фази – тонічну та клонічну. Тонічна фаза (10-20 секунд) характеризується напруженням усього тіла з розгинанням шиї та випростуванням кінцівок. Потім напруженість м'язів починає зменшуватись, і настає клонічна фаза (1-3 хвилини), протягом якої судоми повністю припиняються. (Рис. 64).



Рис. 64. Епілептичний напад

У сучасній літературі епілепсія розглядається як група патогенетично і клінічно близьких захворювань. За походженням виділяють три типи цієї хвороби: 1) епілепсія, яка виникла в результаті невідомої причини, але має спадковий характер, 2) епілепсія, спричинена ушкодженнями головного мозку, 3) епілепсія, за клінічною картиною подібна до другого типу, але причину її не вдається виявити.

Звичайно генетиків цікавить перший тип епілепсії, який найчастіше виявляється в дитячому, підлітковому або юнацькому віці різними варіантами нападів. Ця епілепсія не супроводжується якими-небудь неврологічними або психічними порушеннями і за відповідної терапії має сприятливий прогноз.

Уявлення про спадкову природу даного типу епілептичної хвороби базується на результатах досліджень родоходів та близнюкових пар. Так за різними авторами, частота захворюваності на епілепсією серед родичів хворого складає 19-69%. Обстеження монозиготних близнят показало високий рівень конкордантності за часом появи перших нападів, за характером цих нападів, за реакцією на терапевтичні заходи. За фактом захворювання цей показник у монозиготних близнят був на рівні 70% проти 6% у дизиготних близнят.

Серед генетиків поки-що відсутня єдина думка як щодо типу успадкування епілепсії, так і відносно кількості генів, причетних до цієї патології. У одних випадках описані хвороби з аутосомно-рецесивним типом успадкування, у інших – з аутосомно-домінантним з мінливою пенетрантністю. Припускається також, моногенна, дигенна або полігенна природа епілепсії. Принаймні на цей час виявлено понад 10 генів, причетних до розвитку хвороби. Ряд авторів не виключає наявності генів-модифікаторів, які визначають рівень експресивності основних генів. Однак наявність впливу цілого генотипу на вираженість хвороби не зустрічає заперечень. Адже саме генотип в цілому

визначає рівень активності захисних систем, індивідуальну своєрідність морфологічних, функціональних та біохімічних характеристик організму.

Розвиток епілепсії можливий лише за умови збігу генетичних чинників, індивідуальних особливостей організму та провокуючих умов оточуючого середовища, які можуть бути найрізноманітнішими, залежно від індивідуальних особливостей хвороби (психічний стрес, розумове перенапруження, інфекційна хвороба, світлові, звукові ефекти тощо).

4.4. Вроджені порушення слуху

Більше половини всіх випадків порушень слуху у дітей спричинюється генетичними факторами. Успадкування найчастіше носить моногенний характер, причому за аутосомно-рецесивним типом успадковується приблизно 80 % випадків нейросенсорних порушень слуху, 19% – за аутосомно-домінантним типом і 1% – за Х-зчепленим рецесивним типом.

Значна кількість схожих за клінічною картиною стійких порушень слуху генетично гетерогенні. Так, отосклероз, який розвивається у молодому віці та характеризується прогресуючим зниженням слуху в зв'язку з обмеженням рухливості стремінця, шумом у вухах, іноді запамороченням, успадковується в більшості випадків за аутосомно-домінантним типом з неповною пенетрантністю. Проте для цієї хвороби описані й інші типи успадкування.

Серед порушень слуху розрізняють глухоту та туговухість.

При глухоті через порушення нейросенсорних систем (рецепторного та/або нервового апарату слухового аналізатора) сприйняття звучної мови на слух виявляється неможливим, оскільки не тільки істотно підвищений поріг слухового сприйняття, але обмежений і частотний діапазон сприйманих звуків (до 3,5-4 кГц і менше). Залежно від тяжкості ураження при таких порушеннях можуть сприйматися деякі немовні звуки, окремі фонемі, знайомі слова і навіть фрази, але мова в цілому виявляється недоступною. Тотальна глухота (коли не сприймаються ніякі звуки) складає не більше 2-3 % від всіх випадків цієї патології.

За туговухості сприйняття мови на слух утруднено, але за спеціальних умов (посилення звуку) можливо, оскільки звуження тон-шкали не зачіпає мовний діапазон частот, хоча поріг слухового сприйняття підвищується на 30 - 80 дБ.

Слід зазначити, що коли в медицині іноді говорять про тимчасову глухоту або тимчасову туговухість, то корекційна педагогіка розглядає їх як стійкі, невиліковні порушення. Якщо ці патології розвиваються в дитячому віці, то це неминуче негативно позначається на мовному розвитку, на формуванні особистості та психіки загалом. Виникає стан, що включає не тільки порушення слуху, але й численні неврологічні та психопатологічні симптоми, більшість із яких доступні корекції за умови своєчасної та адекватної роботи.

Щоб якось класифікувати ці численні та різноманітні форми спадкових уражень слуху, використовується певна основна супроводжуюча ознака. На основі такого принципу класифікації виділено 8 груп стійких порушень слуху, які є складовими клінічної картини наступних груп спадкових захворювань.

1. Аномалії зовнішнього вуха – деформація або відсутність вушних раковин; іноді відсутність зовнішнього слухового проходу.

Сукупність цих ознак характерне для синдрому мікротії (недорозвиненість вуха) з відсутністю зовнішнього слухового проходу та провідною глухотою (рис. 65). Основні клінічні симптоми хвороби: різноманітні аномалії (вушної раковини (відсутність, малі розміри або деформація), відсутність зовнішнього слухового проходу (частіше одностороння), патології середнього вуха (деформація, порушення з'єднань між слуховими кісточками, відсутність слухової кісточки тощо).



Рис. 65. Синдром мікротії з відсутністю зовнішнього слухового проходу та провідною глухотою

Тип успадкування синдрому мікротії з відсутністю зовнішнього слухового проходу та провідною глухотою – аутосомно-рецесивний. На даний час ген, причетний до цієї хвороби, не визначено, хоча відомо, що він локалізований в довгому плечі 18-ої хромосоми.

2. Хвороби та вади органів зору (пігментний ретиніт, дегенерація сітківки, катаракта, іноді глаукома), які супроводжуються розумовою відсталістю, іноді шизофренією.

Таке сполучення симптомів характерне для синдрому Ашера, який серед глухонімих дітей зустрічається з частотою 8%. На цей час визначено 5 генів, мутація кожного з яких спричинює патологію. Вони локалізовані в 1-ій, 3-ій, 11-ій та 14-ій хромосомах: *1q32*; *3q21-q25*; *11p15*; *11q13*; *14q32*. Основними ознаками хвороби є вроджена нейросенсорна туговухість, повільно прогресуюча пігментна дегенерація сітківки, початок якої припадає на перше або друге десятиліття життя, вестибулярні розлади.

Синдром Ашера успадковується за аутосомно-рецесивним типом з виразною гетерогенністю.

Популяційна частота хвороби не визначена.

3. Хвороби сполучних тканин і вади розвитку скелета – деформації черепа, випинання очних яблук, дефекти нижніх повік, недорозвиток верхньої

або нижньої щелепи, збільшення відстані між парними органами тощо. Подібна сукупність ознак характерна для синдрому Крузона та синдрому Трічера – Коллінза.

Основними клінічними ознаками синдрому Крузона є завчасне закриття швів черепа, яке спричинює деформацію черепа, високий лоб, випинання очного яблука, широко розміщені очі, косоокість, клювоподібний ніс, рідкі шипоподібні зуби тощо (рис. 66). Хвороба може супроводжуватися глухотою, вродженими вадами серця, розумовою відсталістю.



Рис. 66. Синдром Крузона

Синдром Крузона успадковується за аутосомно-домінантним типом. Популяційна частота його складає 1:25000 новонароджених.

Синдром Трічера – Коллінза характеризується такою клінічною картиною: антимонголоїдний розріз очей, малі розміри нижньої щелепи, малі розміри очного яблука, «птиче обличчя», деформовані вушні раковини, відсутність зовнішнього слухового проходу, глухота, спричинена дефектами середнього вуха, збільшений рот, вроджені вади серця і т.п. (рис. 67).



Рис. 67. Синдром Трічера – Коллінза

Хвороба успадковується за аутосомно-домінантним типом з високою пенетрантністю та різною експресивністю.

4. Порушення функції нирок (наявність у сечі білку та крові).

Сукупність симптомів характерна для клінічної картини синдрому Альпорта. У чоловіків захворювання має більш тяжкий перебіг з розвитком ниркової недостатності. У жінок функції нирок звичайно не порушені. Двостороння нейросенсорна туговухість спостерігається в 50% випадків хвороби (переважно у хлопчиків) і розвивається у перші роки життя. Інколи наявні аномалії очей, у тому числі катаракта.

Синдром Альпорта – досить гетерогенна хвороба з різними типами успадкування – аутосомно-домінантним, аутосомно-рецесивним, X-зчепленим рецесивним.

Популяційна частота хвороби складає 1:5000-1:10000.

5. Розростання щитоподібної залози та підвищення її функції (базедова хвороба).

Сполучення симптомів характерне для синдрому Пендредда. Туговухість виявляється після народження або в ранньому дитинстві. Розростання щитоподібної залози стає помітним у 5-8-річному віці, але функція її переважно зберігається.

Синдром Пендредда успадковується за аутосомно-рецесивним типом. Ген SLC26A4, мутації якого (на цей час описано 47 мутацій) спричинюють хворобу, локалізований в 7-ій хромосомі (7q31).

Популяційна частота хвороби складає 7:100000.

6. Патології нервової системи: розлад координації рухів, розумова відсталість, атрофія м'язів.

Сукупність ознак характерна для синдрому Річардса – Рандля. За цієї хвороби діти пізно починають ходити, до 30-літнього віку поступово наростає недоумкуватість (IQ: 25-49) і атрофія м'язів, порушується координації рухів. Прогресуюча нейросенсорна туговухість виявляється з раннього дитинства.

Тип успадкування хвороби – аутосомно-рецесивний;

7. Хвороби серцево-судинної системи: серцева аритмія внаслідок порушення функцій провідної системи серця.

Група симптомів характерна для синдрому Жервелла – Ланге – Нільсена, який характеризується такою клінічною картиною: з 3-5-річного віку настають запаморочливі стани і раптові втрати свідомості, спровоковані нервовим та фізичним напруженням, з наступною дезорієнтацією в часі, вроджена двостороння глибока нейросенсорна глухота. Більше половини хворих гине у віці між 3-ма та 14-ма роками через серцеву аритмію.

Синдром Жервелла – Ланге – Нільсена успадковується за аутосомно-рецесивним типом, спричинюється мутацією гена KCNQ1, локалізованого в 11-ій хромосомі (11q15,5) і є досить рідкісною хворобою з популяційною частотою 1:100000 – 1:200000 дітей.

8. Ураження шкіри та порушення пігментації.

Сполучення густого ластовиння з глухотою характерне для синдрому LEOPARD, назва якого складена із перших літер латинських назв основних симптомів: множинне лентиго (сочевицеподібне ластовиння), значні вади серця, які спричинюють аномалії електрокардіограми, велика відстань між очима, звуження легеневої артерії, вади статевих органів, затримка росту та глухота. Розумовий розвиток у більшості хворих у межах норми. (Рис. 68).



Рис. 68. Синдром LEOPARD

Синдром LEOPARD успадковується за аутосомно-домінантним типом з високою пенетрантністю та різною експресивністю і є досить рідкісним. Хвороба спричинюється мутацією одного із двох генів – *RTPN11*, локалізованого в 12-ій хромосомі (*12q24.1*) та *RAF1*, локалізованого в 3-ій хромосомі (*3p25*).

Сполучення часткового альбінізму з глухотою характерне для синдрому Ваарденбурга, провідними симптомами якого є бокове зміщення зовнішніх кутів очей (псевдокосоокість), широке виступаюче перенісся, зрощені брови, нейросенсорна туговухість, частковий альбінізм (рис. 69).



Рис. 69. Синдром Ваарденбурга

Хвороба успадковується за аутосомно-домінантним типом з неповною пенетрантністю та мінливою експресивністю. Ген PAX3, мутація якого призводить до патології, локалізований в 2-ій хромосомі (2q37). На цей час відомо вже понад 50 мутацій цього гена.

Синдром Ваарденбурга є досить розповсюдженим – його популяційна частота складає 1:4000.

4.5. Вроджені порушення зору

Різноманітні аномалії органів зору у вигляді порушень різних частин ока – повік, рогівки, райдужки, кришталика, сітківки, зорових нервів – входять в набір клінічних симптомів понад 200 спадкових захворювань. При цьому часто спостерігається поєднання патології органів зору та розумової відсталості.

До вроджених вад зору відносять сліпоту та слабозорість.

Сліпими (незрячими) вважаються особи з такими порушеннями зору, при яких зорові відчуття або повністю відсутні, або є відчуття світла чи залишковий зір (до 0,04 для ока, що краще бачить, з корекцією окулярами), а також особи з прогресуючими захворюваннями та звуженням поля зору (до 10-15 %) з гостротою зору до 0,08.

При слабозорості гострота зору для ока, що краще бачить, складає від 0,5 до 0,2 з корекцією звичайними окулярами. Окрім зниженої гостроти зору, тут можуть бути порушення сприймання кольорів, периферійного та бінокулярного зору.

Ранній розвиток сліпоти або слабозорості викликає відхилення в руховій сфері та нервово-психічному розвитку. Більшість із цих вад досить добре піддається корекційним заходам.

Обстеження спеціальних шкіл для сліпих та слабозорих дітей показало, що понад 80 % захворювань носять переважно спадковий характер. Вважається, що генетично обумовлені порушення зору складають від 60 до 80 % всіх випадків цієї патології, причому 80-90% серед них складають аутосомно-рецесивні форми.

Нерідко стійка зорова патологія є компонентом спадкових синдромів (близько 16% випадків спадкової сліпоти та слабозорості).

Різні порушення зору та аномалії очей зустрічаються при **синдромі Рігера**. Основними симптомами цієї хвороби є косоокість, дефекти сітківки, різні порушення або відсутність райдужки, помутніння рогівки чи кришталика тощо. У хворого широке перенісся, широко поставлені очі, вивернута нижня губа, деформовані вушні раковини. Характерна також загальна недорозвиненість зубів та конічна форма передніх зубів. (Рис. 70).



Рис. 70. Синдром Рігера

Синдром Рігера успадковується за аутосомно-домінантним типом. Ген *PITX2*, мутація якого викликає захворювання, локалізований в 4-ій хромосомі (*4q25*).

Популяційна частота хвороби складає 1:200000 новонароджених.

При *синдромі Альстрема* на першому році життя з'являються мимовільні ритмічні коливання очей, розвиваються запалення сітківки та світлобоязнь. Спостерігається прогресуюче зниження центрального та периферійного зору, що приблизно до 7 років призводить до сліпоти. Для хворих характерне прогресуюче зниження слуху. З раннього дитинства спостерігається ожиріння. (Рис. 71).

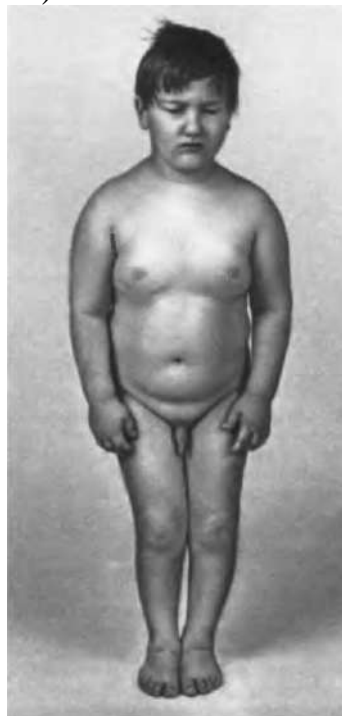


Рис. 71. Синдром Альстрема

Після настання статевої зрілості з'являються ознаки цукрового діабету, незалежного від інсуліну, та ниркової недостатності. Статевий розвиток зовні нормальний, але наявні значні вади внутрішніх статевих органів. Інтелект звичайно збережений.

Синдром Альстрема успадковується за аутосомно-рецесивним типом і викликається мутацією гена *ALMS1*, локалізованого в 2-ій хромосомі (2p13)..

Захворювання є досить рідкісним – на цей час у спеціальній літературі описано всього кілька сотень випадків.

Провідним клінічним проявом *синдрому Ленца* є, як правило, зменшення розмірів або відсутність одного із очних яблук. Аномалії очей можуть досягати двобічної анофтальмії. Крім того, характерні також аномалії кисті (зрощення пальців, подвоєння великих пальців тощо), помірна мікроцефалія, деформовані, відкоплені, низько посаджені вушні раковини. (Рис. 72).



Рис. 72. Синдром Ленца

Хворі мають астеничну статуру з вузькими плечима та стегнами. Зустрічаються вади серця, шлунково-кишкового тракту, нирок. Виявляється також відсутність частини зубів і порушення прикусу. Вади розумового розвитку можуть досягати олігофренії різного ступеня.

Успадковується синдром Ленца за Х-зчепленим рецесивним типом. Припускається, що хвороба пов'язана з двома локусами на Х-хромосомі – *Xq27-q28* (синдром Ленца 1) та *Xp11.4-p21.2* (синдром Ленца 2). У гетерозиготних носійок аномального алеля можливі легкі прояви хвороби (аномалії кисті та зубів, вузьке обличчя та інші).

Популяційна частота синдрому Ленца не визначена.

Катаракти вроджені групуються на основі провідної ознаки – помутніння кришталика, від інтенсивності та локалізації якого залежить клінічна картина хвороби. Близько 25% випадків природжених катаракт складає повна катаракта, що спричинює зниження гостроти зору, іноді значне. Шарувата катаракта (до 40 % усіх випадків) прогресує поступово і вражає, як правило, обидва ока, внаслідок чого приводить до інвалідності. Природжені катаракти в 30 % випадків супроводжуються косоокістю та мимовільними ритмічними коливаннями очних яблук. У 25 % випадків одностороння та в 11

% випадків двостороння катаракта поєднується зі зменшенням розмірів ока. (Рис. 73).

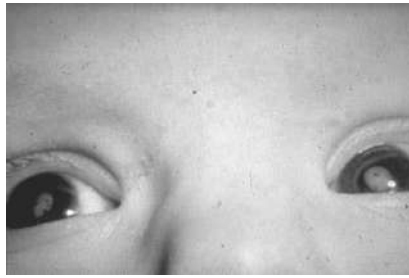


Рис. 73. Двостороння вроджена катаракта

Природжені катаракти, внаслідок різноманітності їх форм, успадковуються за різними типами – аутосомно-домінантним, аутосомно-рецесивним та Х-зчепленим рецесивним.

Порушення зору супроводжують також спадкові синдроми Ашера, Альпорта, Марфана, Крузона і багато інших, а також різні спадково обумовлені порушення обміну речовин.

4.6. Девіантна поведінка

Активність живих організмів, спрямована на пристосування до оточуючого середовища і задоволення наявних потреб, називається поведінкою. Поведінка людини, на відміну від тварин, завжди соціально обумовлена і має свідомий, цілеспрямований характер. Людина спрямовує свої дії не тільки на безпосереднє задоволення потреб, а й на організацію взаємин з іншими людьми відповідно до суспільно прийнятих норм моралі і права.

Девіантною поведінкою (лат. *deviatio* – відхилення) є дії людини, які порушують офіційно встановлені в суспільстві ми неофіційно в певній соціальній групі моральні і правові норми. До основних видів девіантної поведінки відносять злочинність, наркоманійну залежність, самогубство, сексуальні збочення, проституцію тощо.

4.6.1. Злочинність

Однією з найгостріших проблем людства є злочинність. Це – надзвичайно складне і багатогранне явище. Злочином вважається і порушення фінансових законів, і крадіжка, і вбивство – навмисне чи в стані афекту. Крім того, існують проблеми обліку злочинних фактів. Якщо, наприклад, у разі хвороби пацієнти самі шукають лікарів, які ведуть ретельний облік медичних даних, то відносно злочинності картина прямо протилежна – достатньо велика кількість злочинів залишається нерозкритою, бо вся спритність злочинців спрямована на це. Отже реальна картина злочинності залишається для дослідників невідомою.

Злочинність вивчається багатьма науками – правознавством, соціологією, психологією, генетикою. Генетики не полишають спроб визначити спадкові та середовищні механізми цього складного соціального явища.

За даними різних авторів виявилось, що середня конкордантність монозиготних близнят за ознаками злочинності у півтора рази вище, ніж дизиготних (75% та 50% відповідно). Проте відносно висока конкордантність у дизиготних близнят свідчить про те, що вплив чинників середовища на прояв ознаки тут вельми значний.

Характерно, що з віком роль дії середовища знижується. У тривалих дослідженнях було показано, що успадковуваність антисоціальної поведінки у підлітків рівна 0,07, а вплив оточуючого середовища – 0,31. При повторних обстеженнях дорослих успадковуваність зростає до 0,43, тоді як дія середовища падає до 0,05.

Причиною злочинності може бути аномальний розвиток особи, як пов'язаний зі спадковою схильністю, так і виниклий в результаті дії середовища (хвороби, травми тощо). Серед злочинців взагалі зустрічається значна кількість осіб з психопатіями та різними патологіями, одним із симптомів яких є агресивність.

Генетичні експерименти на тваринах, в результаті яких були створені лінії щурів і мишей з підвищеною або зниженою агресивністю, указують на можливий зв'язок певного генотипу з цією властивістю поведінки. Цікаво, що у людини існує кореляція між агресивністю та гіпоглікемією. Під гіпоглікемією в даному випадку розуміється знижений вміст глюкози в крові, що спричинює підвищену дратівливість і випадки антисоціальної поведінки.

У деяких випадках достатньо однієї генної мутації, щоб викликати підвищену агресивність. У літературі описаний випадок характерного порушення нормальної поведінки чоловіків, яка полягала в несподіваних спалахах агресивності та імпульсивній сексуальній поведінці. Причиною такої поведінки виявилася мутація гена, який кодує структуру ферменту моноаміноксидази А і знаходиться в Х-хромосомі.

Таким чином, обговорюючи питання про успадкування злочинності, слід пам'ятати, що всі дослідження, проведені в цьому напрямі, ще дуже далекі від досконалості. Фенотип злочинця все ще не визначений. Сучасні вчені вивчають не власне злочинність, а типи поведінки, характеристики особи, які супроводжують злочинність, біологічні показники схильності до агресії тощо. Все це лише перші кроки на шляху до пізнання істинних причин злочинності.

Було б найгрубішою помилкою вважати, що схильність до кримінальної поведінки закладена в генах. Існує велика кількість свідчень того, що сприятливе оточуюче середовище здатне компенсувати небажані особливості темпераменту та особистості, які можуть привести до розвитку аномальної поведінки. І навпаки, несприятливе середовище може поглибити наслідки навіть невеликих порушень розвитку, якими, наприклад, є неспецифічні порушення навчання, і привести до відхилень в поведінці та глибокого конфлікту з соціальним середовищем.

4.6.2. Наркоманійна залежність

Наркоманійна залежність означає залежність стану хворого від наявності в його організмі наркотичної речовини.

Розрізняють психічну і фізичну наркоманійну залежність, швидкість формування яких визначається не тільки видом наркотичних речовин, частотою та дозами їх вживання, а й індивідуальними особливостями, віком, статтю, тривалістю наркоманії, наявністю супутніх захворювань (в т. ч. психічних), соціальними умовами та іншими чинниками.

Психічна залежність полягає в тому, що вживання наркотичної речовини набуває центрального значення в житті, на якому зосереджені звичайно всі думки хворого. Заради цього нехтується робота, навчання, розваги, уподобання, соціальні контакти (окрім пов'язаних з наркоманією). На наркотики витрачаються всі гроші, а для їх добування хворі не зупиняються навіть перед протизаконними діями. Думки про наркотики набувають понадціннісного характеру.

В основі фізичної наркоманійної залежності лежать, ймовірно, стійкі біохімічні зміни в організмі, що розвиваються в результаті регулярного і достатньо тривалого вживання наркотичних речовин. Регулярне надходження наркотику в організм стає необхідною умовою збереження гомеостазу та відчуття фізичного комфорту, а його відсутність викликає хворобливий стан – абстинентний синдром, у якому найбільш яскраво виражається фізична залежність.

Найпоширенішим видом наркоманійної залежності є хронічний алкоголізм. Крім того виділяють власне наркоманію та тютюнокуріння.

Алкоголізм. Внаслідок систематичного зловживання спиртними напоями розвивається захворювання на алкоголізм. За характером вживання спиртного та його дії на організм розрізняють побутове пияцтво (ситуативне, без ознак звикання), хронічний алкоголізм (постійний, з ознаками звикання) і алкогольні неврози (біла гарячка, алкогольні галюцинації тощо).

Популяційна частота хронічного алкоголізму складає в середньому 3-5% серед чоловіків та 0,1-1,0 % серед жінок. Окремі дослідники вважають ці показники заниженими, бо вони складені на підставі лише випадків звернення до медичного закладу, і подають інші – до 10 % алкоголіків серед чоловіків та 3-5 % серед жінок.

Ця хвороба характеризується фізичною та психічною залежністю від алкоголю, ураженням внутрішніх органів (печінки, серця, шлунка тощо), центральної та периферійної нервової системи, психічною та соціальною деградацією. На пізніх стадіях алкоголізму розвиваються алкогольні психози. Хвороба згубно діє на спадковість: серед нащадків алкоголіків епілепсія, олігофренія, різні вади розвитку зустрічаються набагато частіше, ніж серед нащадків тверезих. Ефективність лікування залежить від стадії хвороби, особливостей її перебігу, дії соціальних та інших чинників.

Алкоголізм – це захворювання, причини якого багатогранні. Для визначення природи спадкової схильності до алкоголю здійснювали дослідження родоходів, близнюкових пар, прийомних дітей тощо. Часто ця патологія має сімейний характер подібно до таких психічних захворювань як маніакально-депресивний психоз, депресія та шизофренія. Порівняння залежності від алкоголю між близнятами показало, що роль спадковості тут досить значна. Наприклад, при тяжких формах алкоголізму конкордантність монозиготних близнят складала 71 %, а дизиготних – тільки 32 %. Усиновлені діти по схильності до розвитку алкоголізму більше схожі на своїх біологічних батьків, ніж на прийомних. Це показує, що схильність до алкоголізму значною мірою визначається спадковістю.

Звичайно, не існує якогось одного гена, який визначав би залежність від алкоголю. Уже виявлено цілий ряд генів «ризик», прояв яких різною мірою залежить від чинників оточуючого середовища – ситуації в сім'ї, в колі товаришів та в суспільстві. Дослідники виявили дві групи таких генів: 1) гени, які контролюють метаболізм алкоголю в організмі, та 2) гени, які визначають нейропсихічні функції.

При вживанні алкоголю в мозку активується система позитивного підкріплення, в яку входять структури лімбічної системи мозку та префронтальної кори. Активація цієї системи приводить до повторення дій, що викликають задоволення. Структури мозку, що входять у систему позитивного підкріплення, активуються і при вживанні наркотиків, наприклад, кокаїну, амфетамінів, марихуани, але алкоголь діє більш широко, залучаючи й інші зони мозку, у тому числі мозочок, що відповідає за збереження рівноваги і координацію рухів.

У формуванні алкогольної залежності беруть участь також гени, які контролюють передачу нервового імпульсу від одного нейрона до іншого.

Генів, які причетні до розвитку алкоголізму, багато, всі вони здійснюють свій вплив, хоча роль кожного окремого гена при цьому незначна. Повною мірою несприятлива сукупність таких генів може проявитися при наявності провокуючих чинників оточуючого середовища, у першу чергу неблагополучних сімей. Там же, де дитина оточена любов'ю та розумінням і з вихованням усе гаразд, вплив аномальних алелей корегується, і їх носії проявляють асоціальну поведінку не частіше, ніж носії нормальних алелей.

Генетичні дослідження алкоголізму чітко вказують, якою повинна бути профілактика цієї патології. Це, перш за все, педагогічні заходи. Наприклад, виявлено, носії окремих «ризикових» алелей менш чутливі до негативного підкріплення, ніж носії нормальних алелей. У них просто не діють структури, що відповідають за запам'ятовування негативних результатів їх діяльності. Іншими словами, у них не формується установка на уникнення дій, що ведуть до неприємних відчуттів. Можна припустити, що у вихованні таких дітей ефективною буде похвала за випадки гарної поведінки, повторювана послідовно і терпляче, а покарання може не діяти або давати негативні результати.

Програми профілактики алкоголізму, як і інших видів наркоманійної залежності, мають базуватися не на риторичних заявах про небезпечність згубних звичок, а на виробленні відповідної самооцінки у дітей та молоді, на умінні розпізнавати і оцінювати наслідки ризикової поведінки.

Наркоманія. Під наркоманією розуміється сукупність хронічних патологій, які викликані зловживанням лікувальних або інших наркотичних речовин і характеризуються фізичною та психічною залежністю від цих речовин.

Через широку доступність наркотичних засобів наркоманія в даний час стала серйозною соціальною проблемою. Звичайно наркоманія спричинює глибокі зміни особистості, розлади психіки та порушення функцій внутрішніх органів.

В залежності від наркотичного засобу розрізняють наркоманію опійну (морфінізм, кодеїнізм, героїнізм тощо), гашишну (гашишизм), барбітурову (барбітуратизм), кокаїнову (кокаїнізм) та інші. Зустрічається комбінована наркоманія (полінаркоманія). Всі ці різновиди наркоманії відзначаються своїми характерними особливостями прояву, перебігу та лікування.

До розвитку наркоманії причетні як середовищні, так і генетичні чинники.

Чинниками оточуючого середовища можуть бути несумісність із соціальним довкіллям, стреси з подальшою депресією тощо.

Серед генетичних чинників виявлено зниження експресії генів певних регуляторних пептидів. Одні з цих пептидів (ендорфіни, енкефаліни) блокують опіатні рецептори, викликаючи нормальний настрій, інші (серотонін) – забезпечують нормальну уяву, наявність у свідомості необхідних цінностей, радісних подій у житті і взагалі сенсу життя. Якщо таких гормонів виробляється недостатньо, це викликає психічний та фізичний дискомфорт, пошук засобів та речовин, які б могли його усунути.

Близнюкові дослідження показали, що успадковуваність наркоманії складає близько 30%. Пристрасть до різних наркотиків має неоднакову генетичну компоненту. Так успадковуваність схильності до героїнової залежності складає 50%, а до психоделічних засобів – 26%.

Показано, що одним з важливих чинників схильності до наркоманії є така психологічна властивість людини, як пошук новизни.

Лікування хворих на наркоманію здійснюється в умовах психіатричного стаціонару. Воно передбачає протидію абстиненції, загальнозміцнювальне, дезінтоксикаційне та підтримуюче лікування. Оскільки фармакологічне втручання не вирішує психосоціальних проблем хворого, лікування має бути комплексним і включати реабілітаційні заходи – психотерапію, трудотерапію та культуротерапію.

Тютюнокуріння. Найпоширенішим видом наркоманійної залежності є вдихання диму тліючого тютюну. Виявлена залежність схильності до тютюнокуріння від нервово-психічного складу людини. До причин

популярності цієї шкідливої звички належать тимчасова тонізуюча дія нікотину, адаптація до нього організму та сила звички.

Згідно статистичним даним тютюнокуріння скорочує тривалість життя і підвищує смертність населення, сприяє розвитку захворювань дихальної, травної та кровоносної систем, підвищує ступінь ризику розвитку раку легень.

Для громадського здоров'я небезпечно також так зване пасивне куріння – вимушене вдихання некурящими накопичених в приміщенні продуктів тютюнокуріння. У дітей, які часто перебувають у накурених приміщеннях, частіше розвиваються хвороби дихальних шляхів (аденоїди, тонзиліти, пневмонії тощо).

Виявлено помірний генетичний вплив (коефіцієнт успадкованості близько 60%) на пристрасть до тютюнокуріння.

Останнім часом у затятих куріїв виявлено кілька генів, локалізованих у хромосомі 15 (більш точна локалізація поки-що невідома). Ці гени кодують білки, що є складовими ацетилхолінових рецепторів. Нікотин, що входить до складу тютюнового диму, здатен імітувати дію нейротрансмітера ацетилхоліну, тому ці рецептори дістали назву нікотинових. Зв'язуючи молекули нікотину з нервовими клітинами, ці білки викликають нікотинову залежність.

Результати досліджень кількох тисяч близнюкових пар показали, що сильна та легка ступінь тютюнокуріння визначаються різними генетичними чинниками. Спадкова складова виявилася значно більшою при легкій залежності від нікотину, ніж при важкій.

Для лікування залежності від тютюнокуріння використовують різноманітні терапевтичні методики (навіювання, формування відрази та інші), але ні одна із них не виявила переваги над іншими. Успіху лікування сприяє підтримка рідних та близьких, а також психотерапія.

4.6.3. Самогубство

Самогубством, або суїцидом вважаються не всі дії людини, які мають наслідком її смерть. Встановити відмінність власне самогубства від автоагресивних форм поведінки дає змогу аналіз мотивації вчинків індивіда. Замах людини на власне життя кваліфікується як самогубство за умови, коли вона усвідомлює значення своїх дій і керує ними. Скоєння людиною суїцидальних дій під впливом ускладнень психічних захворювань (переважно маніакально-депресивних психозів та шизофренії) слід кваліфікувати як нещасний випадок.

Звичайно суїцидальна поведінка формується в результаті взаємодії факторів схильності до нього та чинників умов оточуючого середовища. Така взаємодія спричинює відчуття безнадійності на фоні імпульсивного стану, що і може привести до самогубства.

Самогубство є однією із найбільш гострих медико-соціальних проблем сучасного людства. Щорічно у світі здійснюється близько 1 млн. самогубств і майже 10 млн. спроб самогубства. Популяційна частота суїциду (кількість

самогубств на 100000 населення за рік) виявляє географічну та етнічну мінливість. Так у США вона з 50-их років минулого століття не перевищує 13. Лідерами за частотою самогубств є Латвія, Литва, Естонія, Росія та Угорщина (42,5 – 35,9). Найменший цей показник у таких країнах як Гватемала, Філіппіни, Албанія, Домініканська республіка і Вірменія (0,5 – 2,3).

Частота самогубств різна в різних вікових групах. Найвища вона для літніх людей з білим кольором шкіри віком понад 75 років. Частота суїциду для осіб 15-24 років збільшилася за останні півстоліття в три рази. Цей факт можна пояснити розповсюдженням психічних хвороб, наркоманією та доступністю вогнепальної зброї.

Частота самогубств також варіює між чоловіками та жінками і між представниками різних етнічних груп. Чоловіки закінчують близько 80% всіх спроб самогубства. Проте, жінки роблять такі спроби в три рази частіше за чоловіків. Серед чоловіків, наприклад, корінні американці мають найвищий показник суїциду, після чого йдуть люди з білим кольором шкіри. Білі чоловіки і жінки здійснюють близько 90% всіх спроб самогубства.

Про визначальну роль у цих процесах генетичних чинників свідчать дослідження сімей та близнюкових пар за умови виключення впливу інших спадкових хвороб, що можуть провокувати суїцид. На підставі результатів цих досліджень виявлено механізми успадкування суїцидальності. Так у першому поколінні нащадків самогубців частота суїцидних спроб і суїцидів приблизно в 4 рази вище, ніж у контрольній групі. Із психічними захворюваннями, наявними в родині, це не пов'язано. У ряду «батьки – діти» ймовірність спадкового передавання суїцидної поведінки становить 12-18%.

На повторюваність суїциду в межах родини впливають і соціально-психологічні фактори – наслідування, самонавіювання, навіювання, емоційне зараження. Але з'ясовано, що діти, у сім'ях яких був скоєний суїцид і які з раннього дитинства виховувались в інших сім'ях, де його не було, скоюють самогубство, вдаються до суїцидальних спроб приблизно в 6 разів частіше, ніж усиновлені діти, біологічні батьки яких не належать до суїцидальних родин.

Про визначальний вплив на суїцидальну поведінку генетичних чинників свідчить і те, що вірогідність скоєння суїциду обома монозиготними близнюками приблизно у 20 разів вища, ніж обома дизиготними. Водночас частота скоєння самогубства другим дизиготним близнюком, якщо це вчинив один із них, у 3,5 рази вища, ніж середній рівень суїциду в суспільстві, до якого вони належать.

Дослідження протягом останніх 20-30 років виявили, що суїцидальна поведінка пов'язана з порушеннями функціонування нейротрансмітерів (перш за все, серотоніну та норадреналіну), регуляції активності нервової системи, зі змінами у функціонуванні гіпоталамуса, гіпофіза, надниркових залоз, імунної системи, з порушеннями метаболізму жирів. Виявлено ряд кандидатних генів, мутації яких можуть провокувати суїцидальну поведінку: TRH2 (ген ферменту триптофангідроксилази; локалізація *12q21*), SLC6A4 (ген білка-транспортера серотоніну; локалізація *17q11.1-q12*), чотири гена серотонінового рецептора

(наприклад, ген *HTR2A*; локалізація *13q14-q21*), *MAOA* (ген ферменту моноаміноксидази А – супресора дофаміну; локалізація *Xp11*).

Таким чином, генетично зумовлені патогенні зміни в обміні речовин, а отже і у функціонуванні нервової системи людини зумовлюють агресивність, імпульсивність, зниження опору стресогенам, втрату здатності одержувати задоволення від життя, депресію тощо. Все це доповнюється зовнішніми стресогенними впливами та гормональними зрушеннями, що може призвести до самогубства.

4.6.4. Гомосексуалізм

Одним із видів статевого збочення є гомосексуалізм – статеве ваблення до людей своєї статі. Поширеність гомосексуальності, за даними різних авторів, варіює серед чоловіків від 1 до 10%, а у жінок – від 1 до 3%.

Суспільство протягом своєї історії по-різному ставилося до цього явища. Стародавні юдейські традиції гомосексуальність засуджували. Проте в Античному Світі деякі форми гомосексуальності вважалися цілком природними. Католицька Європа протягом багатьох століть свого початкового існування не проявляла до гомосексуалістів ніякої ворожості. Але в епоху середньовіччя звинувачення в гомосексуалізмі перетворилося на грізну зброю інквізиції. На початок ХХ ст. сформувалося загальне уявлення, що гомосексуальність – це хвороба, з якою людина народжується. Було здійснено значну кількість спроб лікування гомосексуальності, які інколи межували з варварською жорстокістю (наприклад, пересадка сім'яників, електрошокова терапія тощо) і не привели до позитивних результатів.

За даними близнюкових досліджень, у монозиготних близнят виявлена лише 50-процентна конкордантність за гомосексуальністю. Це свідчить про значний вплив середовищних чинників на формування такого типу поведінки.

У випадку жіночого гомосексуалізму роль спадкових чинників ще менша. Дослідження близнят жіночої статі, що вирости нарізно, показало, що всі вивчені пари були дискордантні за цією ознакою. Це дає підставу вважати, що дана особливість поведінки є придбаною, а не успадкованою.

Наукові дебати з приводу природи гомосексуальності не стихають і дотепер, але ставлення до даного явища стало більш терпимим.

Генетичні дослідження останніх років показали, що статеву орієнтацію людини визначають кілька генів, які розташовані не лише в Х-хромосомі, як вважалося раніше. На хромосомах 7, 8 та 10 виявлено локуси, де можуть знаходитись ці гени. Звичайно, не виключається і вплив умов оточуючого середовища. Таким чином, сексуальна орієнтація є мультифакторною ознакою.

У наш час лікування гомосексуалізму не практикується, окрім випадків, коли пацієнт сам бажає змінити свою статеву орієнтацію. При цьому застосовують групову та поведінкову психотерапію.

4.7. Профілактика вроджених патологій

Вроджені патології умовно можна розділити на дві групи: 1) спадкові хвороби, які передалися дитині від батьків, 2) вади розвитку, спричинені тератогенними факторами у процесі ембріонального розвитку дитини. Вони відзначаються зниженою тривалістю життя хворих і підвищеною потребою в медичній допомозі та соціальній опіці. Особи із вродженими патологіями потребують медичної допомоги в 5-6 разів частіше, ніж інші хворі, а іноді й постійного лікування. Крім того, їм загрожує значно більший ризик з боку інфекційних захворювань, отримання опіків, травм тощо. Більше того, ці останні виникають частіше, протікають важче і довше у зв'язку з меншими можливостями підтримання біохімічного, імунного та гормонального гомеостазу у хворих на вроджену хворобу (табл. 4).

Таблиця 4. Наслідки вроджених аномалій у розвинених країнах (за даними ВООЗ)

Групи аномалій	Середня частота на 1000 новонароджених	Наслідки (%%)		
		Рання смерть	Хронічний стан	Успішне лікування
Вроджені вади розвитку частин тіла	30	22	24	54
Хромосомні хвороби	4	34	64	2
Генні хвороби	10	58	31	11
Р а з о м	44	31,3	29,2	39,5

Для хворих на вроджені патології передбачені такі види допомоги: 1) у випадку вроджених вад фізичного розвитку – дитяча хірургія, 2) при хромосомних хворобах – соціальна підтримка, 3) при генних хворобах – медичне лікування та соціальна підтримка. Тривалість життя таких хворих залежить від особливостей хвороби та рівня медичної допомоги. Особливо це стосується хворих на спадкові патології. Навіть у країнах із розвинутою системою охорони здоров'я не менше 50% усіх спадково хворих умирає в дитячому віці. Середня тривалість їх життя на 20 років менше середнього показника (50 років замість 70).

Про соціальне значення профілактики вроджених патологій свідчить інвалідність хворих та економічні витрати на їх утримання. Протягом багатьох років такі хворі не можуть себе обслуговувати. З 1000 новонароджених близько 5 є «кандидатами» на багаторічну важку інвалідність з дитинства.

Поряд із медично-соціальною значимістю профілактики вроджених патологій не менше важливими є психологічні аспекти в сім'ї за наявності хворої дитини. Тяжкість хвороби та прогресуюче погіршення стану хворого створюють атмосферу психологічної напруженості навіть у дуже дружних сім'ях. Подружжя або родичі з'ясовують (або підозрюють), хто «винуватий» у народженні хворої дитини. Непросто вирішити в сім'ї також питання про передачу дитини в інтернат, якщо вона живе з батьками. Крім того, постійний догляд за хворою дитиною вимагає великих матеріальних, моральних та фізичних затрат, що теж викликає конфлікти.

Необхідність профілактики спадкових хвороб диктується також і закономірностями їх розповсюдження в популяції. Ці хвороби передаються з покоління в покоління. При поліпшенні медичної допомоги такі хворі не тільки довше житимуть, що автоматично підвищує число хворих із спадковою патологією в популяції, але й передаватимуть мутації наступним поколінням.

У зв'язку з планованим розміром сім'ї (переважно 1-3 дитини) різниця в кількості дітей між здоровими та спадково обтяженими подружжями нівелюється. Природний добір перестає регулювати чисельність потомства. У спадково обтяжених сім'ях буває більше вагітностей. Зрозуміло, що частина з них закінчується загибеллю потомства на різних стадіях пренатального розвитку. Однак кількість живих дітей у спадково обтяжених сім'ях така ж, як і в необтяжених. Частина цих дітей є гетерозиготними носіями аномального алеля і будуть передавати його своїм нащадкам. Внаслідок цього буде підтримуватися підвищена частота патологічного алеля в популяції.

Беручи до уваги сказане вище, визначальне значення у зменшенні частоти розповсюдження спадкових патологій у популяції має їх завчасна профілактика. При планування профілактики доцільно брати до уваги категорію спадкової патології, яких відомо три: 1) заново виникаючі мутації (перш за все порушення кількості хромосом та тяжкі форми домінуючих мутацій), 2) хвороби, успадковані від попередніх поколінь (як генні, так і хромосомні), 3) хвороби із спадковою схильністю.

Профілактика спадкових і вроджених патологій може бути базовою, первинною, вторинною та третинною.

Базову профілактику необхідно розпочинати у ранньому дитинстві, щоб уберегти майбутніх матерів та батьків від нанесення шкоди своєму здоров'ю, а головне – своїй гаметогенній тканині внутрішніх статевих органів. Адже за даними офіційної статистики кожен четвертий підліток України систематично курить, вживає алкоголь, наркотики, надзвичайно рано вступає у статеві зносини, а найчастіше займається всім цим разом. І найнебезпечніше те, що це, нарівні з хлопцями, практикують і дівчата – невдовзі матері, які, внаслідок такого способу життя, виносять та народять дітей з фізичними, психічними або розумовими вадами. Наркотичні речовини, алкоголь, складові тютюнового диму є мутагенними та тератогенними чинниками, які, надходячи з кров'ю до внутрішніх статевих органів, можуть призвести до мутацій в гаметогенних клітинах або порушити нормальний перебіг гаметогенезу. В результаті

сформується гамети з мутантними генами чи з порушеннями будови хромосом або їх кількості. Це призведе до народження дитини зі спадковою чи вродженою патологією. Крім того, куріння, вживання алкоголю і наркотиків призводить до поступового розвитку безпліддя у чоловіків, особливо, якщо ці звички починаються у дитячому або підлітковому віці.

Ранній початок статевого життя задовго до настання повної репродуктивної зрілості дівчини (18-20 років) шкідливий, перш за все, порушенням цілості дівочої пліви, яка є захисним бар'єром від проникнення у внутрішні статеві органи різноманітних інфекційних агентів у той час, коли ще не завершилося формування механізму імунітету цих органів. Запальні процеси в статевих органах дівчини за такої ситуації є причиною патологічного перебігу майбутніх вагітностей, порушень внутрішньоутробного розвитку дитини і навіть безпліддя. До того ж дитяча та підліткова вагітність є небезпечною для здоров'я дівчини та майбутньої дитини. Адже організм недозрілої дівчини ще не завершив фізичний та фізіологічний розвиток і не може забезпечити нормальний перебіг вагітності, а отже і нормального внутрішньоутробного розвитку дитини.

Базова профілактика спадкових і вроджених патологій полягає у прищепленні дитині в сім'ї та школі культури здорового і щасливого життя без куріння, без вживання алкоголю та наркотиків, культури здорового і щасливого життя на основі утримання від завчасних статевих зносин. Ця профілактика має базуватися, перш за все, на прикладі сім'ї, на прикладі батьків та авторитетних для дитини інших дорослих людей.

Первинна профілактика передбачає попередження зачаття хворої дитини. Здійснюється це плануванням народження дітей та поліпшенням життєвого середовища людини.

Планування народження дітей здійснюється за трьома основними принципами.

По-перше, це – оптимальний репродуктивний вік, який для жінок складає 21-35 років. Надто ранні або пізні вагітності збільшують ризик народження дитини з вродженою патологією.

По-друге, відмова від дітородіння у випадках високого ризику спадкової чи вродженої патології. Це особливо бажане за умови відсутності надійних методів пренатальної діагностики, лікування, адаптації та реабілітації хворих.

По-третє, відмова від дітородіння в близькоспоріднених шлюбах, або в шлюбах між двома гетерозиготними носіями аномального гена.

Поліпшення життєвого середовища людини повинно бути спрямоване переважно на попередження виникнення нових мутацій. Здійснюється це шляхом жорсткого контролю вмісту мутагенів і тератогенів у навколишньому середовищі.

Дослідження показали, що мутаційний процес у людських популяціях протікає досить інтенсивно. Так, близько 20% усіх спадкових хвороб у кожному поколінні зумовлені новими мутаціями.

Вторинна профілактика здійснюється шляхом припинення вагітності у разі високої вірогідності захворювання плоду або пренатально діагностованої хвороби. Цей захід можна здійснювати тільки у відповідні терміни та за згодою жінки. Звичайно припинення вагітності – не найкраще рішення, але сьогодні воно є єдиним практично придатним при більшості тяжких і смертельних генетичних дефектів.

Третинна профілактика. Під третинною профілактикою спадкової патології розуміється корекція прояву аномальних генів. Третинна профілактика особливо успішна при хворобах із спадковою схильністю. З її допомогою можна добитися повної нормалізації або зниження ступеню прояву патологічного процесу. Для деяких форм спадкової патології вона може співпадати з лікувальними заходами.

Третинну профілактику можна здійснювати як пренатально (наприклад, резус-несумісність, галактоземія тощо), так і після народження (галактоземія, фенілкетонурія, гіпотиреоз, целіакія та інші).

У основі сучасної профілактики спадкової патології лежать теоретичні засади генетики людини та медицини, які дають змогу усвідомити: 1) молекулярну природу спадкових захворювань, механізми і процеси їх розвитку протягом пренатального і постнатального періодів, 2) закономірності збереження мутацій (а іноді й розповсюдження) в сім'ях та популяціях, 3) механізми виникнення мутацій в зародкових і соматичних клітинах.

ЗАПИТАННЯ ТА ЗАВДАННЯ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЮ

1. Назвіть внутрішні чинники порушення розвитку. Наведіть приклади.
2. Як впливає вік батьків на порушення розвитку їхніх дітей?
3. Які зовнішні чинники порушення розвитку Ви знаєте?
4. Укажіть фізичні чинники порушення розвитку та поясніть їх дію.
5. Що Ви знаєте про біологічні чинники порушення розвитку?
6. Що таке гаметопатія?
7. У чому полягають бластопатії?
8. Що таке ембріопатія?
9. Поясніть поняття «фетопатії».
10. Дайте визначення тератогенезу.
11. У який пренатальний період можуть сформуватися природжені вади розвитку практично всіх органів?
12. Назвіть найбільш поширені види природжених порушень розвитку.
13. Дайте визначення олігофренії та її класифікацію.
14. Охарактеризуйте явище деменції порівняно з олігофренією.
15. У чому полягає основна відмінність розумової відсталості при порушенні кількості статевих хромосом порівняно з порушенням кількості аутосом? Покажіть це на прикладі синдромів Клайнфельтера і Дауна.
16. Охарактеризуйте розумову відсталість, викликану хромосомними абераціями, на прикладі синдрому Вільямса – Бейрена.

17. Опишіть особливості розумової відсталості у випадку геномного імпринтингу на прикладі синдромів Прадера – Віллі та Ангельмана.

18. У чому полягає розумова відсталість при такій моногенній хворобі як фенілкетонурія?

19. Охарактеризуйте розумову відсталість хворого на синдром Німана – Піка.

20. Назвіть характерні особливості нейрофіброматозу стосовно порушення розумового розвитку.

21. Що Ви знаєте про мультифакторно обумовлену розумову відсталість?

22. Назвіть засади реабілітації розумово відсталих дітей.

23. Дайте визначення вади психічного розвитку.

24. Охарактеризуйте легкий, середній та тяжкий ступені затримки психічного розвитку.

25. Назвіть форми затримки психічного розвитку та дайте їх коротку характеристику.

26. Що Ви знаєте про роль генетичних чинників у розвитку порушень психіки?

27. Якими прогнозами характеризуються вади психічного розвитку?

28. Назвіть основну ознаку раннього дитячого аутизму.

29. Яким чином аутизм проявляється у немовлят?

30. Охарактеризуйте прояви аутизму в середньому віці.

31. Охарактеризуйте особливості мови хворих на аутизм.

32. Опишіть сучасні уявлення про роль генетичних чинників у розвитку аутизму.

33. Дайте визначення шизофренії.

34. Обґрунтуйте спадковий характер шизофренії.

35. Які чинники оточуючого середовища можуть спровокувати розвиток шизофренії?

36. Дайте визначення маніакально-депресивного психозу.

37. Охарактеризуйте фази маніакально-депресивного психозу.

38. Що таке епілептичний напад?

39. З якою частотою епілепсія зустрічається у дитячому віці?

40. Назвіть наслідки впливу глухоти і туговухості на розвиток мови та психіки у дитини.

41. Що відомо сучасній науці про генетичні механізми порушення слуху?

42. Який принцип лежить у основі сучасної класифікації форм спадкових уражень слуху?

43. Дайте коротку характеристику груп стійких порушень слуху.

44. Які аномалії відносяться до стійких порушень зору?

45. Що Ви знаєте про спадковість аномалій зору?

46. Поясніть поняття вади зору як компонента спадкового синдрому.

Наведіть приклади.

47. Поясніть поняття «наркоманійна залежність».

48. Які форми наркоманійної залежності Ви знаєте?

49. У чому полягає психічна наркоманійна залежність?.
50. Що лежить в основі фізичної наркоманійної залежності?
51. Охарактеризуйте основні ознаки алкоголізму.
52. Що Вам відомо про причини алкоголізму?
53. У чому полягає профілактика алкоголізму?.
54. Назвіть чинники оточуючого середовища, які можуть бути причетні до розвитку наркоманії?
55. Що відомо сучасній науці про генетичні чинники наркоманії?
56. У чому полягає популярність тютюнокуріння?
57. Поясніть небезпечність тютюнокуріння для здоров'я людини.
58. Що Вам відомо про генетичні фактори пристрасті до тютюнокуріння?.
59. Яка відносна роль спадкових та соціальних чинників у формуванні гомосексуальності?
60. Що відомо сучасній науці про генетичні механізми гомосексуалізму?
61. Назвіть та поясніть проблеми вивчення генетики злочинності.
62. Які експериментальні дані підтверджують генетичну природу схильності до самогубства?
63. Що Ви знаєте про тривалість життя хворих на спадкові патології?
64. Назвіть основні соціальні засади профілактики спадкових захворювань.
65. У чому полягає первинна профілактика спадкових патологій?
66. Обґрунтуйте необхідність заходів вторинної профілактики спадкових захворювань
67. У чому полягає третинна профілактика спадкових захворювань?
68. Назвіть особливості профілактики на основі управління експресією генів стосовно моногенних патологій.
69. Назвіть особливості профілактики на основі управління експресією генів стосовно мультифакторних спадкових патологій.

Словник термінів

Аберація (лат. aberratio – відхилення) – в генетиці – структурна зміна хромосоми або хроматиди, яка виникає внаслідок розриву, за яким звичайно настає з'єднання розірваних кінців у нове сполучення.

Абстинентний синдром (лат. abstinencia – стримування, невживання) – стан, який розвивається після раптового припинення вживання речовин, які викликали наркоманійну залежність. (Див. також **синдром**).

Агенезія (гр. а – без + génesis – утворення) – вроджена відсутність будь-якого органу.

Аглютинація (лат. agglutinatio – приклеювання) – склеювання та агрегація антигенних часток (бактерій, еритроцитів, лейкоцитів тощо) під дією специфічних **антитіл** (див.).

Адаптація соціальна (лат. adaptatio – пристосування) – процес взаємодії людини з соціальним середовищем, який включає засвоєння норм та цінностей середовища, а також здатність до перетворення цього середовища відповідно до нових умов та цілей діяльності.

Аденін – одна з двох **пуринових** (див.) основ (див. **гуанін**) нуклеотидів ДНК та РНК.

Адреногенітальний синдром – група спадкових патологій, які полягають у підвищеному виділенні гормонів кори надниркових залоз. При цьому спостерігається прискорений соматичний розвиток та прогресуючий розвиток вторинних чоловічих статевих ознак. Частіше зустрічається форма, яка дістала назву жіночого псевдогермафродитизму, коли у дівчаток зовнішні статеві органи розвиваються за чоловічим типом, але внутрішні – сформовані нормально. У хлопчиків спостерігається раннє статеве дозрівання та низький зріст. У випадку тяжкої форми хвороби – **тахікардія** (див.), сонливість, блювання тощо.

Алелі (гр. allēlōn – взаємно, один одного) – форми стану гена, які займають ідентичні **локуси** (див.) гомологічних хромосом і зумовлюють різні фенотипи.

Алель летальний (гр. allēlōn – взаємно, один одного; лат. letalis – смертельний) – алель, що зумовлює загибель організму, який є його носієм.

Алкаптонурія (лат. alkali – попел, сода + гр. káptō – ковтати + úron – сеча) – спадкова хвороба, викликана порушенням обміну амінокислоти тирозину. Проявляється у дітей – темне забарвлення сечі та вушної сірки, у дорослих – пігментацією різних тканин та прогресуючим дегенеративно-дистрофічним ураженням суглобів.

Алопеція (гр. alōpekia – випадіння волосся подібно до лисиці, яка линяє; alōrēx – лисиця) – стійке або тимчасове, повне або часткове випадання волосся.

Альбінізм (*лат. albus – білий*) – генетично зумовлена відсутність пігменту меланіну в шкірі, волоссі, райдужній оболонці ока.

Альтернативний (*лат. alter – один із двох*) – один із двох, який виключає іншого.

Амінокислоти – органічні сполуки, які містять як карбоксильну (—COOH), так і амінну групи (—NH₂); основні складові частини молекул білків.

Аневризма (*гр. aneurisma – розширення*) – розширення просвіту та випинання стінки кровоносної судини (переважно артерії) або порожнини серця внаслідок патологічних змін чи аномалій розвитку.

Анеуплоїдія (*гр. an – не + eu – цілком + ploos – кратний + éidos – вид*) – некрратне *гаплоїдному* (див) набору збільшення або зменшення кількості хромосом, наприклад, 2n – 1, 2n – 2, 2n + 1, 2n + 2 тощо, де n – кількість хромосом у гаплоїдному наборі.

Антигени – речовини, яка сприймаються організмом як сторонні та викликають його специфічну імунну реакцію.

Антимонголоїдний розріз очей – опущення зовнішніх кутів очних щілин.

Антикодон – ділянка молекули тРНК, яка має три нуклеотиди та впізнає відповідну ділянку з трьох нуклеотидів (кодон) у молекулі іРНК (мРНК) і *комплементарно* (див.) взаємодіє з нею.

Антитіла – білки сироватки крові та інших біологічних рідин, які утворюються у відповідь на введення в організм *антигену* (див.) і специфічно взаємодіють з ним.

Арахнодактилія (*гр. arachnē – павук + daktulos – палець*) – незвичайно довгі та тонкі пальці кистей та стоп.

Астенічний (*гр. asthenia – слабкість, безсилля*) – тип статури, яка характеризується високим зростом, вузькою та довгою грудною кліткою, слабкою мускулатурою.

Атрофія (*гр. a – без + trophē – живлення*) – зменшення обсягу органів, тканин та клітин, яке супроводжується зниженням їх функцій. Розвивається внаслідок старіння організму, а також зменшення чи припинення функціонального навантаження на певні органи, тканини тощо..

Аутизм (*гр. autós – сам*) – занурення у світ особистих переживань, яке супроводжується ослабленням або втратою контакту з дійсністю, відсутністю прагнення до спілкування з іншими людьми, убогістю емоцій.

Аутосома – звичайна, нестатевая *хромосома* (див.).

Ауtosомно-домінантне успадкування – тип успадкування ознаки, яка контролюється домінантним *алелем* (див.), розміщеним у нестатевій хромосомі.

Ауtosомно-рецесивне успадкування – тип успадкування ознаки, яка контролюється рецесивним *алелем* (див.), розміщеним у нестатевій хромосомі.

Афазія (*гр. a – без + phasis – висловлювання*) – розлад мови, який полягає в утраті здатності користуватися словами та реченнями для вираження думок та почуттів.

Ахондроплазія (гр. а – без + chón-dros – хрящ + plá-sis – процес чи результат розвитку) – аутосомно-домінантне захворювання, коли порушення розвитку хрящової тканини спричинює недостатній ріст кінцівок. При цьому довжина тулуба нормальна, але голова велика з випуклим лобом та запалим переніссям.

Бактеріофаг (гр. phagos – пожирач) – вірус, який уражує бактерії.

Бівалент (лат. bi – подвійний + valens – сильний) – пара кон'югуючих (див. **кон'югація**) гомологічних хромосом у профазі I мейозу.

Біополімери – високомолекулярні природні сполуки – білки, нуклеїнові кислоти, полісахариди, молекули яких складаються з великої кількості груп атомів або ланок однакової чи різної хімічної будови, що повторюються. Біополімери складають основу всіх живих організмів та беруть участь практично в усіх процесах життєдіяльності.

Близнюки – двоє і більше дітей, народжених внаслідок однієї вагітності.

Близнюки дизиготні (двояйцеві) – організми, які розвиваються з двох різних зигот унаслідок запліднення двох різних яйцеклітин; можуть бути однієї чи різної статі; генотипи різні.

Близнюки монозиготні (однойцеві) – організми, які розвиваються з однієї зиготи; однієї статі, мають однакові генотипи.

Блоха – Сульцбергера синдром – Х-зчеплена домінантна патологія з пренатальною **летальністю** (див.) плодів чоловічої статі. Основним симптомом хвороби є характерні запальні дефекти шкіри, які виникають уже на пізній стадії ембріогенезу. Виявляються також ураження зубів, плямиста **алопеція** (див.), аномалії зору, судоми та розумова відсталість.

Галактоземія (гр. gala – молоко + osis – процес чи результат) – спадкове моногенне, аутосомно-рецесивне захворювання (див. **аутосомно-рецесивне успадкування**), яке супроводжується накопиченням у крові моносахариду галактози. Процес спричинюється відсутністю одного із ферментів, які перетворюють галактозу в краще засвоювану глюкозу.

Гамета (гр. gamos – шлюб) – зріла статеві клітина, яка містить гаплоїдний набір (n) **хромосом** (див.) і здатна до запліднення.

Гаметогенез (гр. gamos – шлюб + genesis – виникнення) – процес утворення статевих клітин (див. **мейоз**).

Гаплоїд (гр. haploos – одинарний) – клітина чи особина з одинарним набором хромосом, тобто така, в якій кожна хромосома представлена тільки один раз.

Гаплоїдний набір хромосом – сукупність хромосом *гаплоїда* (див.).

Гемізиготність (гр. hēmi – напів- + zygōtē – з'єднаний у парі) – стан, коли окремі гени у диплоїдній клітині представлені лише одним **алелем** (див.). Термін використовують для позначення генотипу чоловіка стосовно ознак, зчеплених зі статтю і визначених алелями, розташованими лише в Y- або X-хромосомі.

Гемофілія (гр. *haima* – кров + *philéō* – любити) – спадкове захворювання чоловіків, яке супроводжується кровоточивістю і спричинене відсутністю одного із факторів згортання крові. Жінки звичайно не хворіють і є лише носіями мутантного алеля, розташованого в Х-хромосомі.

Ген (гр. *genos* – рід, походження) – певна ділянка молекули ДНК (у деяких вірусів РНК), яка кодує первинну структуру *поліпептиду* (див.), молекул *pРНК* (див.) та *mРНК* (див.) або взаємодіє з регуляторним білком. За уявленнями класичної генетики ген є спадковим фактором, чи одиницею спадкової інформації, яка визначає формування певної елементарної ознаки організму.

Генеалогічний метод (гр. *genealogia* – родовід) – аналіз закономірностей успадкування ознак людини на основі складання її родоводу.

Ген-модифікатор (лат. *modificatio* – визначення міри) – ген, функцією якого є підсилення або послаблення дії основного гена.

Генна терапія – лікування спадкових моногенних хвороб за допомогою методів *генної інженерії* (див.).

Генокопії – подібні фенотипи, які сформовані під впливом зовсім різних генів та мутацій.

Геном – гаплоїдний набір хромосом даного організму з локалізованими в них генами.

Генотип – сукупність усіх локалізованих у хромосомах генів, чи, в більш широкому розумінні, усіх спадкових факторів організму, які розташовані не тільки в хромосомах, а й інших компонентах клітини, наприклад, мітохондріях.

Генофонд – сукупність генів однієї популяції, в межах якої вони характеризуються певною частотою.

Ген-супресор (лат. *sub* – частково + *pressare* – тиснути) – ген, що пригнічує дію основного гена.

Гетерогенність патологій (гр. *heteros* – інший + *genos* – походження) – явище, коли клінічно схожі хвороби в різних сім'ях обумовлені дефектами різних генів.

Гетерозигота (гр. *heteros* – інший + *zygōtē* – з'єднаний у пару) – особина чи клітина, що містить різні алелі в ідентичних локусах гомологічних хромосом і продукує генетично різні гамети.

Гетерохроматинові ділянки хромосом (гр. *heteros* – інший + *chrōma* – забарвлення) – ділянки хромосом, які інтенсивно фарбуються цитологічними фарбниками та генетично інертні.

Гібрид (лат. *hibrida* – помісь) – гетерозиготна особина, яка виникла в результаті схрещування двох генетично різних організмів.

Гідроцефалія (гр. *hýder* – рідина + *kephalē* – голова) – патологічне накопичення спино-мозкової рідини в порожнині черепа, яке супроводжується розширенням мозкових шлуночків та високим внутрішньочерепним тиском.

Гінекомастія (гр. *gynē* – жінка + *mastós* – груди) – збільшення однієї чи обох молочних залоз у чоловіків.

Гіпертензія (гр. hyper – надмірний + лат. tensio – напруження) – підвищений тиск в судинах, порожнистих органах та порожнинах тіла.

Гіпертрихоз (гр. hyper – надмірний + thrichós – волосся) – надмірна кількість волосся на ділянках шкіри, які звичайно чисті або покриті пушком, наприклад, на обличчі у жінок або на спині у чоловіків.

Гіпогонадизм (гр. hupo – нижче, під + gonáō – породжую) – аномалія, обумовлена зниженням гормональних функцій статевих залоз чоловіка чи жінки. Основним симптомом гіпогонадизму є відсутність або нерозвиненість вторинних статевих ознак.

Гіпоплазія (гр. hupo – нижче, під + plásis – утворення) – вроджений недорозвиток будь-якого органу.

Гіпотензія (гр. hupo – нижче, під + лат. tensio – напруження) – знижений артеріальний тиск.

Гіпотиреоз (гр. hupo – нижче, під + анат. glandula thyreoidea – щитоподібна залоза + гр. osis – процес, результат) – захворювання, обумовлене недостатністю функції щитоподібної залози. Основними ознаками гіпотиреозу є млявість, загальмованість, сонливість, ослаблення пам'яті, одутле бліде обличчя, мерзлякуватість, нудота тощо.

Гістидінемія – аутосомно-рецесивна патологія, яка характеризується помірною затримкою психічного розвитку, нестійкістю настрою та поведінки, значними порушеннями моторики мови аж до повної німоти, тремтіннями, судомами, розладом координації рухів тощо.

Гомеостаз (гр. – hómoios – подібний, однаковий + stasis – стан) – здатність біологічної системи протистояти змінам і зберігати відносно динамічну сталість свого складу та властивостей.

Гомозигота (гр. homos – однаковий + zygōtē – з'єднаний у пару) – особина або клітина, що містить однакові **алелі** (див.) в ідентичних **локусах** (див.) **гомологічних** (див.) хромосом і продукує генетично рівноцінні гамети.

Гомологічні хромосоми (гр. homologia – згода) – структурно ідентичні хромосоми, тобто такі, в яких аналогічні **локуси** (див.) розташовані в однаковій послідовності.

Гормони (гр. hormaō – збуджую) – біологічно активні речовини, які продукуються в організмі та здійснюють спрямований вплив на діяльність органів та тканин.

Гуанін – одна з двох **пуринових** (див.) основ (див. **аденін**) нуклеотидів ДНК та РНК.

Дальтонізм (назва походить від прізвища англійського вченого Дж. Дальтона, який вперше описав цю аномалію) – спадкове порушення кольорового зору, яке полягає в нездатності розрізняти переважно червоний та зелений кольори і спостерігається переважно у чоловіків. Ген, що спричинює хворобу, локалізований в X-хромосомі.

Дебільність (лат. debilis – розслаблений) – легка ступінь **олігофренії** (див.), яка відзначається примітивністю суджень та висновків, недостатньою

диференціацією (див.) емоцій, обмеженістю можливостей навчання, зниженою здатністю до соціальної адаптації.

Девіантна поведінка (лат. *deviatio* – *відхилення*) – порушення загально визначених у даному суспільстві норм та правил поведінки.

Дезоксирибонуклеїнова кислота (ДНК) – складний **біополімер** (див.), який міститься в хромосомах, мітохондріях та інших органоїдах клітини і є носієм спадкової інформації.

Делеція (лат. *dēlētio* – *знищення*) – втрата певної ділянки хромосоми, **хроматиди** (див.) чи гена.

Деменція (лат. *de* – *без* + *mens* – *розум*) – зниження **інтелекту** (див.) внаслідок органічного ураження головного мозку, що порушує здатність до побутової та соціальної **адаптації** (див.).

Диплоїд (гр. *dīplōos* – *подвійний*) – клітина чи організм, які мають диплоїдний (подвійний) набір хромосом.

Дискордантність (лат. *discordia* – *розлад*) – несхожість близнюків стосовно тієї чи іншої ознаки.

Дискретний (лат. *discretus* – *відокремлений*) – переривистий, що складається із окремих частин.

Дисперсія (лат. *dispersio* – *розсіяння*) – в математичній статистиці та теорії ймовірностей – міра відхилення від середнього значення.

Дистрофія (гр. *dys* – *розлад* + *trophē* – *живлення*) – розлад живлення тканин, органів або всього організму, який розвивається внаслідок спадкового чи набутого порушення регуляторних механізмів. При цьому в клітинах і тканинах утворюються та накопичуються аномальні продукти обміну. Дистрофічні зміни звичайно розвиваються за більшості захворювань.

Диференціювання (лат. *differentia* – *відмінність*) – виникнення відмінностей між однорідними клітинами та тканинами, змінювання їх у процесі розвитку організму, яке спричинює формування спеціалізованих клітин, тканин та органів.

Діабет цукровий (гр. *diabētēs* – *прохідний*) – хронічна ендокринна хвороба із спадковою схильністю, обумовлена порушенням секреції або низької біологічної активності інсуліну (гормону, що забезпечує проникнення глюкози в клітини периферійних тканин). Супроводжується підвищенням вмісту глюкози в крові та сечі, порушенням усіх ланок обміну речовин, ураженням судинної системи.

ДНК – дезоксирибонуклеїнова кислота (див.).

ДНК-транспозони – рухливі копії генів, які розмножуються за допомогою **реплікації** (див.).

Домінантна ознака (лат. *dominari* – *панувати, переважати*) – ознака, яка проявляється за **гетерозиготного** (див.) стану **алелей** (див.) гена, який визначає цю ознаку.

Домінантний алель (лат. *dominari* – *панувати, переважати*) – **алель** (див.) гена, який проявляється у **гетерозиготному** (див.) стані.

Домінування (лат. *dominari* – панувати, переважати) – явище, коли один із *алелей* (див.) гена гетерозиготи (див. **домінантний алель**) виявляє переважаючий вплив на відповідну ознаку особини, ніж інший алель цього ж гена (див. **рецесивний алель**).

Дуплікація (лат. *duplicatio* – подвоєння) – подвоєння певної ділянки хромосоми, **хроматиди** (див.) чи гена.

Еволютивний (лат. *evolvere* – плоска крива) – такий, що здійснюється поступово.

Егоцентризм (лат. *ego* – Я + *centrum* – центр) – специфічне ставлення до навколишнього світу, яке базується на власних цілях, потребах, інтересах, прагненнях, переживаннях. При цьому ігноруються інтереси, потреби та переживання інших людей.

Ейфорія (гр. *eu* – добре + *phero* – переношу) – стан піднесеного настрою та задоволення, які не відповідають реальній дійсності.

Екзони (гр. *ekhō* – зовні) – кодовані ділянки гена, які несуть інформацію для синтезу специфічного білка.

Експансія (лат. *expansio* – розповсюдження) – у генетиці – різке збільшення числа копій певних ділянок молекули ДНК (повтори) в наступних поколіннях родоводу.

Експресивність (лат. *expressio* – вираження, вияв) – ступінь фенотипного прояву гена, як міра сили його дії, яка визначається інтенсивністю ознаки.

Екстраверсія (лат. *extra* – зовні + *versere* – бути спрямованим) – спрямування індивідом своїх переживань та інтересів на об'єкти зовнішнього світу та діяльність у ньому, що супроводжується легкістю встановлення контактів з оточуючими.

Електрофорез (гр. *ēlectron* – бурштин + *phoresis* – перенесення) – один із способів розділення заряджених молекул в рідкому середовищі за допомогою постійного електричного струму, який застосовується для виділення та визначення амінокислот.

Емергенез (англ. *emergent* – той, що раптово виникає) – явище, коли ознака спричинюється особливим набором (конфігурацією) генів або комплексом властивостей, кожна з яких визначається генетично.

Ендогенний (гр. *endon* – всередині + *genēs* – народжений) – той, що має внутрішнє походження.

Ензими (гр. *en* – в, всередині + *zymē* – закваска) – наявні в усіх живих системах біологічно активні речовини, які регулюють і спрямовують обмін речовин у живому організмі. Інша назва – **ферменти**.

Ензимопатії (гр. *en* – в, всередині + *zymē* – закваска + *pathos* – хвороба) – загальна назва хвороб, які розвиваються за відсутності або недостатній активності тих чи інших **ензимів** (див.). Інша назва – **ферментопатії**.

Епікант (гр. *epi* – над + *kanthos* – кут ока) – вертикальна складка шкіри у формі півмісяця, яка прикриває внутрішній кут очної щілини.

Епілепсія (гр. *epilēpsía* – *схоплювання*) – хронічне захворювання головного мозку із спадковою схильністю, основним проявом якого є регулярні епілептичні напади (судоми з втратою свідомості та змінюванням особистості, яке полягає в гальмуванні мислення, злостивості та гнівливості). В сучасній літературі епілепсія розглядається не як окрема хвороба, а як група патологічно та клінічно близьких захворювань.

Епістаз (гр. *epístasis* – *зупинка, перешкода*) – тип взаємодії неалельних генів, коли одна пара алельних генів пригнічує дію іншої пари. Розрізняють **домінантний** (див.) та **рецесивний** (див.) епістаз. За доміантного епістазу комбінація алелей AA чи Aa пригнічує комбінацію алелей BB чи Bb і звичайно bb. За рецесивного епістазу комбінація алелей aa пригнічує будь-яку комбінацію алелей B та b.

Еухроматинові ділянки хромосом (гр. *eu* – тут *без* + *chrōma* – *забарвлення*) – ділянки хромосом, які містять активні гени і менше спіралізовані, ніж **гетерохроматинові** (див.) ділянки. Вони майже не фарбуються цитологічними фарбниками.

Жовтяниця гемолітична – забарвлення шкіри та слизових оболонок у лимонно-жовтий колір внаслідок інтенсивного розпаду еритроцитів (гемолізу) при деяких захворюваннях.

Зчеплення – зв'язок між генами, який обумовлений їх локалізацією в одній хромосомі та виключає можливість їх незалежного успадкування.

Ідентичний (лат. *identicus* – *тотожний, однаковий*) – тотожний іншому, однаковий з іншим, співпадає з ним.

Ідіограма (гр. *idios* – *своєрідний* + *gramma* – *запис*) – схематичне зображення хромосомного набору, яке показує відносний розмір та форму хромосом.

Ідіотія (гр. *idiōteia* – *невігластво*) – найтяжча форма **олігофренії** (див.), яка характеризується майже повною відсутністю відповідних психічних реакцій на оточуюче середовище. При цьому мислення та мова не розвиваються, а інтереси та емоції елементарні.

Імбецильність (лат. *imbecillus* – *слабкий*) – середня ступінь **олігофренії** (див.), що характеризується примітивністю, конкретністю та уповільненістю мислення, нездатністю до навчання та засвоєння абстрактних понять, грубими аномаліями мови, руховою незграбністю, примітивністю емоцій.

Імпринтинг (англ. *imprinting* – *слід, відбиток*) – у генетиці – явище, коли дитина одержує один набір хромосом з батьківським «позначенням» деяких генів, інший набір хромосом – з материнським «позначенням». При утворенні у нащадка статевих клітин попереднє «позначення» стирається, а гени визначаються заново, відповідно до статі даного організму. Таким чином, деякі гени, одержані від одного з батьків, перебувають в неактивному, або імпринтинговому стані.

Імпульс (лат. *impulsus* – *поштовх*) – у біології – **нервовий імпульс** – хвиля збудження, що розповсюджується по нервовому волокну.

Імпульсивний (лат. impulsus – поштовх) – поривчастий, схильний діяти під впливом *імпульсу* (див.).

Інбридинг (англ. inbreeding – розведення всередині) – схрещування між спорідненими особами у тих організмів, які природно запліднюються перехресно.

Інверсія (лат. inversio – перестановка) – вид хромосомної *аберації* (див.), за якої певна ділянка хромосоми повернута на 180°.

Інтелект (лат. intellectus – пізнання, розуміння, свідомість) – здатність людини мислити, навчатися та пристосовуватись до умов навколишнього середовища, а також здатність розуміти та контролювати себе саму.

Інтерфаза – період між двома клітинними поділами.

Інтроверсія (лат. intro – всередину + vertere – спрямовувати) – спрямування індивідом своїх переживань та інтересів на власний внутрішній світ думок, уявлень та почуттів, що супроводжується слабкістю контактів з оточуючими.

Інтрони (лат. intro – всередину) – ділянки гена, які не несуть генетичної інформації.

Інфантилізм (лат. infantilis – дитячий) – 1) збереження у дорослих фізичних та психічних рис, характерних для дитячого віку; 2) поведінка дорослого, подібна до поведінки дитини.

іРНК – інформаційна рибонуклеїнова кислота (інша назва – матрична рибонуклеїнова кислота, *мРНК*), тобто та, яка переносить інформацію від ДНК генів до рибосом, де відбувається синтез білка.

Каріотип (гр. karyon – ядро + typos – зразок) – диплоїдна сукупність хромосом організму, яка визначається їх кількістю, розміром і формою.

Катаракта (гр. katarrhaktēs – спадаючий, водоспад) – захворювання очей, яке характеризується частковим чи повним помутнінням кришталика, що знижує гостроту зору аж до повної його втрати.

Кернса – Сейра синдром – спадкова прогресуюча мітохондріальна хвороба, яка розвивається до 20-річного віку. Характеризується такими клінічними проявами: *міопатія* (див.), обмежена рухливість очей, ураження сітківки, неврологічні порушення функцій серця, порушення координації рухів. Зустрічаються також затримка росту, нейросенсорна туговухість, судоми, недоумкуватість і т.п.

Клон (гр. klōn – гілка, нащадок) – генетично однорідне потомство однієї особини, яке утворилося нестатевим шляхом.

Код генетичний – система запису та збереження генетичної інформації в молекулах нуклеїнових кислот у вигляді послідовності *нуклеотидів* (див.).

Кодон – три суміжних *нуклеотиди* (див.) в молекулі ДНК або *іРНК* (*мРНК*) (див.), які кодують одну з амінокислот або ініціюють початок чи закінчення біосинтезу білка.

Комплементарні гени (лат. complementum – доповнення) – два домінуючі неалельні гени, які нарізно не виявляють ніякої дії, але разом спричиняють розвиток певної ознаки.

Комплементарність (лат. complementum – доповнення) – просторова відповідність поверхонь взаємодіючих молекул чи їхніх частин, яка приводить до утворення вторинних зв'язків. Унаслідок комплементарної взаємодії *пуринових* і *піримідинових* (див.) основ (А–Т; Г–Ц) утворюється вторинна структура молекули ДНК – подвійна спіраль.

Конкордантність (лат. concordare – узгоджуватися) – подібність близнюкових пар стосовно тієї чи іншої ознаки.

Кон'югація (лат. conjugatio – з'єднання) – попарне тимчасове зближення *гомологічних* (див.) хромосом у мейозі, під час якого можливий обмін гомологічними ділянками між ними (*кросинговер* – див.).

Корекція (лат. correctio – виправлення) – виправлення.

Кореляція (лат. correlative – співвідношення, взаємозв'язок) – взаємний зв'язок, взаємозалежність, співвідношення предметів, явищ або понять.

Кровноспоріднений шлюб – шлюб між родичами, які мають спільного предка.

Кросинговер (англ. crossing-over – перехрест) – обмін ідентичними ділянками між *хроматидами* (див.) *гомологічних* (див.) хромосом, які *кон'югують* (див.) у профазі I мейозу.

Кумулятивний (лат. cumulatio – накопичення) – такий, що базується на принципі накопичення будь-чого.

Летальний (лат. letalis – смертельний) – такий, що призводить або завершується смертю.

Локус (лат. locus – місце) – місце розташування гена в хромосомі (див. також *алель* та *ген*).

Мейоз (гр. meiosis – зменшення) – процес подвійного поділу ядра *диплоїдної* (див.) клітини, коли хромосоми подвоюються лише один раз, внаслідок чого утворюється чотири *гаплоїдні* (див.) клітини. Мейоз є основою *гаметогенезу* (див.).

Міоклональна (гр. μύς – м'яз + κλόνος – безладний рух, метушня) *епілепсія* (epilēpsia – схоплювання) з «рваними» червоними м'язовими волокнами – одна із спадкових форм мітохондріальних патологій головного мозку. Проявляється в молодому віці. У випадку тяжкого перебігу хвороби швидко настає смерть внаслідок епілептичного стану (див. *епілепсія*) або дихальної недостатності.

Міопатії (гр. μυς – м'яз + πάθος – хвороба) – різнорідна група захворювань, які уражують переважно волокна скелетних м'язів. Сюди входять м'язові *дистрофії* (див.), вроджені, запальні, метаболічні та токсикозні міопатії.

Міотонічна дистрофія (гр. μυς – м'яз + τόνος – напруження) – Одна з найбільше розповсюджених форм спадкової м'язової *дистрофії* (див.) у дорослих, яка успадковується за аутосомно-домінантним типом і належить до хвороб *експансії* (див.). Проявляється звичайно в інтервалі 20-30 років ознаками ураження різних систем органів: зменшенням маси м'язів кінцівок, обличчя, глотки та дихальних м'язів; прогресуючою слабкістю та уповільненням

рухів; функціональними вадами серця; порушеннями моторики шлунково-кишкового тракту; психічними аномаліями (байдужість, депресія, падіння рівня інтелекту); вадами зору, слуху, **цукровим діабетом** (див.) та іншими численними порушеннями. Інша назва патології – хвороба Штейнерта.

Мітоз (гр. *mitos* – *нитка*) – основний спосіб поділу еукаріотичних клітин, що супроводжується подвоєнням хромосом та точним їх розподілом між дочірніми клітинами. В результаті мітозу із однієї **диплоїдної** (див.) клітини утворюється дві нові диплоїдні клітини. Мітоз забезпечує ріст організму та **регенерацію** (див.) ушкоджених тканин.

Мітохондріальна спадковість – явище, коли певна ознака організму визначається **генами** (див.), розташованими в органоїдах цитоплазми, перш за все, в мітохондріях. Успадковується тільки по материнській лінії. Інша назва – цитоплазматична спадковість.

Мітохондріальні енцефалопатії – група спадкових хвороб, пов'язаних з порушеннями дихальних функцій мітохондрій, внаслідок чого уражуються численні системи органів організму. У основі порушень звичайно лежать мутації генів мітохондріального геному. Захворювання, як правило, проявляється в дитячому віці. Характерними симптомами його є обмеженість рухливості очей, порушення функцій серця, нейросенсорна туговухість, вади зору через ураження сітківки, порушення координації рухів, раптові судоми тощо. До мітохондріальних енцефалопатій відносяться синдром Кернса – Сейра, хвороба Лебера, хвороба Лея та інші.

Множинний алелізм – явище, коли певний ген має більше, ніж два **алеля** (див.), прикладом чого може слугувати генетичний контроль груп крові у людини, кожна з яких визначаються комбінацією двох алелей із трьох існуючих – I^A , I^B , I^O .

Мобільні генетичні елементи – **фрагменти** (див.) **ДНК** (див.), здатні переміщатися в межах геному, а також між різними геномами. Розрізняють два типи МГЕ – **ДНК-транспозони** (див.) та **ретроелементи** (див.).

Модифікований (лат. *modificatio* – змінювання) – видозмінений, перетворений, такий, що набув нових властивостей.

Мозаїчний (фр. *mosaique* – *картина із барвистих камінців*) – строкатий, такий, що складається із різнорідних частин (у даному випадку – клітин, які відрізняються генетично).

Монголоїдний розріз очей – опущення внутрішніх кутів очних щілин.

Мономери (гр. *monos* – *один, єдиний* + *meros* – *частина*) – речовини, молекули яких здатні реагувати між собою або з молекулами інших речовин, утворюючи **полімери** (див.).

Мономерія (гр. *monos* – *один, єдиний* + *meros* – *частина*) – у генетиці – залежність ознаки від однієї пари алелей (див. **полімерія**).

Моносомик (гр. *monos* – *один, єдиний* + *soma* – *тіло*) – організм або клітина, у каріотипі яких відсутня одна хромосома ($2n - 1$).

мРНК – матрична рибонуклеїнова кислота (інша назва – інформаційна рибонуклеїнова кислота, **іРНК** – див.).

Мукополісахаридози – спадкові хвороби, обумовлені дефектом одного з лізосомних ферментів, які беруть участь в обміні мукополісахаридів, з накопиченням останніх в органах і тканинах (кістках, суглобах, печінці, очах, серці, центральній нервовій системі). Мукополісахариди – желеподібні речовини, які входять до складу сполучних тканин і виконують роль природного мастильного матеріалу. Мукополісахаридози супроводжуються тяжкими деформаціями скелета (голови, тулуба, кінцівок), обмеженою рухливістю суглобів, вадами зору та слуху, а також внутрішніх органів (серця, печінки тощо), затримкою фізичного та психічного розвитку.

Мутагени (лат. *mutatio* – *переміна, зміна* + гр. *genēs* – *породжуючий*) – фактори хімічної, фізичної чи біологічної природи, які здатні спричинювати мутації.

Мутація (лат. *mutatio* – *переміна, зміна*) – спадкова зміна гена, структури або кількості хромосом, що впливає на прояв певної ознаки чи кількох ознак.

Наркоманія (гр. *narḗ* – *заціпеніння* + *mania* – *пристрасть*) – смертельно небезпечна хвороба, яка характеризується непереборним вабленням до наркотичних речовин, які в малих дозах викликають **ейфорію** (див.), а в великих – оглушення, наркотичний сон.

Неалельні гени – гени, розташовані в нетотожних локусах **гомологічних** (див.) хромосом чи взагалі в різних хромосомах.

Невротицизм (гр. *neuron* – *нерв*) – одна із складових темпераменту, що характеризується рівнем емоційних процесів, які обмежуються здатністю до самооцінки та обережністю.

Нейротрансмітери (гр. *neuron* – *нерв* + лат. *transmittere* – *передавати*) – біологічно активні речовини (переважно **гормони** – див.), які беруть участь у передачі збудження між нервовими клітинами, а також від нервової клітини до «робочого» органу (м'яза, залози тощо).

Норма реакції – фенотипна реакція **генотипу** (див.) організму на конкретні умови оточуючого середовища.

Нуклеїнові кислоти – фосфоровмісні **біополімери** (див.), що складаються з **нуклеотидів** (див.). Розрізняють дезоксирибонуклеїнову (**ДНК** – див.) та рибонуклеїнові кислоти (**РНК** – див.). ДНК звичайно дволанцюжкові, а РНК – переважно одноланцюжкові.

Нуклеотиди – **мономери** (див.) нуклеїнових кислот (**ДНК, РНК** – див.), які складаються із азотної основи (**пуринової** чи **піримідинової** – див.), вуглеводного компонента (рибози чи дезоксирибози) та залишку фосфорної кислоти.

Овогенез (лат. *ovum* – *яйце* + гр. *genesis* – *виникнення*) – процес розвитку та дозрівання жіночих гамет.

Ознаки, зчеплені зі статтю – ознаки, контрольовані генами, що розташовані в статевих хромосомах.

Ознаки, не зчеплені зі статтю – ознаки, контрольовані генами, що розташовані в **аутосомах** (див.). Фенотипний прояв цих ознак не залежить від статі.

Олігофренія (*гр.* oligos – *малий* + phrēn – *розум*) – група хворобливих станів, набутих чи спадкових, які характеризуються загальним недорозвитком психіки з переважанням інтелектуальної недостатності.

Оперон (*лат.* operatio – *дія*) – сукупність структурних та регуляторних генів, що функціонують як єдине ціле.

Патогенез (*гр.* pathos – *хвороба* + genesis – *виникнення*) – сукупність процесів, які визначають виникнення, перебіг та завершення хвороби.

Пенетрантність (*лат.* penetrantis – *досягаючий*) – частота фенотипного прояву гена, що визначається кількістю особин з проявленою ознакою порівняно з числом усіх особин, які несуть даний ген.

Пептиди (*гр.* peptos – *перетравлений*) – те, що й **поліпептиди** (див.).

Періодичний параліч – загальна назва метаболічних **міопатій** (див.), які проявляються повторними нападами м'язової слабкості, спричиненими змінами вмісту іонів калію в крові. Виділяють первинну форму періодичного паралічу, яка має аутосомно-домінантну спадкову природу та проявляється у віці до 20 років. Вторинна форма періодичного паралічу може бути спричинена різними патологічними станами.

Пігментний ретиніт – спадкові дефекти сітківки, що спричинюють зниження нічного зору, звуження зорових полів з подальшою прогресуючою втратою зору до повної сліпоти. Відомо кілька генетичних форм пігментного ретиніту з різним ступенем тяжкості. Найчастіше (до 80% випадків) зустрічається аутосомно-рецесивна форма патології, яка починає проявлятися після 10-річного віку.

Піримідинові основи – похідні органічної циклічної сполуки піримідину – **цитозин, урацил та тимін**, які входять до складу нуклеїнових кислот, вітамінів та інших біологічно важливих речовин.

Плейотропія (*гр.* pléiōn – *більш численний* + trópos – *напрямок, спрямування*) – множинна дія гена, здатність його впливати на ряд ознак. Явище плейотропії обумовлено тим, що генотип є системою генів, що взаємодіють на рівні продуктів реакцій, контрольованих ними. Практично кожний ген контролює певний етап метаболізму, а багатоетапність та розгалуженість метаболічних ланцюгів у клітині призводить до того, що порушення метаболізму на одному етапі (мутація в одному гені) неминуче позначається на подальших етапах, а отже, і на декількох елементарних ознаках. Причиною плейотропії може бути також участь продукту (**ферменту** – див.) одного гена в декількох біохімічних реакціях.

Полігенна ознака (*гр.* polys – *багато*) – ознака, яка контролюється багатьма **неалельними генами** (див.).

Полімерія (*гр.* polys – *багато* + meros – *частина*) – визначеність певної (переважно кількісної) ознаки кількома **неалельними генами** (див.), індивідуальна дія яких звичайно незначна, але взаємно підсилюється.

Поліморфізм хвороби (*гр.* poly – *багато* + morphē – *форма*) – численність клінічних ознак та лабораторних показників будь-якого захворювання, а також різноманітність їх прояву.

Поліморфність – те саме, що й *поліморфізм* (див.).

Поліпептиди (гр. poly – *багато* + гр. peptos – *перетравлений*) – те, що й *пептиди* – азотовмісні речовини, які складаються з невеликої кількості амінокислотних залишків і в структурному відношенні займають проміжне становище між амінокислотами та білками. Вони входять до складу білків, але виявлені також у вільному стані.

Поліплоїдія (гр. polýploos – *багато разів* + éidos – *вид*) – явище кратного збільшення кількості хромосом у каріотипі організму чи клітини.

Популяція (лат. populus – *населення, народ*) – сукупність особин одного виду, яка довгий час існує у певному просторі та відтворює себе протягом численних поколінь.

Пренатальна діагностика (лат. prae – *до, перед* + natalis – *пов'язаний з народженням*) (гр. diagnōstikos – *здатний розпізнавати*) – застосування спеціальних методів для визначення наявності спадкової хвороби або природженої вади розвитку плоду.

Пренатальний період (лат. prae – *до, перед* + natalis – *пов'язаний з народженням*) – період внутрішньоутробного розвитку людини та тварин.

Пробанд (нім. Proband – *вихідна особа в родоводі*) – особа, яка звернулася за допомогою до медико-генетичної консультації та від якої починається складання родоводу.

Прогредієнтність хвороби (лат. pro – *вперед* + gradientis – *крокуючий*) – перебіг захворювання з постійним погіршенням загального стану та з наростанням негативних *симптомів* (див.).

Профілактика (гр. prophylaktikos – *запобіжний*) – в медицині – система заходів для попередження захворювань, збереження здоров'я та продовження життя людини.

Психоделіки (гр. psychē – *душа* + delia – *ілюзія*) – речовини, які викликають зорові та слухові галюцинації, порушення пам'яті та мислення, просторові та часові спотворення, зміни в емоційній сфері та розлади поведінки.

Психоз (гр. psychē – *душа*) – глибокий розлад психіки, який полягає у невідповідному сприйнятті реального світу з порушенням поведінки та змінами психічних процесів, що супроводжуються галюцинаціями, маячнею, судомами, затьмаренням свідомості тощо.

Психопатія (гр. psychē – *душа* + pathos – *хвороба*) – аномалії характеру, які спричинені вродженими або набутими (внаслідок фізичних чи психічних травм, отруень, хвороб тощо) порушеннями нервової системи та значно утруднюють соціальну адаптацію хворої людини.

Психотицизм (гр. psychē – *душа*) – одна із складових темпераменту, яка характеризується агресивністю, *егоцентризмом* (див.), нездатністю до співпереживання, холодністю, але здатністю до творчої діяльності.

Пуринові основи – похідні органічної циклічної сполуки пурину – *аденін* та *гуанін* (див.), які входять до складу нуклеїнових кислот та численних *ферментів* (див.).

Реабілітація (лат. re – знову + habilitas – здатність) – у медицині – сукупність заходів, спрямованих на відновлення порушених функцій організму та працездатності хворих чи інвалідів.

Регуляторні білки – білки, які контролюють ступінь прояву генів.

Редуплікація (лат. reduplicatio – подвоєння) – в генетиці – процес самовідтворення макромолекул *нуклеїнових кислот* (див.), що забезпечує точне копіювання генетичної інформації та передачу її наступним поколінням.

Резистентність (лат. resistentia – протидія, спротив) – стійкість організму проти дії ушкоджувальних чинників.

Рекомбінація (лат. recombination – нове сполучення) – в генетиці – поява нових поєднань генів, що призводить до нових комбінацій ознак у потомства.

Реплікація (лат. replicatio – повторення, розмноження) – те саме, що й *редуплікація* (див.).

Рестриктази (лат. restrictē – ретельно, точно) – ферменти, здатні розділяти молекулу *ДНК* (див.) на фрагменти в чітко визначених місцях.

Ретровіруси (лат. retro – у минуле + virus – отрута) – віруси, геном яких являє собою одноланцюжкову молекулу *РНК* (див.).

Ретроелементи (лат. retro – у минуле + elementum – первинна складова) – *гени* (див.) у вигляді РНК-копій та *ендогенні* (див.) *ретровіруси* (див.), які розмножуються за допомогою зворотної *транскрипції* (див.).

Рецесивна ознака (лат. recessus – відступ) – ознака організму, яка пригнічується за гетерозиготного стану алелей гена, що визначає цю ознаку, а проявляється в гомозиготному чи гемізіготному стані.

Рецесивний алель (лат. recessus – відступ) – *алель* (див.) гена, який не проявляється у *гетерозиготному* (див.) стані.

РНК – рибонуклеїнова кислота, яка може бути інформаційною (*іРНК* – див.), рибосомною (*рРНК* – див.), транспортною (*тРНК* – див.) тощо.

Родовід – схема, яка відображує біологічні зв'язки між членами однієї родини в поколіннях.

рРНК – рибосомна рибонуклеїнова кислота, що складає основну масу (до 80%) РНК клітини. Разом з певними білками рРНК формує рибосоми.

Симптом (гр. symptōma – ознака) – у медицині – клінічна ознака будь-якої хвороби.

Синдром (гр. syndromē – скупчення) – стійка сукупність *симптомів* (див.) захворювання, об'єднаних єдиним *патогенезом* (див.).

Склероз (гр. sclērōsis – затвердіння) – ущільнення тканини чи органу внаслідок руйнування їх функціональних елементів та заміни на сполучну тканину.

Склероз туберозний (гр. sclērōsis – затвердіння; tuber – наріст) – рідкісна спадкова хвороба, за якої в багатьох органах і тканинах утворюються незлоякісні пухлини, внаслідок чого порушуються функції цих органів та

тканин. Ураження мозку може викликати *епілепсію* (див.) та зниження *інтелекту* (див.).

Скринінг (англ. screening – *просіювання*) – в медицині – масове обстеження населення для виявлення осіб з певною хворобою.

Соматичні клітини (гр. soma – *тіло*) – *диференційовані* (див.), звичайно *диплоїдні* (див.) чи *поліплоїдні* (див.) клітини тіла організму, які не беруть участі в статевому розмноженні.

Спектр (лат. spectrum – *видиме, сукупність усіх значень будь-чого*) – у біології – сукупність усіх ознак, значень, *симптомів* (див.), форм і т.п. організму чи явища.

Спектроскопія (лат. spectrum – *видиме* + гр. skopeō – *дивитися*) – у біології та хімії – один із методів вивчення атомної та просторової структури молекул, а також їх інших характеристик.

Сперматогенез (гр. sperma – *сім'я* + genesis – *виникнення*) – процес розвитку та дозрівання чоловічих гамет.

Сплайсинг – процес «зшивання» кодуючих ділянок гена (*екзонів* – див.) після вирізання із первинного *транскрипту* (див.) ділянок, які не несуть ніякої інформації (*інтронів* – див.).

Спонтанний (лат. spontaneous – *мимовільний*) – самочинний, викликаний не зовнішніми, а внутрішніми чинниками.

Статеві хромосоми – пара хромосом (у людини X та Y), які відрізняються від решти хромосом за структурою та функціями і визначають стать організму.

Суїцид (лат. sui – *себе* + caedere – *вбивати*) – самогубство.

Супресор (лат. suppressare – *тиск, пригнічення*) – явище чи фактор, який запобігає проявленню іншого явища чи фактора.

Тахікардія (гр. tachýs – *швидкий* + kardia – *серце*) – збільшення частоти серцевих скорочень до 100-180 за хвилину. Може виникати при фізичних та нервових навантаженнях, а також при захворюваннях серцево-судинної, ендокринної та нервової систем, при отруєннях та підвищеній температурі тіла.

Темперамент (лат. temperamentum – *відповідне співвідношення частин*) – відносно стійке закономірне співвідношення індивідуально-психологічних особливостей людини і тварин, яке характеризує динамічну сторону їх психічної діяльності та поведінки.

Тератогени (гр. teratos – *потвора* + genesis – *походження*) – фізичні, хімічні чи біологічні чинники, які зумовлюють порушення процесу ембріогенезу та виникнення вад розвитку.

Тея – Сакса хвороба – аутосомно-рецесивне порушення ліпідного обміну, що призводить до руйнування аксонів нервових клітин. Захворювання проявляється у перші місяці життя. Дитина стає млявою, малорухливою, байдужою до оточуючих. Затримка психічного розвитку спричинює різке зниження інтелекту аж до рівня *ідіотії* (див.). Спостерігається падіння м'язового тону, судоми. На кінець першого року життя, внаслідок *атрофії*

(див.) зорових нервів, розвивається сліпота. Пізніше настає повна нерухомість і в 3-4 роки хвора дитина гине.

Транскрипт первинний – молекула *iРНК* (*mРНК* – див.), яка утворилася в результаті *транскрипції* (див.)

Транскрипція (лат. transcriptio – *переписування*) – в генетиці – перший етап біосинтезу білка, за якого в ядрі здійснюється зчитування послідовності нуклеотидів з ділянки одного ланцюга молекули ДНК на молекулу *iРНК* (*mРНК* – див.).

Транслокація (лат. translocatio – *розташування в іншому місці*) – в генетиці – обмін ділянками між негомологічними (див. *гомологічний*) хромосомами.

Трансляція (лат. translatio – *передача*) – в генетиці – другий етап біосинтезу білка, під час якого на рибосомах відбувається переведення послідовності нуклеотидів *iРНК* (*mРНК* – див.) у відповідну послідовність амінокислот поліпептидного ланцюга білка.

Трисомія – наявність у каріотипі диплоїдної клітини чи організму зайвих хромосом ($2n+1$, $2n+1+1$ і т.п.).

tРНК – транспортна рибонуклеїнова кислота, що переносить амінокислоти до відповідних ділянок *iРНК* (див.), яка слугує матрицею для синтезу білкової молекули.

Фактор (лат. factor – *діючий, виконуючий*) – чинник, рушійна сила будь-якого процесу, явища, яка визначає його характер чи окремі риси; суттєва обставина в будь-якому процесі чи явищі.

Фенілкетонурія – спадкове порушення перетворення незамінної амінокислоти фенілаланіну в тирозин через недостатність специфічного ферменту – фенілаланінгідроксирази. Хвороба успадковується за аутосомно-рецесивним типом і проявляється протягом перших місяців життя дитини. Основними симптомами її є «мишачий» запах сечі та тіла немовляти, блювання, надмірна збудливість, недостатня пігментація шкіри, волосся. Пізніше з'являються ознаки тяжкої недоумкуватості, епілептичні напади, рухові порушення.

Фенокопія (гр. phainō – *показую* + лат. copia – *множина*) – неспадкова зміна організму під впливом умов існування, яка імітує *фенотип* (див.) організму з іншим генотипом.

Фенотип (гр. phainō – *показую* + typos – *зразок*) – сукупність усіх зовнішніх та внутрішніх ознак організму та його властивостей, які формуються внаслідок взаємодії *генотипу* (див.) з умовами оточуючого середовища.

Ферменти (лат. fermentum – *закваска, бродіння*) – те, що й *ензими* (див.).

Ферментопатії (лат. fermentum – *закваска, бродіння* + гр. pathos – *хвороба*) – те саме, що і *ензимопатії* (див.).

Фетопатії (лат. fetus – *породження, потомство* + гр. pathos – *хвороба*) – результат пошкодження плоду в період з 9-ого тижня вагітності до моменту народження.

Фібробласти (лат. fibra – волокно + blastos – зародок) – найпоширеніша клітинна форма сполучної тканини тваринних організмів. Такі клітини містять добре розвинений апарат Гольджі та велику кількість рибосом. Вони синтезують і виділяють основні компоненти міжклітинної речовини сполучної тканини – колаген, еластин та інші специфічні білки, які надають їй пружності. За патологічних станів фібробласти беруть участь у закритті ран, формуванні рубцевої тканини та в утворенні сполучнотканинної капсули навколо чужорідного тіла. В результаті подальшого **диференціювання** (див.) фібробласти перетворюються на відносно неактивні зрілі клітини – фіброцити.

Фракція (лат. fractio – розламування) – частина сипучого або кускового твердого матеріалу (піску, зерен, клітин тощо) чи рідкої суміші (нафти, крові тощо), виділена за певною ознакою.

Хорея (гр. choreia – танець) – клінічний **синдром** (див.) ряду захворювань, який характеризується постійними неритмічними хаотичними швидкими скороченнями різних м'язів кінцівок, обличчя, глотки, тулуба. Хода хворого набуває танцювального характеру.

Хроматиди (гр. chrōma – забарвлення) – структурні елементи **хромосоми** (див.), що формуються внаслідок її подвоєння в **інтерфазі** (див.) ядра клітини. Вони найкраще помітні під час метафази **мітозу** (див.), коли кожна хромосома складається з двох хроматид. В анафазі хроматиди розходяться до протилежних полюсів клітини і стають самостійними хромосомами. У **мейозі** (див.) **гомологічні** (див.) хромосоми, зближуючись попарно, утворюють структуру з чотирьох хроматид – тетраду.

Хроматин (гр. chrōmatos – забарвлення) – невиразний, змішаний клубочок хромосом в інтерфазі клітинного циклу.

Хроматографія (гр. chrōmatos – забарвлення + graphō – писати) – у біології – технологія розділення та аналізу близьких за хімічними властивостями речовин (нуклеїнових кислот, амінокислот, пептидів, білків, вуглеводів тощо), яка базується на різному розподілі їх компонентів у процесі проходження через рідку або газоподібну речовину-поглинач.

Хромосоми (гр. chrōma – фарба + sōma – тіло) – особливі структури ядра клітини, які містять **гени** (див.) та здатні самовідтворюватися.

Хромосомний набір – **гаплоїдна** (див.) сукупність хромосом, характерна для певного виду організмів.

Центромера (гр. kéntron – центр + méros – частина) – звужена коротка ділянка хромосоми, яка з'єднує її хроматиди та контролює їх рух до протилежних полюсів клітини під час її поділу.

Цитоплазматична спадковість – **мітохондріальна спадковість** (див.).

Шизофренія (гр. schízein – розділяти + phrēn – розум) – психічне захворювання невизначеної природи, яке полягає в порушенні психічних процесів, прогресуючій зміні особистості та супроводжується маячнею, зниженням активності, емоційним спустошенням тощо. У розвитку хвороби певне значення має спадкова схильність.

Література

Асанов А.Ю., Демикова Н.С., Морозов С.А. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей: Уч. пособие для педвузов. – М.: Академия, 2003 – 224 с. – <http://medlib.ws/anatome/237-osnovy-genetiki-i-nasledstvennye-narusheniya.html>.

Барнаков Н.В. О воспитании таланта и других качеств человека в раннем и дошкольном детстве. – Улан-Уде: БГСХА, 2004. – 112 с. – <http://bookz.ru/genres/psychol/barnakov-nv.html>.

Богомильский М.Р., Чистякова В.Р. Детская оториноларингология: Учебник для вузов. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – 432 с.

Генетика. Учебник для вузов / Под ред. акад. РАМН В.И. Иванова. – М.: Академкнига, 2006. – 638 с.

Зайцева И.А. Коррекционная педагогика: Учебное пособие. – М.: Март, 2004. – 352 с.

Зорина З.А., Полетаева И.И., Резникова Ж.И. Основы этологии и генетика поведения: Учебник для студентов вузов. – М.: Высшая школа, 2002. – 383 с.

Коровенков Р.И. Наследственные и врожденные заболевания глаз. – СПб: Химиздат, 2006. – 640 с.

Левонтин Р. Человеческая индивидуальность: наследственность и среда / Р. Левонтин / пер. с англ. – М.: Прогресс, 1993. – 208 с.

Малых С.Б., Егорова М.С., Мешкова Т.А. Психогенетика. Том 1: Учебник для вузов. – СПб: Питер, 2008. – 408 с.

Малых С.Б., Егорова М.С., Мешкова Т.А. Психогенетика. Том 2: Учебник для вузов. – СПб: Питер, 2008. – 336 с.

Мешкова Т.А., Николаева Н.О. Психогенетика. – <http://www.ido.edu.ru/psychology/psychogenetic.html>. 2007.

Наследственные болезни нервной системы: Руководство для врачей / Под ред. Ю.Е. Вельтищева, П.А. Темина. – М.: Медицина, 1998. – 496 с.

Підпала О.В. Мобільні генетичні елементи геному людини: структура, розподіл і функціональна роль / О.В. Підпала, А.П. Яцишина, Л.Л. Лукаш. – Цитология и генетика. – 2008. – № 6. – С. 69-81.

Помогайбо В.М., Петрушов А.В. Генетика людини: Навчальний посібник для вищих навчальних закладів. – Київ: ВЦ «Академія», 2011. – 280 с.

Попова Л.А., Степанова Т.П. Основы генетики в коррекционной педагогике. – СПб.: Корона-Век, 2006. – 176 с.

Психіатрія: Курс лекцій: Навчальний посібник / За ред. В.С. Бітенського. – Одеса: ОДМУ, 2004. – 354 с.

Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.А. Психогенетика: Учебник для вузов. – М.: Аспект Пресс, 2000. – 447 с. – <http://www.auditorium.ru/books/524/>

Руководство по педиатрии / [под ред. А.А. Баранова, Б.С. Каганова, Р.Р. Шиляева]. – Т: Врожденные и наследственные заболевания / [под ред. П.В. Новикова]. – М.: Изд. дом «Династия», 2007. – 544 с.

Шпак В.П. Реабілітаційна педагогіка: Навчальний посібник. – Полтава: АСМІ, 2006. – 328 с.

Эфроимсон В.П. Генетика гениальности. – М.: Тайдекс КО, 2002. – 376 с.

Эфроимсон В.П. Педагогическая генетика – М.: Тайдекс КО, 2003. – 238 с. – <http://bio.1september.ru/2000/30/4.htm>

Эфроимсон В.П. Генетика этики и эстетики. – М.: Тайдекс КО, 2004. – 304 с.

Разом із оригінальними схемами та малюнками у підручнику використано ілюстративний матеріал із опублікованих книг. Щоб не захаращувати підписи до кожного малюнка посиланнями на джерело, з якого він запозичений, висловлюємо щиро вдячність авторам та видавництвам.

Навчальне видання

Помогайбо Валентин Михайлович
Карапузова Наталія Дмитрівна

Педагогічна генетика

*Підручник для студентів вищих навчальних
закладів освіти*

Коректура авторська
Комп'ютерне верстання – Діляновська О.С.

Підписано до друку 09.06.2016р.
Формат паперу 60x84/16
Ум. дрк. арк. 11,2. Зам. №11548