

Тема 6. Исследования отклонений в поведении в психогенетике

- Цели:** - определить роль дизонтогенеза в современном обществе;
- рассмотреть психогенетические исследования интеллекта;
- раскрыть психогенетические исследования темперамента.

Основные вопросы:

1. Психогенетические исследования интеллекта
2. Психогенетические исследования темперамента
3. Психогенетические исследования движений
4. Генотип и среда в психическом дизонтогенезе
5. Психогенетика и аутизм: исследования проблем

1. Психогенетические исследования интеллекта

Подавляющее большинство исследований в психогенетике посвящено межиндивидуальной вариативности интеллекта, измеряемого, в зависимости от возраста испытуемых, различными тестами. Эти работы занимают около 80% всего массива психогенетических публикаций. Однако как объект генетического исследования интеллект чрезвычайно «неудобен», прежде всего, из-за отсутствия четкого, принятого если не всеми, то хотя бы большинством исследователей определения этого понятия.

Коэффициент интеллекта (IQ) представляет собой наиболее интенсивно изучавшийся в психогенетических исследованиях психологический показатель. Использование тестов, иногда чрезмерное, приводит к достаточно серьезным противоречиям, поскольку до сих пор неизвестно, что имеет отношение к интеллекту человека, а что нет. Обычно подчеркивают важность таких свойств, как способность к обучению и адаптации.

Общий, или генеральный, фактор (g) когнитивных способностей. Понятие общего, или генерального, фактора (g) интеллекта было введено Спирменом (1904), который обнаружил значительную корреляцию в успешности решения самых разнообразных тестов, оценивающих интеллектуальные способности. Фактор общего интеллекта, таким образом, отражает некое основное качество, необходимое для выполнения всех видов задач.

Интеллект как сумма отдельных способностей. Часть исследователей (Гилфорд, Терстоун) вообще утверждали, что генеральный фактор не существует, а имеется широкий спектр узких способностей, не коррелирующих друг с другом. Коэффициент интеллекта тем самым представляет собой некую сумму отдельных способностей (до 120). Основанием такого утверждения служило выделение нескольких групповых факторов, которые и были обозначены как «первичные умственные способности»: пространственная способность, перцептивная, вербальная, вычислительная, мнемическая, беглость речи и логическое рассуждение. Согласно этой концепции, описание индивидуального интеллекта – профиль, а не единственная оценка в столько-то баллов интеллекта.

Современная концепция иерархии интеллектуальных способностей в какой-то мере объединяет эти противоречивые точки зрения. С одной стороны, несомненно, наличие общего фактора (g), который составляет некоторое «ядро» интеллектуальных способностей (первый уровень). Считается, что общий фактор обуславливает около 50% наблюдающейся в популяции изменчивости по способностям к решению широкого набора различных тестов.

Часть изменчивости можно отнести на счет нескольких менее широких «групповых» факторов интеллекта, из которых наиболее часто выделяются факторы памяти, пространственных способностей, скорости обработки информации, а также вербальных способностей (второй уровень). Способности, попадающие в разные группы, могут обнаруживать меньшую взаимосвязь. В качестве примера можно привести особенности интеллекта в некоторых случаях умственной отсталости, связанной с хромосомными мутациями.

Наконец, часть наблюдаемой изменчивости не связана с общим фактором или с несколькими групповыми факторами и определяется очень специфичными ментальными способностями (третий уровень). Таким образом, мы получаем трехуровневую модель, которая хорошо описывает существующие корреляции в выполнении различных тестов и наблюдаемую изменчивость (дисперсию) способностей.

Интеллект, в широком смысле, есть совокупность всех познавательных функций человека; в узком – мышление. Отмечаются три понимания функции интеллекта: как способности к обучению, как оперирование символами, как способность к активному овладению закономерностями окружающей действительности.

Интеллект –

- 1) общая способность к познанию и решению проблем, определяющая успешность любой деятельности и лежащая в основе других способностей;
- 2) система всех познавательных способностей индивида: ощущения, восприятия, памяти, представления, мышления, воображения;
- 3) способность к решению проблем без проб и ошибок, «в уме».

Понятие интеллекта как общей умственной способности применяется в качестве обобщения поведенческих характеристик, связанных с успешной адаптацией к новым жизненным задачам.

С возрастом коэффициент интеллекта изменяется незначительно, обнаруживая высокую стабильность на протяжении многих десятков лет. Отдельные способности могут изменяться в разной степени, некоторые демонстрируют определенный рост (словарные, общие знания, определенные навыки), другие постепенно снижаются по мере старения, например способность к абстрактным рассуждениям, память, скорость обработки информации. Последний фактор особенно важен, поскольку имеются данные, показывающие, что наблюдаемые изменения когнитивных процессов при старении в основном связаны со снижением скорости переработки информации.

Результаты тестов по определению психометрического интеллекта обладают довольно значительной прогностической ценностью в некоторых сферах человеческой деятельности, прежде всего в отношении образования и профессиональных достижений. Существует умеренно сильная позитивная корреляция (до 0,5) между коэффициентом интеллекта и последующими успехами в образовании, профессиональной карьере, заработках, воспитании детей. Следует отметить, что некоторые ученые, стоявшие у истоков создания тестов, оценивающих умственные способности, в первую очередь были озабочены именно их прогностической ценностью. Так, исходной задачей Бине была не оценка интеллекта, а определение умственной отсталости детей. Для этого понадобилось прежде всего оценить нормальный уровень способностей, и акцент исследования сместился.

Наследуемость интеллекта. Для подтверждения гипотезы о наследуемости интеллекта было проведено несколько исследований МЗ близнецов.

Таблица. Внутрикласовые корреляции по интеллекту и размеры выборок в четырех исследованиях разлученных МЗ близнецов

Исследования	Количество пар корреляции	Усредненные
1. Ньюмен, Фримен, Холзингер, США, 1937 г.	19	0,71
2 Шилдс, Великобритания, 1962 г.	38 (37)	0,75
3. Жуел-Нильсен, Дания, 1980 г.	12	0,69
4. Бушар, Ликкен, Макги, Сегал, Теллеген, США, 1990 г.	48 (42, 43)	0,75
Взвешенная средняя		0,73

Примечание: две или три цифры даны в тех случаях, когда использовалось несколько тестов интеллекта и выборки, различались по объему.

В данных исследованиях неизбежно возникает два взаимосвязанных вопроса: во-первых, что реально означает «разлучение» близнецов вообще и, во-вторых, насколько различными были средовые условия, релевантные исследуемой психологической черте.

Исследование 1. А. Анастаси в 1958 г. детально проанализировала первую работу по разлученным монозиготным близнецам. Оказалось, что разница в баллах по интеллекту тем выше, чем больше разница в полученном образовании. Если разница в образовании (от 4 до 14 лет), то разность по интеллекту – 16 пунктов. Если разница в образовании отсутствует, то интеллект – 0,4 пункта. В данном исследовании отчетливо прослеживается положительное влияние образования. Среди недостатков данного исследования можно выделить следующие: средовые условия были сходны у некоторых пар; по процедуре формирования выборки – непохожих по характеру не брали.

Исследование 2. В 1974 г. вышла работа Л. Кэмина «Наука и политика интеллекта», в которой он заново обработал данные, полученные Дж. Шилдсом на парах близнецов в возрасте от 8 до 59 лет, который проводил тест «Домино» (надежность теста – 0,85-0,97).

Из 40 пар разлученных МЗ близнецов, обследованных Шилдсом, 27 пар воспитывались в родственных семьях; у них корреляция по интеллекту равна 0,83. У остальных 13 пар, близнецы которых были размещены в чужие семьи, эта корреляция существенно ниже – 0,51. Более того, если один близнец рос с матерью, а второй – у ее родственников, то сходство по интеллекту было выше по сравнению со случаями, когда второго близнеца воспитывали родственники отца ($r = 0,94$ и $r = 0,56$ соответственно). Однако и в том случае, когда среда воспитания близнецов существенно различалась, внутрисемейная корреляция по интеллекту была достаточно высокой: $r = 0,45$.

Недостатком исследования является сходство средовых условий: у 7 пар – особо сходные, 27 пар – воспитывались у родственников, остальные были разлучены, но достаточно часто встречались; внутрисемейное сходство МЗ близнецов по тесту «Домино». Увеличился коэффициент его надежности (у 7 пар – 0,99); близнецы, тестируемые одним экспериментатором более похожи, чем тестируемые разными экспериментаторами.

Исследование 3. Были исследованы близнецы в возрасте от 22 до 27 лет, разлученные от рождения до 5 лет. По тесту Векслера были получены следующие результаты: для вербального интеллекта коэффициент корреляции составил 0,78, для невербального – 0,49, для общего интеллекта – 0,62. По тесту Равенна: 0,79 – по баллам, 0,84 – по скорости выполнения. Минусом явилась маленькая выборка.

Исследование 4. Работа Л. Кэмина (она касалась и других исследований разлученных монозиготных близнецов) вызвала интенсивную и длительную дискуссию. При этом некоторые различия в оценках внутрисемейного сходства разлученных монозиготных близнецов, конечно, констатируются, но оно (сходство) никогда не снижается до уровня корреляций, получаемых, например, в парах, объединенных общей средой, но не имеющих общих генов (приемные сиблинги, усыновитель и приемный ребенок). В группе монозиготных близнецов, оценивающих степень своей разлученности как высокую, Т. Бушар получил средние оценки IQ, соответствующие общей близнецовой популяции; стандартные отклонения – на уровне нормативной популяции; а внутрисемейную корреляцию, говорящую о сходстве интеллекта у близнецов каждой пары, равную 0,76. Обратим особое внимание на то, что это практически то же сходство, которое констатируется во всех исследованиях разлученных монозиготных близнецов и совпадает с усредненным по этим работам коэффициентом корреляции. Поэтому такого рода анализ не опровергает утверждений о наличии генетического компонента в изменчивости оценок интеллекта, но он очень информативен, так как показывает, насколько важно знать, что реально означает «разлучение» близнецов. С этим связан и второй вопрос – о релевантности оцениваемых параметров сред, в которых живут

разлученные близнецы, о той психологической черте, которая подлежит изучению. Т. Бушар отмечает, что в экстремально разные условия монозиготные близнецы попадают редко и оценка их среды чаще идет в континууме одного измерения (например, хорошая – плохая). Кроме того, регистрировались такие явные индикаторы среды, как образование родителей, социоэкономический статус, размер семьи, физические характеристики среды, а также подверженный ошибкам самоотчет родителей о стиле воспитательской практики. Все это необходимо, но может оказаться не столь важным для исследуемой психологической черты. Значительно важнее знать различия по релевантным этой черте параметрам среды. Например, близнецы могут попасть в среды, похожие по уровню образования, количеству книг и т.д., но один может быть окружен любовью, а другой – обделен ею, подвергаться насмешкам и т.д.

Таким образом, можно сделать следующие выводы. С одной стороны, небольшой объем выборки разлученных близнецов (3 исследование); коррелирующее средовые условия у партнеров близнецовых пар (2 исследование); разлучение не сразу после рождения (2 исследование) – в возрасте 9 лет – не позволяют считать результаты этих исследований доказательством вклада наследственных факторов в вариативность показателя интеллекта. С другой стороны, анализ проведенного Бушаром исследования с учетом критики дал внутривпарную корреляцию, равную 0,75 (0,76), в пользу генетического компонента. Имея те или иные источники искажения, получаем однотипные результаты. Сходство всегда велико.

Результаты проведенных исследований семей по вопросу наследования интеллекта можно обобщить в таблице.

Таблица 8 – Сходство интеллекта у разных пар родственников

Степень генетического сходства	Коэффициенты внутривпарной корреляции	Количество пар
Генетически идентичные (100% общих генов)		
Монозиготные (МЗ) близнецы, выросшие вместе	0.86	4672
Разлученные близнецы	0.72	65
Генетически связанные друг с другом (50% общих генов)		
<i>Живущие вместе</i>		
Дизиготные (ДЗ) близнецы	0.6	5546
Ребенок, выросший с родителями, и один из родителей	0.42	8433
Сибсы (братья и сестры)	0.47	26473
<i>Живущие врозь</i>		
Ребенок, выросший в приемной семье, и один из его био	2.22	814

логических родителей		
Родные сибсы, усыновленные в разные семьи	0.24	203
Генетически не связанные друг с другом (0% общих генов)		
<i>Живущие вместе</i>	0.19	1397
Приемный ребенок и один из родителей, его усыновивших		
Дети, выросшие вместе	0.32	714

Большей степени генетического сходства соответствует и большее сходство по интеллекту: МЗ близнецы похожи друг на друга больше, чем ДЗ; дети и родители – больше, чем приемные дети и усыновившие их родители; родные сибсы, живущие со своими родителями, больше, чем приемные дети, живущие в одной семье. Вместе с тем для сходства по интеллекту важны и средовые влияния: генетически не связанные, но живущие вместе люди (приемные дети или приемные дети и усыновившие их родители) оказываются также в некоторой степени похожи друг на друга, хотя их сходство не столь высоко, как у биологически связанных друг с другом людей. На основании данных, представленных в таблице 6, можно подсчитать показатели наследуемости интеллекта. Показатель наследуемости, вычисляемый на основании данных разлученных МЗ близнецов, равен внутривариабельной корреляции МЗ близнецов, поскольку разлученные МЗ близнецы могут быть похожи только из-за сходства их генотипов. В данном случае сходство МЗ близнецов равно 0.73, и, следовательно, показатель наследуемости также равен 0.73.

Доля изменчивости интеллекта, обусловленная влиянием генотипа, составляет 60%.

Влияние среды на развитие интеллекта. Различают несколько моделей, объясняющих влияние социальной среды на интеллект детей (Д. Фуллер и У. Томпсон).

1 Чистые «средовые» модели в настоящее время не находят подтверждения. Наибольшей популярностью пользуется модель генетико-средовых взаимодействий, предложенная Р. Пломином с коллегами. Он постулирует наличие двух аспектов рассмотрения психических особенностей человека: «универсального» и «индивидуального». К числу первых относятся исследования влияния депривации социальных контактов на интеллектуальное развитие детей. Однако депривация, по мнению Р. Пломин, является отклонением от «эволюционно ожидаемой» среды. Если же индивиды обеспечены условиями для нормального развития, то их индивидуальные различия не могут быть объяснены с помощью «общих» закономерностей социального взаимодействия. То есть детерминанты общевидовых закономерностей развития могут не совпадать с детерминантами индивидуальных различий.

Р. Пломин различает три типа корреляции генотипа и среды:

1) пассивное влияние – члены одной семьи имеют и общую наследственность, и общую среду; наблюдается неслучайное сочетание генотипа и среды;

2) реактивное влияние – реакция среды на проявление врожденных особенностей индивида, которая может привести к формированию определенных личностных черт;

3) активное влияние – индивид либо активно ищет, либо создает среду, которая в наибольшей степени соответствует его наследственности.

Примером первого варианта взаимодействия «генотип – среда» является семья музыкантов: ребенок, обладающий задатками музыкальных способностей, развивается в музыкальной среде. Второй тип проявляется в различных отношениях родителей-усыновителей к приемным детям в зависимости от уровня их индивидуального развития. При выборе профессиональной карьеры юноша активно выбирает среду, соответствующую его задаткам и склонностям (третий тип корреляции генотипа и среды).

Существует предположение, что в ходе развития ребенка тип генотип-средовых корреляций изменяется последовательно от пассивного к реактивному и активному.

«Средовая» исследовательская программа в настоящее время практически зашла в тупик. По крайней мере, результаты, полученные ее сторонниками, гораздо менее впечатляющи, чем результаты исследований, проведенных в рамках «генетической» программы.

Решающим средовым фактором развития интеллекта детей признается «психическая стимуляция», происходящая при общении и совместной деятельности ребенка и взрослых. Замечено, что если детей воспитывать в детском саду, где общение ребенка со взрослым сводится к минимуму, так как на одного воспитателя приходится свыше 10 детей, то они отстают от своих сверстников, воспитанных в семье, в интеллектуальном и сенсомоторном развитии.

В течение последних тридцати лет проведены сотни исследований, в которых изучалось влияние так называемого «социального положения». Практически во всех исследованиях фиксируется более высокий уровень интеллекта у детей из привилегированных слоев общества по сравнению с детьми из бедных семей. Однако те же исследования показывают, что IQ детей, родившихся в пролетарских семьях, но воспитанных в семьях «среднего класса», на 20-25 баллов выше, чем интеллект их братьев и сестер, воспитанных биологическими родителями. То же самое явление обнаруживается при сопоставлении белых и афроамериканцев. Если детей, родившихся в социально-экономически неблагополучных семьях негров или метисов, с первых дней жизни воспитывать в семьях представителей белой расы, то уровень их интеллекта будет значительно выше, чем у цветных детей, воспитанных в родной среде.

2 Экспозиционная модель. Решающее значение общения для развития интеллекта детей имеет продолжительность общения с родителями. Так, чрезвычайно интересны результаты, полученные Скиллсом и его сотрудниками в 30-е годы в одном из пансионатов для умственно отсталых детей штата Айова. Всего в группу входили 25 младенцев. Обычно эти детишки общались со взрослыми только во время ухода за ними; они все время лежали по одному в своих кроватках и были отделены друг от друга занавесками. Дети, выросшие в таких условиях, как правило, никогда не достигают нормального уровня интеллектуальной адаптации, многие остаются в клиниках для умственно неполноценных. Скиллс взял 13 детей и поместил в заведение для умственно неполноценных женщин. Женщины очень скоро эмоционально приняли младенцев, ухаживали за ними, разговаривали, ласкали. Дети начали ускоренно развиваться, интеллект их достиг нормы, и практически все они стали впоследствии полноценными членами общества (четверо получили высшее образование).

Тем не менее данные психологических исследований не подтверждают эту модель: согласно ей, корреляции уровней интеллекта детей и интеллекта матерей должны быть выше, чем отцов и детей, что не наблюдается. Основной недостаток этой модели – игнорирование эмоционального отношения ребенка к родителю, ведь влияние оказывает субъективно значимый друг, то есть не обязательно тот родитель, с которым ребенок фактически проводит больше времени, а тот, с которым он себя отождествляет.

3 Модель эмоциональной близости. Сходство детей и родителей между собой по интеллекту должно определяться эмоциональными отношениями. Следовательно, ребенок будет более интеллектуально похож на того родителя, с которым он более эмоционально близок.

4 Близка к этой позиции идентификационная модель. Она предполагает, что в ходе социализации ребенок осваивает новые роли, и при идентификации ребенка с родителем того же пола первый овладевает способами поведения, характерными для родителя. Коэффициент интеллекта сына должен коррелировать с коэффициентом интеллекта отца в большей степени, чем матери (не подтверждена). Неясно, однако, почему «значимым другим» должен быть родитель, с половой ролью которого идентифицирует себя ребенок.

5 Модель Р. Зайонца. Прогнозирует зависимость интеллекта ребенка от числа детей в семье. Это единственная из моделей, находящая эмпирическое подтверждение. Зайонц отмечал, что от числа детей в семье зависит ее «интеллектуальный климат». Каждый член семьи (и родители, и дети) имеет определенный интеллектуальный уровень. Этот интеллектуальный уровень может быть выражен определенным числовым индексом. Каждый член семьи влияет на всю семью, и семья влияет на него. Преимущество в интеллектуальном развитии принадлежит первенцам, поскольку они получают больше родительского внимания и дольше, чем позднерожденные дети, взаимодействуют с родителями. Братья и сестры, родившиеся через небольшой промежуток времени, сходны с близнецами, они конкурируют за родительское внимание, кроме того, если они взаимодействуют не с родителями, а друг с другом, то уменьшается «интеллектуальная стимуляция» (эффект выявлен на близнецах). Проще говоря, суммарный интеллектуальный потенциал семьи делится на всех членов, и результат от этого деления равен величине показателя «интеллектуального климата».

Предполагается, что влияние интеллектуального климата семьи на ребенка не одинаково в разном возрасте: появление брата или сестры для ребенка 4 лет значительно более значимо, чем для 11- или 12-летнего ребенка. Поэтому авторы модели предположили, что влияние структуры семьи на интеллект ребенка зависит от возраста последнего.

Модель предсказывает замедление интеллектуального развития старших детей при рождении младенца, но, по данным Зайонца, этот эффект наблюдается только тогда, когда старшие дети не достигли 14-летнего возраста.

Основой модели Зайонца является исследование его сотрудников Бельмона и Мароллы, которые обследовали огромную выборку мужчин-призывников в Голландии, родившихся в 1944-1947 годах. Всего было протестировано 386 114 юношей в возрасте 19 лет. Изучалась связь между IQ и местом ребенка в структуре семьи. Было выявлено, что IQ в среднем снижается при увеличении числа детей в семье. Наибольшие баллы по IQ, как правило, получают старшие дети, а чем дальше младшие дети от первенца и чем больше детей в семье, тем IQ младших детей ниже.

Бельмон и Маролла показали, что интеллектуальные способности старших детей в среднем выше, чем у младших. В связи с этим Зайонц выдвинул гипотезу, согласно которой «интеллектуальная атмосфера» семьи определяется средним умственным уровнем ее членов.

Модель Зайонца предсказывает отрицательное влияние на развитие интеллекта очередности рождения детей в раннем возрасте до 3 лет, положительный эффект для детей от 4 до 9 лет, отсутствие эффекта для детей от 9 до 12 лет, а затем возрастающее отрицательное воздействие.

Общение со сверстниками не рассматривается в теории Зайонца как положительный фактор. Существуют, по крайней мере, еще две теории, которые рассматривают взаимодействие ребенка со взрослым или со сверстниками как факторы интеллектуального развития. Пиаже считал, что обсуждение интеллектуальной проблемы с ровесниками, взгляды которых различны, приводит к децентрации (преодолению эгоцентризма в мышлении) и к интенсивному развитию когнитивных операций. Обычно в экспериментах тестирование детей (5-7 лет) проводилось заданиями на «сохранение» и пространственное представление. В пары включали ребенка, способности которого были высокими, и другого, который не мог в одиночку решать задачи на сохранение. Как

правило, в ходе экспериментов у 80% детей после совместной деятельности по решению задач повышался уровень успешности, между тем как после общения со взрослыми этот эффект достигался лишь в 50% случаев. Пиаже отмечал, что критическое отношение к результатам мышления рождается в дискуссии, а дискуссия возможна только между равными. Ведя диалог со взрослым, ребенок может согласиться с его мнением без воспроизведения операций (некритически), что служит препятствием развитию.

Противоположной взглядам Пиаже считается позиция Л.С. Выготского, который подчеркивал ведущую роль взрослого в детерминации интеллектуального развития ребенка. В экспериментах Д. Таджа, который проверял влияние взаимодействия детей в паре на их интеллектуальную продуктивность, были получены весьма интересные результаты: уступающие в продуктивности партнеры достигли прогресса после взаимодействия, тогда как у превосходящих партнеров наблюдался заметный регресс в успешности решения задач. Ухудшение, по сравнению с индивидуальной деятельностью, но менее выраженное, было выявлено и при работе с одинаковым по интеллекту партнером. Однако было обнаружено, что у мальчиков наблюдалась тенденция к прогрессу, а у девочек – к регрессу.

Но наибольший интерес представляет следующий факт: если оповещать детей о результате решения задачи, дети, работающие индивидуально, прогрессируют более значительно, чем работающие в паре. И только при отсутствии обратной связи у детей, работающих в паре, наблюдается улучшение качества решения задач. «Интеллектуальный климат» пары детей складывается из их индивидуальных вкладов и делится (в соответствии с моделью) на число партнеров. Отсюда возникает эффект «регрессии к среднему»: снижение продуктивности у успевающих и повышение ее у отстающих. «Обратная связь» (сообщение результата) – это включение «идеального взрослого», что способствует повышению продуктивности работы детей. На самом деле дети работали не индивидуально, а совместно с человеком, осуществляющим «обратную связь».

Влияние среды на развитие интеллекта несомненно. Если верить оценкам, которые дают разные исследователи, в детерминации общего интеллекта на долю среды приходится 30-35% общей фенотипической дисперсии, а на долю взаимодействия среды и генотипа – около 20%. Наиболее подвержены средовым воздействиям невербальный интеллект, сенсомоторные способности, парциальные способности (восприятие, память и т.д.). Создается впечатление, что способности, за которые отвечают периферические системы, обеспечивающие непосредственное взаимодействие личности с внешним миром, развиваются в процессе этого взаимодействия, а под влиянием изменения парциальных способностей изменяются общие (интеллект и пр.). Парциальные способности выступают как бы «модераторами», посредниками и переносчиками влияния средовых факторов на латентную структуру, свойством которой является интеллект.

Развитие интеллекта и специальных познавательных способностей в течение жизни. Большинство исследователей сходится на том, что в первые 20 лет жизни происходит основное интеллектуальное развитие человека, причем наиболее интенсивно интеллект изменяется от 2 до 12 лет.

Индивидуальные показатели интеллекта с 6 до 18 лет могут изменяться в пределах 30 единиц. Эти изменения были связаны не со спонтанными колебаниями, а с различиями в семейном окружении: у детей, оказавшихся в благоприятной эмоциональной среде, уровень интеллекта постоянно повышался, а у детей, по отношению к которым родители не проявляли достаточной заботы, наблюдался процесс снижения уровня интеллекта. По данным американских исследователей, решающим фактором, влияющим на относительный прогресс или регресс в развитии интеллекта, оказался уровень образования родителей. Что касается эмоциональных отношений, то эмоциональная подчиненность родителям влияла на спад IQ в возрасте от 4,5 до 6 лет. Подъем же IQ связан с эмоциональным одобрением со стороны родителей, поощрением инициативы и

рассудительности, а также формированием родителями у ребенка еще не нужных для адаптации в данном возрасте умений и навыков.

Развитие интеллекта в школьном возрасте определяется преимущественно внутренней мотивацией ребенка – стремлением к высоким достижениям, тягой к соперничеству и любознательностью.

Более серьезные проблемы возникают при исследовании интеллекта взрослых. Как уже отмечалось выше, большая часть исследований изменения интеллекта взрослых отмечает подъем показателей от 17 до 20-30 лет, а затем – резкое снижение. Особо резкое падение уровня интеллекта наблюдается после 60 лет (данные получены по тесту Векслера WAIS). С возрастом происходит снижение продуктивности основного показателя интеллекта, а именно «общего интеллекта», за счет замедления мыслительного процесса, связанного со снижением скорости обработки информации. Причем скоростные показатели интеллекта, по многочисленным данным, снижаются уже с 30 лет. Считается, что из парциальных способностей больше всего страдают мнемические процессы, связанные с активным восприятием и долгосрочным хранением информации, а способность к краткосрочному удержанию информации снижается с возрастом весьма незначительно. Снижается скорость кодирования и актуализации информации в кратковременной памяти. Каждые десять лет уровень интеллекта повышается на 3 балла. Имеется еще один, в определенной степени загадочный, средовой фактор, обуславливающий так называемый эффект Флинна. Флинн обнаружил значительное увеличение коэффициента (примерно на 29 баллов) в течение второй половины XX столетия.

2. Психогенетические исследования темперамента

Исследования темперамента и личности занимают заметное место в современной психогенетике, уступая лишь исследованиям интеллекта и психопатологии. Особенности темперамента не влияют на содержание, мотивы или цели деятельности человека, но определяют динамическую сторону поведения. Иными словами, от темперамента не зависит, что человек делает, но зависит то, как он это делает (темп и ритм деятельности, активность, энергичность и т.п.).

Темперамент – формально-динамическая характеристика поведения (стиль поведения), связанная с биологическими структурами, проявляющаяся с раннего детства в широком спектре ситуаций, стабильная в онтогенезе.

Основные критерии (или признаки) темперамента:

- 1 Формально-динамический характер или стиль поведения.
- 2 Связь с биологическими подструктурами.
- 3 Генетическая обусловленность.
- 4 Проявление в раннем детстве.
- 5 Онтогенетическая стабильность.
- 6 Проявление в широком классе ситуаций.
- 7 Проявление в максимально трудных для человека условиях.

Свойства темперамента «формальны», поскольку они не связаны с содержанием деятельности, с целями и мотивами человека, осуществляющего эту деятельность. Свойства темперамента являются «динамическими», поскольку они определяют динамику деятельности – интенсивность, темп, ритмичность тех психологических особенностей, которые включены в осуществление этой деятельности.

Для психогенетического исследования темперамента существенны несколько моментов. Во-первых, в разных возрастах компонентный состав темперамента оказывается разным, поскольку некоторые особенности поведения, характерные для маленьких детей (например, регулярность отправления физиологических функций, длительность сна и т.п.), либо отсутствуют, либо имеют совсем иной смысл в более старших возрастах. Во-вторых, методы диагностики динамических характеристик – вопросники, основанные на самооценке, экспертные оценки, проективные методики,

наблюдение, как правило, имеют значительно меньшую, чем, например, тесты IQ, статистическую надежность и часто дают разные результаты. В-третьих, существует традиционная для психологии проблема соотношения темперамента и характера.

Современная психогенетика располагает весомыми доказательствами в пользу связи темперамента с генотипом. Наиболее известным крупным изучением свойств темперамента является Нью-Йоркское лонгитюдное исследование.

В начале 60-х гг. в Медицинском центре Нью-Йоркского университета под руководством А. Томаса и С. Чесс было начато лонгитюдное исследование темперамента, которое продолжается и в настоящее время. Цели этого исследования состоят в том, чтобы:

- 1) оценить онтогенетическую стабильность свойств темперамента и влияние на них условий развития;
- 2) рассмотреть, как особенности темперамента, которые обнаруживаются в самом раннем возрасте, проявляются в дальнейшем в личностных особенностях;
- 3) выяснить, влияют ли свойства темперамента на адаптацию к социальным условиям в детском и взрослом возрасте, на вероятность появления девиантного (отклоняющегося) поведения и патологических состояний (например, неврозов).

На основании опросников и интервью с родителями, а впоследствии, когда дети достигли подросткового возраста, на основании интервью с самими испытуемыми авторы оценивали 9 свойств темперамента – активность, ритмичность, приближение или удаление, адаптивность, интенсивность реакций, порог реактивности, настроение, отвлекаемость, устойчивость внимания, настойчивость. Особенности поведения, по которым судят о выраженности того или иного свойства темперамента, меняются с возрастом. Содержание этих характеристик у детей в первые годы жизни следующее:

1 Активность – уровень двигательной активности и соотношение периодов двигательной активности и пассивности.

2 Ритмичность (регулярность) – предсказуемость времени появления поведенческих реакций, связанных с биологическими потребностями организма, например, хочет ли ребенок есть в одно и то же время, легко ли его приучить засыпать в определенное время и т.д.

3 Приближение или удаление – непосредственная реакция на новые стимулы. Приближение проявляется в положительных эмоциях (например, ребенок улыбается, увидев новую игрушку) и в соответствующей двигательной активности (в желании подойти к этой игрушке и взять ее в руки). Противоположная реакция – удаление – характеризуется возникновением отрицательных эмоций на все новое (настороженностью, плачем, испугом) и желанием от этого нового и незнакомого оказаться как можно дальше (оттолкнуть новую игрушку, убежать).

4 Адаптивность – легкость привыкания к новым или меняющимся условиям.

5 Интенсивность реакций – энергетический уровень реакции независимо от ее качества и направленности (насколько интенсивно выражается радость, недовольство).

6 Порог реактивности – уровень и интенсивность воздействия, необходимые для появления реакции (насколько должно быть шумно, чтобы ребенок устал, легко ли ребенка рассмешить, легко ли он расстраивается).

7 Настроение – соотношение радостного состояния и состояния неудовлетворенности.

8 Отвлекаемость – эффективность действия новых стимулов для изменения поведения (например, когда ребенок плачет, легко ли его успокоить, показав ему что-то интересное).

9 Устойчивость внимания и настойчивость – две взаимосвязанные характеристики, проявляющиеся в том, насколько долго ребенок может заниматься одним и тем же и склонен ли он продолжать какую-либо деятельность, если возникают трудности в ее осуществлении.

Анализируя клинические случаи, авторы пришли к выводу, что различные свойства темперамента имеют тенденцию образовывать синдромы свойств, то есть при патологических отклонениях существует определенное сочетание свойств темперамента:

1 Легкий темперамент характеризуется ритмичностью в возникновении биологических потребностей, положительной реакцией на новые стимулы (приближением), быстрой адаптацией к изменениям, преобладанием положительных эмоций и невысокой интенсивностью их выражения.

2 Трудный темперамент представляет собой полную противоположность легкому и характеризуется неритмичностью в возникновении биологических потребностей, отрицательной реакцией на новую ситуацию, медленной адаптацией к изменениям, преобладанием отрицательных эмоций и высокой интенсивностью их проявления.

3 Темперамент с длительным привыканием характеризуется медленной адаптацией и негативной, но слабой по интенсивности, реакцией на новые ситуации.

Описанные в Нью-Йоркском лонгитюдном исследовании 9 свойств темперамента и три синдрома свойств (легкий темперамент, трудный темперамент и темперамент с длительным привыканием) оказались онтогенетически стабильными, то есть все эти параметры темперамента, диагностированные в раннем детстве, связаны с аналогичными параметрами в более старших возрастах. При этом особую прогностическую ценность продемонстрировали синдромы свойств: обладатели «легкого» темперамента чаще имеют хорошую социальную адаптацию (они чаще удовлетворены своей работой, отношениями с окружающими, у них реже обнаруживаются невротические отклонения).

Вместе с тем те или иные свойства темперамента и синдромы этих свойств не фатальны для будущего их обладателей. Действительно, «трудный» темперамент оказывается статистически чаще, чем «легкий», связан с разнообразными сложностями, возникающими и в детстве, и во взрослом возрасте. Однако, как показали авторы Нью-Йоркского исследования, сложности эти не неизбежны и часто являются результатом ошибок в воспитании. В тех случаях, когда родители учитывают индивидуальные особенности своего «трудного» ребенка и исходят из этих особенностей, им удается помочь ребенку избежать многих сложностей в дальнейшем. Такие родители тщательно подготавливают ребенка к будущим новым ситуациям, например к началу школьного обучения, помогают ему наладить общение с другими детьми, то есть обучают ребенка навыкам общения, которые у него сами собой не складываются. Они стремятся не переломить не нравящиеся им свойства, а изменить их проявления, не ждут быстрых результатов. В этих случаях эффект оказывается поразительным.

Дело в том, что чем старше становится ребенок, тем большую роль в его поведении играет не сам темперамент, а свойства, сформированные на его основе. Так, детский страх общения с незнакомыми людьми продолжает играть деструктивную роль во взрослом возрасте только в тех случаях, когда робость и застенчивость ребенка много раз становились причиной его неудач в общении, что приводит к естественному желанию оказываться в этих ситуациях как можно реже. Но, избегая этих ситуаций, стараясь как можно меньше общаться с незнакомыми людьми, ребенок сокращает свои возможности научиться тому, в чем он и так не слишком успешен. Именно эти вторичные наслоения на свойства темперамента и приводят к тому, что во взрослом возрасте сохраняются те же проблемы, что были в детстве.

Трудный темперамент потому и называется трудным, что для адаптации детей, обладающих им, требуется гораздо больше внимания и усилий со стороны родителей и воспитателей, чем для адаптации детей с более благоприятными свойствами темперамента. Не у всех хватает на это сил и умения, и именно поэтому дети с определенными свойствами темперамента чаще оказываются менее подготовленными ко взрослой жизни.

Нефатальный характер свойств темперамента проявляется и в противоположном эффекте. Неблагополучная семейная ситуация, неправильный стиль общения с ребенком

могут привести к тому, что дети с синдромом свойств легкого темперамента окажутся впоследствии замкнутыми, невротичными, боящимися любых изменений.

Таким образом, особенности темперамента, рассматриваемые в Нью-Йоркском лонгитюдном исследовании, оказались онтогенетически устойчивыми на протяжении многих лет, но в то же время их роль в адаптации оказалась тесно связана с условиями развития и воспитания ребенка.

Наиболее тщательное исследование генетической обусловленности свойств темперамента, выделенных в Нью-Йоркском лонгитюдном исследовании, было проведено норвежским психологом А. Торгерсен. Она отобрала выборку близнецов и проследила изменения во внутрипарном сходстве МЗ и ДЗ близнецов на протяжении 15 лет.

Таблица – Внутрипарное сходство в показателях темперамента, рассматриваемых в Нью-Йоркском лонгитюдном исследовании

Показатели темперамента	2 месяца		9 месяцев		6 лет		15 лет	
	R мз	R дз	R мз	R дз	R мз	R дз	R мз	R дз
Активность	0,75	0,47	0,85	0,71	0,93	0,14	0,95	0,16
Приближение	0,78	0,86	0,87	0,39	0,94	0,45	0,39	0,43
Адаптивность	0,81	0,83	0,95	0,53	0,81	0,88	0,92	0,35
Интенсивность	0,82	0,52	0,85	0,82	0,95	0,54	0,85	-0,19
Порог реактивности	0,91	0,72	0,89	0,70	0,85	0,23	0,94	-0,29
Настроение	0,84	0,16	0,86	0,32	0,37	0,06	0,95	0,41
Внимание/ настойчивость	-	-	0,12	0,24	0,73	0,27	0,93	0,35

Полученные данные показывают, что внутрипарные различия МЗ близнецов всегда оказываются меньше, чем внутрипарные различия ДЗ близнецов. Для одних свойств темперамента эта разница между МЗ и ДЗ небольшая, для других – значительная и увеличивается с возрастом. Внутрипарное сходство МЗ близнецов, за исключением нескольких случаев в младших возрастах, оказывается выше внутрипарного сходства ДЗ близнецов. С возрастом МЗ близнецы сохраняют высокое внутрипарное сходство (в большинстве случаев оно даже увеличивается). Так, внутрипарные корреляции МЗ близнецов по активности в 2 месяца, 9 месяцев, 6 лет и 15 лет равны соответственно 0,75; 0,85; 0,93; 0,95.

Что же касается ДЗ близнецов, то они с возрастом становятся все меньше похожи друг на друга. Например, внутрипарные корреляции ДЗ близнецов по показателю активности в 2 месяца, 9 месяцев, 6 лет и 15 лет равны соответственно 0,47; 0,71; 0,14; 0,16.

Поскольку показатель наследуемости зависит от соотношения внутри-парного сходства МЗ и ДЗ близнецов, можно сказать, что, во-первых, большинство свойств темперамента во всех возрастах оказывается генетически обусловленным и, во-вторых, что влияние генотипа на свойства темперамента увеличивается с возрастом. Анализ коэффициента корреляций между близнецами позволяет установить, что соотношение влияния генотипа и среды в разных возрастных группах меняется от 0 до 90%. Вместе с тем следует обратить внимание на то, что по двум свойствам темперамента (по интенсивности и порогу реактивности) были получены отрицательные корреляции у ДЗ близнецов в 15 лет. Этот факт требует дополнительного анализа: если свойство генетически обусловлено, ДЗ близнецы, которые имеют в среднем половину общих генов, не должны быть настолько не похожи друг на друга. Либо условия развития близнецов способствуют увеличению их различий по этому свойству, либо, что более вероятно в данном случае, причиной этих различий является разное время пубертатных изменений (то есть тех изменений, которые связаны с половым созреванием) у ДЗ близнецов. У партнеров МЗ-пары процессы полового созревания протекают более синхронно. Формально это выражается в том, что выявляется компонента дисперсии, характеризующая влияние систематической монозиготной среды. ДЗ близнецы, находясь в одном и том же хронологическом возрасте, могут находиться на разных стадиях полового созревания. Такие характеристики, как интенсивность реакций и порог их реактивности, могут быть чувствительны к биологической перестройке организма, и именно на них может сказаться разный темп и разное время полового созревания ДЗ близнецов.

Таким образом, в работах этого направления было выделено 9 свойств темперамента и получены доказательства их генетической обусловленности.

Генетика трехкомпонентной (активность, эмоциональность, социабельность) структуры темперамента. Американские исследователи А. Басс и Р. Пломин, анализируя динамические особенности поведения, удовлетворяющие общепризнанным критериям темперамента (появление в раннем детстве, стабильность и т.д.), пришли к выводу, что основными свойствами темперамента можно считать активность, эмоциональность и социабельность. Активность представляет собой проявление общего энергетического уровня в моторике. Об активности свидетельствуют три показателя: темп движений, интенсивность и выносливость испытуемого. О темпе реакций (основном показателе активности) можно судить по скорости движений. Люди, обладающие высоким темпом, всегда спешат, у них быстрая речь, стремительные движения, они ходят быстрее, чем другие, не могут долго сидеть на одном месте и т.д. Интенсивность проявляется в амплитуде и силе движений. Люди, которые имеют высокий уровень этого показателя, громко стучат в дверь и широко ее распахивают, у них железное рукопожатие, громкий голос, выразительная жестикуляция. Третий показатель – выносливость – свидетельствует о способности долго оставаться активным, не уставать.

Эмоциональность рассматривается авторами как проявление двух негативных эмоций – страха и гнева. О страхе судят по интенсивности длительности воздействия (то, что испугало, уже давно исчезло, а страх остался); по разнообразию ситуаций, которые вызывают страх (одни боятся змей, другие – не только змей, но и собак, ос и черных кошек); по физиологическим реакциям, свидетельствующим о состоянии активации. Гнев так же, как и страх, определяется по интенсивности стимула, необходимого для возникновения эмоций, а кроме того, – по длине латентного периода (сколько времени проходит между стимулом, вызвавшим реакцию, и появлением реакции) и по продолжительности реакции.

Социабельность (или общительность) – обнаруживается в желании быть среди других людей. Люди с высокой социабельностью избегают одиночества, легко знакомятся с другими людьми, предпочитают деятельность, связанную с общением. Проявление трех этих свойств темперамента может меняться под влиянием внешних воздействий, однако

возможности влияния на разные свойства не одинаковы: больше всего подвержены научению внешние проявления эмоциональности, а меньше всего – активности.

В этом направлении исследования темперамента особое внимание уделялось анализу генотипических влияний и их роли в детерминации свойств темперамента. В настоящее время есть экспериментальные работы, в которых по свойствам темперамента сопоставлялись близнецы, сибсы, родители и их дети (как генетически связанные с родителями, так и приемные). Рассмотрим некоторые из полученных результатов.

При сравнении внутрипарного сходства МЗ и ДЗ близнецов по активности, эмоциональности и социабельности, как правило, обнаруживается высокое сходство МЗ близнецов и очень низкое – ДЗ близнецов: их внутрипарные корреляции часто приобретают отрицательное значение. В таблице приведены данные четырех исследований, проведенных на детях от трех до семи лет. В двух работах ДЗ близнецы оказались настолько не похожи по активности и эмоциональности, что их внутрипарные корреляции достигали высоких отрицательных значений (до -0,41).

Таблица – Внутрипарное сходство в показателях темперамента

Показатели темперамента	3, 5 года		4, 5 года		4, 5 года		7, 5 лет	
	R мз П=36	R дз П=31	R мз П=60	R дз П=81	R мз П=81	R дз П=57	R мз П=51	R дз П=33
Активность	0,65	-0,38	0,41	-0,41	0,62	0,09	0,73	0,05
Общая Эмоциональ- ность	0,7	0,06	0,7	-0,38	0,64	0,03	0,60	0,27
Социабель- ность	0,48	-0,16	-	-	0,62	0,13	-	-

Используя данные разных исследований детей первых лет жизни и усреднив результаты генетического анализа по трем свойствам темперамента, А. Басс и Р. Пломин получили средние внутрипарные корреляции. Для МЗ близнецов среднее внутрипарное сходство по всем этим свойствам темперамента оказалось равно 0.62, для ДЗ близнецов – 0.07. Таким образом, при обследовании детей первых лет жизни обнаруживается значительное различие во внутрипарном сходстве МЗ и ДЗ близнецов. Однако, несмотря на это, интерпретировать полученные результаты как свидетельство только генотипического влияния на темперамент нельзя, поскольку ДЗ близнецы, имеющие половину общих генов, не должны иметь столь низкие (и даже отрицательные) внутрипарные корреляции.

Пытаясь найти причины столь очевидного несходства ДЗ близнецов по темпераменту, было предположено, что причиной этого является эффект контраста, играющий заметную роль в формировании ДЗ близнецов. По мнению авторов исследования, родители могут противопоставлять своих детей, присваивая одному из них ярлык активного ребенка, а другому – пассивного. Близнецы и сами могут усиливать различия, существующие между ними, и становиться все более непохожими по своим поведенческим особенностям. Тот, кто чуть-чуть активнее другого, может превращать это отличие в постоянное преимущество и всегда выступать инициатором, а второй –

подчиняться своему активному партнеру. У МЗ близнецов этого не происходит, вероятно, из-за того, что они слишком похожи поведенчески, и противопоставлять их друг другу очень трудно. Такая интерпретация полученных данных позволяет предположить, что генотип вносит некоторый вклад в индивидуальные различия по активности, эмоциональности и социабельности, однако оценить величину этого вклада довольно трудно без дополнительных исследований условий развития близнецов, их отношений друг с другом и отношения к ним родителей.

Данные, полученные в семейных исследованиях и при исследовании приемных детей, оказались неожиданными. У детей первых лет жизни корреляции между сибсами оказались незначимыми и не отличались по величине от корреляций между приемными детьми, то есть детьми, воспитываемыми в одной семье, но не имеющими общих генов. У детей предподросткового возраста сохранилась та же самая картина. Так, в одном из исследований корреляции между родными сибсами в 7-10 лет по активности, эмоциональности и социабельности оказались равны соответственно -0,18, -0,04 и 0,13 и не отличались значимо от корреляций, полученных у приемных сибсов.

При сравнении родителей и детей результаты оказались противоречивыми. Когда экспертами при оценке темперамента детей выступали учителя и психологи, сходство родителей и их родных детей в 7 и в 10 лет оказалось выше сходства родителей и приемных детей по показателям активности и социабельности, то есть данные указывали на некоторое влияние генотипа на эти характеристики. При оценке темперамента родителями различий между родными и приемными семьями обнаружено не было.

В более старшем возрасте, начиная с подросткового, получаемые данные обычно подтверждают гипотезу о генетической обусловленности активности, эмоциональности и социабельности. Однако остаются существенные различия в величине показателя наследуемости. Если показатели наследуемости этих свойств темперамента, вычисляемые на основании близнецовых данных, оказываются равны примерно 0.3-0.5, то показатели наследуемости, полученные в семейных исследованиях и при исследовании приемных детей, оказываются ниже – от 0.2 до 0.4.

Таким образом, при исследовании трехкомпонентной структуры темперамента было выделено три его свойства: активность, эмоциональность и социабельность. Все они, как правило, демонстрируют связь с генотипом в близнецовых исследованиях, но по данным семейных исследований и при сравнении приемных детей результаты оказываются противоречивыми. Эти противоречия наиболее остры при исследовании темперамента у младших возрастных групп и уменьшаются при анализе темперамента у более старших возрастных групп. Начиная с подросткового возраста, данные обычно демонстрируют связь этих трех свойств темперамента с генотипом. В пожилом возрасте, по данным единственной на сегодняшний день работы, сомнительным оказывается влияние генотипа на социабельность. В целом, оценивая вклад генетических факторов в изменчивость показателей темперамента, принимается, что коэффициент наследуемости равен примерно 40%.

3. Психогенетические исследования движений

Психогенетические исследования других особенностей двигательной сферы человека, которые, несомненно, следует относить к количественным мультифакториальным признакам, также не слишком многочисленны, весьма разнообразны по применяемым подходам и часто противоречивы. С.Б. Малых, который в 1988 г. сделал попытку свести воедино имеющиеся на тот момент результаты, выделяет две группы работ в соответствии с изучаемыми фенотипами:

- 1) стандартизованные двигательные пробы;
- 2) сложные поведенческие навыки.

Стандартизованные двигательные пробы представляют собой различные тесты, специально разработанные для измерения моторных навыков. Обычно такие тесты измеряют скорость, выносливость, силу, координацию, ловкость. Существуют две группы

тестов. Первые применяются в основном для измерения спортивных навыков, вторые чаще используются в психодиагностике. Среди последних наиболее распространенными являются теппинг-тест (измерение скорости постукивания) и измерение времени сенсомоторной реакции (время между подачей сенсорного сигнала и двигательной реакцией испытуемого).

Результаты немногочисленных работ первой группы (спортивные тесты), выполненных в основном на близнецах, представлены на рисунке (точками обозначены величины коэффициентов наследуемости по данным разных исследований).



Рисунок 4 – Суммарные данные о наследуемости физических качеств.

Наиболее высокая наследуемость характерна для скоростных параметров, тогда как в тестах на координацию рук результаты сильно различаются и большинство показателей наследуемости ниже 50%. Коэффициенты наследуемости, полученные в исследованиях времени реакции и теппинга, также весьма вариативны (от нулевых значений до чрезвычайно высоких – 70-90%). Учитывая немногочисленность исследований, чрезвычайное разнообразие методических схем экспериментов и возрастов испытуемых, следует заключить, что на характеристики двигательной деятельности, измеряемой с помощью специальных проб, действуют многочисленные факторы, которые не позволяют получить повторяющихся результатов. Единственное, что прослеживается в ряде работ, это большой вклад наследственности в вариативности двигательных характеристик, регистрируемых в условиях максимально возможной скорости работы (предельный темп деятельности).

В исследованиях тонкой координации было изучено 47 пар МЗ и 48 пар ДЗ близнецов старшего школьного возраста. Испытуемые выполняли двигательные пробы из Стэнфордской батареи моторных тестов: «Ротор», «Тремومتر», «Вращение сверла», «Упаковка катушек», «Сортировка карт».

Было зафиксировано высокое внутрипарное сходство МЗ близнецов по показателям тестов: коэффициенты внутрипарной корреляции составили 0,95 для МЗ и 0,51 для ДЗ («Ротор»); 0,84 и 0,43 («Тремومتر»); 0,82 и 0,39 («Сортировка карт»).

При определении двигательных способностей у 42 пар МЗ и 37 пар ДЗ близнецов были получены достаточно высокие коэффициенты наследуемости (от 0,52 до 0,71) результатов выполнения практически всех проб, кроме тестов «Лабиринт» и «Тремومتر». Отмечено, что точность движений кисти в большей степени детерминируется генотипом, чем более грубые движения всей руки.

К сложным поведенческим навыкам относятся такие особенности, как походка и ходьба в целом, почерк, спортивные навыки, мимика и т.п.

Исследования ходьбы были начаты еще в Медико-биологическом институте в конце 20-х годов и касались, главным образом, возраста начала хождения. Самая большая

выборка представлена в работе Л.Я. Босик, которая среди прочего исследовала сроки появления основных двигательных действий ребенка – начала сидения и хождения. В первом случае получен материал для 63 пар МЗ и 59 однополых пар ДЗ близнецов; конкордантность МЗ составила 82,5%, ДЗ – 76,3%, т.е. разница невелика, однако среди МЗ меньше, чем среди ДЗ, пар с большой разницей в сроках начала сидения.

Сроки начала ходьбы получены у 97 пар МЗ и 97 пар однополых ДЗ близнецов. Конкордантность МЗ близнецов по срокам начала хождения равна 67%, ДЗ – 29,9%; внутриварная разность более 2 месяцев в группе МЗ констатирована у 8,2% пар, в группе однополых ДЗ близнецов – у 25,7% (одновременным началом считалась внутриварная разность не более двух недель). Корреляционный анализ дал r МЗ = 0,89, r ДЗ = 0,74.

Таким образом, возраст, в котором дети начинают самостоятельно ходить, определяется и генетическими, и средовыми факторами, причем влияния среды, по-видимому, имеют несколько большее значение. Конечно, надо иметь в виду, что в этом возрасте еще могут сказываться неблагоприятные обстоятельства внутриутробного развития близнецов, искажающие реальное внутри-парное сходство.

В ряде работ у МЗ и ДЗ близнецов сравнивались особенности мимики и пантомимики. Как правило, исследователи указывают на высокое сходство мимических паттернов у МЗ близнецов при гораздо меньшем сходстве ДЗ близнецов.

Финский исследователь А. Летоваара зарегистрировал и сопоставил реакцию детей-близнецов (69 пар) во время показа картинок приятного или отпугивающего содержания (скрытая киносъемка и протокол). По мимике полная конкордантность обнаружена у 40,8% МЗ пар и только у 4,3% ДЗ близнецов. Более похожими МЗ оказались и по интенсивности мимических процессов, и по типу мимики.

Позже Л. Гедда и А. Нерони изучали мимические реакции у близнецов 5-15 лет (56 пар) во время просмотра кинофильмов. Помимо лицевой мимики учитывалось положение головы, рук и ног. Полностью конкордантными по мимике оказались 79% МЗ пар и только 32,5% ДЗ; дисконкордантными – 6 и 29% МЗ и ДЗ соответственно. МЗ внутриварно более похожи и по деталям пантомимики, особенно по положению головы.

Сплиндер считал, что произвольные движения мимики имеют более высокую генетическую обусловленность.

В отношении почерка близнецов нет столь единодушного мнения. Еще Ф. Гальтон отметил, что почерки близнецов могут быть как похожими, так и непохожими. Во всяком случае, почерки близнецов обычно не путают. Конкордантность по общему сходству – 5-15%. Это же подтверждается и другими исследователями. Попытки количественно оценить детали почерка и сопоставить внутриварное сходство близнецов по этим показателям не дали четких результатов.

К сложным двигательным навыкам можно также отнести различные виды спорта. Известны семейные династии спортсменов. Среди известных спортсменов есть пары МЗ близнецов. Вообще МЗ близнецы характеризуются более высокой конкордантностью, чем ДЗ, по занятиям спортом.

Итальянский исследователь Л. Гедда изучил 351 пару близнецов-спортсменов (92 пары МЗ и 227 пар ДЗ близнецов): у МЗ близнецов конкордантность составила 66,3%, у ДЗ – 25,8%.

К. Фейге был проведен анализ родословных выдающихся спортсменов – обнаруживается отчетливое семейное сходство. У 55% спортсменов национального уровня хотя бы один из родителей занимался спортом, у 22% – тоже выступали на высших уровнях. У пловцов – 62%. Таким образом, наследственные факторы играют существенную роль в спортивных достижениях.

4. Генотип и среда в психическом дизонтогенезе

На всем протяжении существования психогенетики как науки исследователи проявляли особый интерес к природе так называемых неадаптивных форм развития (дизонтогенеза).

Дизонтогенез – отклонения от нормальной траектории развития. Формы психического дизонтогенеза, в этиологии которых генотип играет существенную роль, но которые различаются по клинической картине и частоте встречаемости: аутизм, синдром гиперактивности с дефицитом внимания, неспецифическая неспособность к обучению, дислексия, специфическая неспособность к чтению.

Современная статистика, собранная Всемирной организацией здоровья (ВОЗ), свидетельствует о том, что каждый десятый ребенок, проживающий в развитых странах, подвержен риску девиантного модуса развития, по крайней мере, в какой-то одной из его форм (криминогенное поведение, эпизоды депрессии или тревожности, неадекватность умственного, интеллектуального или эмоционального развития). Эта цифра выглядит достаточно серьезно: около 10% детей, проживающих в развитых странах, страдают или будут страдать какой-то патологией психического развития. Очевидно, что понимание этиологии этих отклонений от нормальной линии развития является одной из важнейших научных задач, имеющих огромное значение для практики.

Синдром дефицита внимания и гиперактивности (СДВГ) – нозологическая категория, описывающая хроническое расстройство поведения в детском возрасте. Среди клинических проявлений СДВГ называются двигательное беспокойство, невозможность усидеть на одном месте, легкая отвлекаемость, импульсивность поведения и мысли, неспособность учиться на опыте и на сделанных ошибках, недостаток внимания, невозможность сконцентрироваться, легкая переключаемость с одного задания на другое без доведения начатого до конца, болтливость, рассеянность, недостаток чувства опасности и т.д. Клинические проявления СДВГ подразделяются на три большие группы: симптомы дефицита внимания; симптомы импульсивности; симптомы гиперактивности.

Согласно данным различных исследований, примерно 50% детей, страдающих СДВГ, имеют симптомы этого заболевания и во взрослом возрасте. Взрослая симптоматика обычно не включает гиперактивность, но трудности концентрации и импульсивность по-прежнему остаются составляющими расстройства. Синдром ДВГ – самый частый среди нейроповеденческих расстройств детского возраста. Оценки частоты встречаемости СДВГ варьируют в пределах 2-15%, причем мальчики страдают этим нарушением примерно в 4 раза чаще, чем девочки.

Установление диагноза в большинстве случаев возможно к 7-8 годам, однако в некоторых случаях симптомы СДВГ формируются значительно раньше (в младенчестве) или значительно позже (в подростковом возрасте СДВГ часто сопровождается симптомами асоциальности).

Среди этиологических причин СДВГ в качестве основной называется расстройство деятельности ЦНС, которое, в свою очередь, может быть результатом воздействия генетических или средовых факторов (мозговых инфекций, травм, перинатальной патологии, неправильной диеты при формировании и развитии мозга, отравления тяжелыми металлами).

Синдром дефицита внимания и гиперактивности (СДВГ, ADHD – attention-deficit hyperactivity disorder) – комплексное хроническое расстройство мозговых функций, поведения и развития, поведенческие и когнитивные последствия которого проявляются в разнообразных областях функционирования. Хотя причина [или причины СДВГ] до сих пор не ясны, в качестве первичного компонента расстройства предполагается неспособность мозга к адекватной саморегуляции (касающейся как инициирования, так и торможения поведения и активности) на постоянной основе и в разнообразных повседневных обстоятельствах и условиях. Лица с СДВГ испытывают широкий спектр поведенческих, когнитивных и коммуникативных затруднений, нарушающих их повседневное функционирование и самочувствие. Выраженность этих затруднений зависит от ряда факторов, а именно от того, что такого человека просят делать (или не делать), как долго и в каких условиях. Лица с СДВГ могут нормально и продуктивно вести себя во многих ситуациях и при разных условиях, но не в состоянии делать это

постоянно в течение длительных периодов времени, поэтому они нуждаются в ком-то, кто обеспечил бы их необходимыми внешними (поведенческими) и внутренними (медикаментозными) механизмами регуляции поведения. Конечно, есть ряд предположений об этиологии СДВГ – от мозговых механизмов до внешних токсинов. Окончательные ответы остаются уклончивыми, а недавние открытия говорят о действии нескольких возможных факторов: этиологическую роль могут играть нейрохимические отклонения, в частности, связанные с обменом моноаминов, включая катехоламины (допамин и норэпинефрин) и индоламин серотонин. На уровне гипотез предполагается возможный избирательный дефицит допамина и/или норэпинефрина. Используя фотонно-эмиссионную компьютерную томографию для измерения церебрального кровотока, исследователи обнаружили снижение кровообращения и низкую нейрональную активность в стриарной (первичная зрительная кора) и префронтальной орбитальной зонах у детей с СДВГ по сравнению с контрольной группой, в то время как в первичных сенсорной и сенсомоторной зонах было отмечено повышение кровотока. Получены данные о нарушении процессов обработки информации в лобных долях у детей с СДВГ. У взрослых с признаками гиперактивности в детском возрасте обнаружено снижение обмена глюкозы в различных участках мозга, в особенности в премоторной и верхней префронтальной зонах, связанных с регуляцией внимания, двигательной активностью и обработкой информации. В целом эти данные указывают на важную роль механизмов центральной нервной системы в развитии СДВГ, и в частности (с большой долей вероятности) механизма связей между префронтальными зонами и лимбической системой. Диагностика СДВГ в настоящее время – комплексная трудоемкая задача. Широкое клиническое обследование обычно включает:

а) структурированное или полуструктурированное клиническое интервью с родителями ребенка;

б) сбор детальной биографической информации о пре-, пери- и постнатальном развитии ребенка, прохождении им ступеней развития, изучение его медицинской карты и школьной документации;

в) использование широко- и узкодиапазонных стандартизованных шкал оценки поведения, заполняемых учителями и родителями ребенка;

г) прямое наблюдение ребенка в его взаимодействии с одноклассниками в школе или со сверстниками в клинической обстановке.

Есть и ряд компьютеризованных нейрокогнитивных, но их особая полезность как инструментов дифференциальной диагностики пока остается недостаточно подтвержденной.

Применяемые в настоящее время лечебные режимы для детей с СДВГ необходимо рассматривать как терапию текущей «поддержки», поскольку нормализация функционирования детей теряется при прекращении любого отдельного или комплексного лечения. В последние годы появилось несколько новых поведенческих подходов. Влияние их на клиническое состояние детей с СДВГ не до конца изучено, и можно лишь надеяться, что они будут иметь высокую эффективность.

Итак, в последние годы достигнуты большие успехи в изучении одной из самых актуальных проблем нейропедиатрии – синдрома дефицита внимания/гиперактивности у детей. Проблема в том, что частота данного синдрома в детской популяции высока – отсюда и его большая социальная значимость. Дети с синдромом дефицита внимания имеют нормальный или высокий интеллект, однако, как правило, плохо учатся в школе. Помимо трудностей обучения синдром дефицита внимания проявляется двигательной гиперактивностью, дефектами концентрации внимания, отвлекаемостью, импульсивностью поведения, проблемами во взаимоотношениях с окружающими. Но следует помнить, что синдром дефицита внимания наблюдается и у взрослых. Не так давно доказана его генетическая природа, так что теперь совершенно очевидно, что в фокусе научных проблем синдрома дефицита внимания/гиперактивности

концентрируются интересы различных специалистов – педиатров, педагогов, нейропсихологов, дефектологов, неврологов.

Поскольку наша тема трудна для психологов и затрагивает вопросы медицины, позволим себе ряд уточнений на уровне общей терминологии с включением специальной: синдром дефицита внимания/гиперактивности – дисфункция центральной нервной системы (преимущественно ретикулярной формации головного мозга), проявляющаяся трудностями концентрации и поддержания внимания, нарушениями обучения и памяти, а также сложностями обработки экзогенной и эндогенной информации и стимулов. Термин был выделен в начале 80-х годов XX в. из более широкого понятия минимальной мозговой дисфункции. История изучения минимальной мозговой дисфункции связана с исследованиями, проводимыми в Германии еще в 1930-х годах (Е. Кан). Наблюдая детей школьного возраста с такими нарушениями поведения, как двигательная расторможенность, отвлекаемость, импульсивность поведения, высказывались предположения, что причиной данных изменений является повреждение головного мозга неизвестной этиологии – тогда и был предложен термин минимальное мозговое повреждение. В дальнейшем в это понятие были включены и нарушения обучения (трудности и специфические нарушения в обучении навыкам письма, чтения, счета; нарушения перцепции и речи). Впоследствии статическая модель минимального мозгового повреждения уступила место более динамичной и более гибкой модели минимальной мозговой дисфункции. В 1980 г., когда была разработана рабочая классификация – DSM-IV (the Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fourth Edition), случаи, описанные ранее как минимальная мозговая дисфункция, предложено рассматривать как синдром дефицита внимания и синдром гиперактивности. Основной предпосылкой явился тот факт, что наиболее частые и значимые клинические симптомы минимальной мозговой дисфункции включали нарушение внимания и гиперактивность. В последней классификации DSM-IV данные синдромы объединены под одним названием синдром дефицита внимания/гиперактивности. В МКБ-10 синдром рассматривается в разделе «Эмоциональные расстройства и расстройства поведения, начинающиеся обычно в детском и подростковом возрасте» в подразделе «Нарушение активности и внимания» (F90.0) и «Гиперкинетическое расстройство поведения» (F90.1). Частота синдрома дефицита внимания/гиперактивности, по данным исследований, варьирует от 2,2 % до 18 % у детей школьного возраста. Подобные различия объясняются несоблюдением четких критериев диагноза. Практически в каждом школьном классе есть по крайней мере один ребенок с данным заболеванием. Мальчики страдают в 2 раза чаще девочек...

Уточним: согласно DSM-IV выделяют 3 варианта течения синдрома дефицита внимания/гиперактивности в зависимости от преобладающих клинических симптомов:

- синдром, сочетающий дефицит внимания и гиперактивность;
- синдром дефицита внимания без гиперактивности;
- синдром гиперактивности без дефицита внимания.

Некоторые подвергают сомнению объединение синдрома дефицита внимания и синдрома гиперактивности, так как до 40 % всех больных страдают только дефицитом внимания без гиперактивности. Дефицит внимания без гиперактивности чаще наблюдается у девочек.

Синдром дефицита внимания может быть как первичным, так и возникать в результате других заболеваний, т. е. иметь вторичный или симптоматический характер (генетически детерминированные синдромы, психические заболевания, последствия перинатальных и инфекционных поражений центральной нервной системы).

Большинство исследователей предполагают генетическую природу синдрома. В семьях детей с синдромом дефицита внимания/гиперактивности нередко имеются близкие родственники, имевшие в школьном возрасте аналогичные нарушения. Для выявления наследственной отягощенности необходим длительный и подробный расспрос, так как трудности обучения в школе взрослыми людьми сознательно или бессознательно

амнезируются. В родословных детей с синдромом дефицита внимания/ гиперактивности также часто прослеживается отягощенность по обсессивно-компульсивному синдрому (навязчивые мысли и принудительные ритуалы), тикам и синдрому Жиль де ля Туретта. Вероятно, существует генетически детерминированная взаимосвязь нейромедиаторных нарушений в головном мозге при данных патологических состояниях. Предполагается, что синдром дефицита внимания/гиперактивности детерминируется мутациями 3 генов, регулирующих дофаминовый обмен – гена D4 рецепторов, гена D2 рецепторов и гена, ответственного за транспорт дофамина. Есть гипотеза, что носителями мутантного гена являются дети с наиболее выраженной гиперактивностью. Наряду с генетическими выделяют семейные, пре- и перинатальные факторы риска развития синдрома дефицита внимания/гиперактивности. К семейным факторам относят низкое социальное положение семьи, наличие криминального окружения, тяжелые разногласия между родителями. Особенно значимыми считаются нейропсихиатрические нарушения, алкоголизация и отклонения в сексуальном поведении у матери. Пре- и перинатальные факторы риска развития синдрома дефицита внимания включают асфиксию новорожденных, употребление матерью во время беременности алкоголя, некоторых лекарственных препаратов, курение.

Предполагается, что в основе патогенеза синдрома лежат нарушения активирующей системы ретикулярной формации, которая способствует координации обучения и памяти, обработке поступающей информации и спонтанному поддержанию внимания. Нарушения активирующей функции ретикулярной формации, по всей видимости, связаны с недостаточностью в ней норадреналина. Невозможность адекватной обработки информации приводит к тому, что различные зрительные, звуковые, эмоциональные стимулы становятся для ребенка избыточными, вызывая беспокойство, раздражение и агрессивность. Нарушения в функционировании ретикулярной формации определяют вторичные нарушения нейромедиаторного обмена головного мозга. Теория о связи гиперактивности с нарушениями обмена дофамина имеет многочисленные подтверждения, в частности успешность терапии синдрома дефицита внимания / гиперактивности дофаминергическими препаратами. Возможно, что нарушения нейромедиаторного обмена, приводящие к гиперактивности, связаны с мутациями в генах, которые регулируют функции дофаминовых рецепторов. Отдельные биохимические исследования у детей с синдромом дефицита внимания / гиперактивности свидетельствуют, что в головном мозге нарушается обмен не только дофамина, но и других нейромедиаторов – серотонина и норадреналина.

Адекватная диагностика синдрома дефицита внимания / гиперактивности невозможна без четкого соблюдения критериев диагноза. К ним, согласно DSM-IV, относятся:

- наличие у ребенка дефицита внимания и/или гиперактивности;
- раннее (до 7 лет) появление симптомов и длительность (более 6 месяцев) их существования;
- некоторые симптомы наблюдаются и дома, и в школе;
- симптомы не являются проявлением других заболеваний;
- нарушение обучения и социальных функций.

Следует отметить, что наличие нарушений обучения и социальных функций является необходимым критерием для установления диагноза синдром дефицита внимания/гиперактивности. Кроме того, диагноз синдрома дефицита внимания/гиперактивности может быть поставлен только тогда, когда очевидны трудности в обучении (т. е. не ранее 5–6-летнего возраста).

Согласно DSM-IV, диагноз дефицита внимания может быть установлен при наличии по крайней мере 6 из описанных ниже симптомов. Ребенок имеет дефицит внимания, если он:

- не обращает внимания на детали и допускает ошибки в работе;

- с трудом поддерживает внимание в работе и игре;
- не слушает то, что ему говорят;
- не в состоянии следовать инструкциям;
- не может организовать игру или деятельность;
- имеет сложности в выполнении заданий, требующих длительной концентрации внимания;
- часто теряет вещи;
- часто и легко отвлекается;
- бывает забывчив.

Для диагностики гиперактивности необходимо наличие по крайней мере 5 из перечисленных ниже симптомов. Ребенок гиперактивен, если он:

- совершает суетливые движения руками и ногами;
- часто вскакивает со своего места;
- гиперподвижен в ситуациях, когда гиперподвижность неприемлема;
- не может играть в тихие игры;
- всегда находится в движении;
- очень много говорит.

Ребенок импульсивен (т. е. не способен остановиться и подумать, прежде чем заговорить или совершить действие), если он:

- отвечает на вопрос, не выслушав его;
- не может дождаться своей очереди;
- вмешивается в разговоры и игры других.

В значительном числе случаев клинические проявления синдрома возникают в возрасте до 5–6 лет, а иногда уже на 1-м году жизни. Дети 1-го года жизни, у которых впоследствии отмечаются явления гиперактивности, часто страдают нарушениями сна и гипервозбудимостью. В дальнейшем они становятся крайне непослушными и гиперподвижными, их поведение с трудом контролируется родителями. Вместе с тем дети, имеющие в дальнейшем синдром дефицита внимания без гиперактивности, в младенчестве могут умеренно отставать в двигательном (начинают переворачиваться, ползать, ходить на 1–2 месяца позднее) и речевом развитии, они инертны, пассивны, не очень эмоциональны. По мере роста ребенка, становятся очевидными нарушения внимания, на которые родители, как правило, сначала не обращают внимания.

Нарушение внимания и/или явления гиперактивности – импульсивности приводят к тому, что ребенок школьного возраста при нормальном или высоком интеллекте имеет нарушения навыков чтения и письма, не справляется со школьными заданиями, совершает много ошибок в выполненных работах и не склонен прислушиваться к советам взрослых. Ребенок является источником постоянного беспокойства для окружающих (родителей, педагогов, сверстников), так как вмешивается в чужие разговоры и деятельность, берет чужие вещи, часто ведет себя совершенно непредсказуемо, избыточно реагирует на внешние раздражители (реакция не соответствует ситуации). Такие дети с трудом адаптируются в коллективе, их отчетливое стремление к лидерству не имеет под собой фактического подкрепления. В силу своей нетерпеливости и импульсивности, они часто вступают в конфликты со сверстниками и учителями, что усугубляет имеющиеся нарушения в обучении. Ребенок также не способен предвидеть последствия своего поведения, не признает авторитетов, что может приводить к антиобщественным поступкам. Особенно часто асоциальное поведение наблюдается в подростковом периоде, когда у детей с синдромом дефицита внимания/гиперактивности возрастает риск формирования стойких нарушений поведения и агрессивности. Подростки с данной патологией чаще склонны к раннему началу курения и приему наркотических препаратов, у них чаще наблюдаются черепно-мозговые травмы. Родители ребенка, страдающего синдромом дефицита внимания и/или гиперактивности, иногда сами отличаются резкими

сменами настроения и импульсивностью. Вспышки ярости, агрессивные действия и упрямое нежелание ребенка вести себя в соответствии с родительскими правилами могут приводить к неконтролируемой реакции со стороны родителей и к физическому насилию.

Наибольший эффект в лечении синдрома дефицита внимания/гиперактивности достигается при сочетании различных методик психологической работы (как с самим ребенком, так и с его родителями) и медикаментозной терапии.

Прогноз относительно благоприятен, так как у значительной части детей симптомы исчезают в подростковом возрасте. Постепенно, по мере роста ребенка, нарушения в нейромедиаторной системе мозга компенсируются, и часть симптомов регрессирует. Однако в 30–70 % случаев клинические проявления синдрома дефицита внимания/гиперактивности (чрезмерная импульсивность, вспыльчивость, рассеянность, забывчивость, непоседливость, нетерпеливость, непредсказуемые, быстрые и частые смены настроения) могут наблюдаться и у взрослых. Факторами неблагоприятного прогноза синдрома являются его сочетание с психическими заболеваниями, наличие психопатологии у матери, а также симптомы импульсивности у самого больного. Социальная адаптация детей с синдромом дефицита внимания/гиперактивности может быть достигнута только при условии заинтересованности и сотрудничества семьи, школы и общества.

Психогенетические исследования расстройств внимания и гиперактивности:

- Близнецовые исследования. В проведенном близнецовым методом исследовании изучалось 10 пар близнецов (4 МЗ и 6 ДЗ), в каждой паре один близнец имел клинический диагноз гиперактивности. Конкордантность у МЗ близнецов составила 100%, ДЗ – 17%. В другой работе, в которой принимали участие 91 пара МЗ и 105 пар ДЗ близнецов, была получена оценка наследуемости СДВГ, равная 76%.
- Генеалогический метод. Семейный метод показал, что частота встречаемости гиперактивности значительно выше среди как прямых, так и двоюродных родственников, больных СДВГ. В исследовании родных и двоюродных родственников (59 семей гиперактивных детей сравнивались с семьями 41 здорового ребенка) 20% родителей, страдающих СДВГ, и только 5% родителей детей из контрольной группы были ретроспективно диагностированы как имевшие это нарушение в детстве.

Исследования разлученных семей поддерживают гипотезу о генетических влияниях в формировании СДВГ. Было проведено анкетирование приемных родителей 35 гиперактивных детей и для сравнения – биологических родителей, которые воспитывают собственных детей, страдающих гиперактивностью. Согласно оценкам родителей, встречаемость гиперактивности среди приемных родителей и их родственников была значительно ниже, чем среди родственников биологических родителей. Таким образом, усыновленные дети сходны скорее с родственниками их биологических, нежели приемных родителей, что позволяет подтвердить гипотезу о генетических влияниях на формирование СДВГ.

Таким образом, на формирование СДВГ оказывают влияние генетический фактор (70%). Но каким образом это происходит, до сих пор не ясно.

Неспособность к обучению – класс специфических особенностей развития, когда в условиях нормального школьного обучения ребенок не может овладеть определенными навыками и умениями (чтения, правописания, математики, общения). В рамках широкого синдрома расстройства обучения понятием специфической НО описывается круг детей, которые обнаруживают академическую отсталость в определенной сфере, несмотря на сохраненный интеллект. Эта специфическая неуспеваемость не может быть объяснена повреждениями слухового, зрительного или моторного аппарата, умственной отсталостью, эмоциональным расстройством, а также культурной или социальной депривацией. Считается, что этот синдром встречается среди детей от 20-30%.

Одной из форм неспособности к обучению является дислексия, которая включает в себя специфическую неспособность к чтению (СНЧ): трудности декодирования написанных слов, неспособность расчленить слово на фонемы, связать написанное слово с речью. Наличие дислексии становится очевидным в младшем дошкольном возрасте, когда детей обучают письму и чтению. Обычно при дислексии наблюдается неспособность расчленять слово на фонемы и быстро перерабатывать зрительную информацию, например быстро нарисовать на бумаге предметы. Генетический анализ этого синдрома позволил получить предварительные результаты, что гены, вовлеченные в предрасположение к этому синдрому, находятся в 6 и 15 хромосомах.

Особую группу когнитивных нарушений составляет специфическая неспособность к обучению (СНО). В англоязычной литературе эти расстройства называют *learning disabilities*. У нас пока нет общепринятого термина для обозначения этой группы нарушений развития. Часто их отождествляют с понятием задержки психического развития (ЗПР), иногда можно встретить такие обозначения, как трудности школьного обучения или школьные трудности. Понятно, что неуспех в школе может объясняться разными причинами – низкой мотивацией, педагогической запущенностью, собственно умственной отсталостью, заболеваниями, не связанными с психической сферой и т. д. И не следует смешивать школьную неуспеваемость с СНО. Специфическая неспособность к обучению объединяет ряд когнитивных расстройств, мешающих школьному обучению, несмотря на сохранный интеллект. Чаще всего при этом наблюдаются трудности в освоении основных школьных навыков (чтения, письма, счета). Количество детей, испытывающих серьезные трудности в обучении, по оценкам специалистов, составляет 20–30 %. Из них до 20 % приходится на долю специфических нарушений чтения, счета, письма. Это может означать, что в каждом классе около четверти детей с трудом осваивают стандартную образовательную программу, причем основной причиной этого являются специфические нарушения развития, а не плохое прилежание. К сожалению, непонимание этого со стороны учителей и родителей ведет к снижению самооценки у таких детей и часто является уже причиной школьной дезадаптации и отклоняющегося поведения. Если учесть, что количество детей с СНО во всем мире имеет тенденцию увеличиваться, становится понятным, что проблема ранней диагностики и коррекции СНО стоит чрезвычайно остро.

Психогенетические исследования СНЧ. В 1980 г. были опубликованы результаты одного из самых больших семейных исследований СНЧ: выборка состояла из 116 пробандов (89 из них – мужского пола) и их 319 родственников. Было установлено, что 47% отцов и братьев пробандов и только 38% матерей и сестер испытывали трудности с чтением. Автор подсчитал сегрегационные отношения для нескольких менделевских моделей и предположил, что дислексия наследуется по аутосомно-доминантному типу с половой модификацией степени выраженности.

Однако само по себе увеличение частоты встречаемости дислексии в семьях пробандов не доказывает, что передача этого заболевания осуществляется генетическим путем. В итоге были проведены близнецовые исследования.

Результаты недавних близнецовых исследований также подтверждают гипотезу о генетической передаче данного признака. Были изучены 228 пар однополых близнецов, среди которых 97 человек были диагностированы как дислексики. Выяснилось, что в 31 паре МЗ, в которых хотя бы один близнец имел СНЧ, 26 со-близнецов также были диагностированы как дислексики, а у ДЗ конкордантными по дислексии оказались только 9 из 31 пары. Коэффициенты конкордантности МЗ и ДЗ близнецов составили соответственно 84 и 29%.

Среди различных когнитивных нарушений, приводящих к трудностям школьного обучения, наиболее известной и изученной является дислексия (нарушение способности к чтению – *reading disability*). Дислексия, или врожденная словесная слепота, была впервые описана в середине 90-х годов XIX в. Главным симптомом дислексии является

невозможность освоить чтение, несмотря на сохранный интеллект, отсутствие нарушений зрения и слуха или травм головного мозга (на надо путать дислексию с нежеланием ребенка обучаться чтению в связи с неадекватным педагогическим воздействием, сниженной мотивацией и пр.). Характерными симптомами дислексии являются неспособность расчленять слово на фонемы и неспособность быстро называть простые зрительные стимулы (предметы, цвета, буквы, цифры). У дислексиков также встречаются слабые, но различимые нарушения зрительного и слухового восприятия и некоторые проблемы с координацией. Предполагают, что причиной дислексии являются специфические нарушения в клетках головного мозга. В начале XX в. было замечено, что случаи дислексии носят семейный характер. В 1950 г. было проведено первое семейное исследование дислексии. С тех пор генетические исследования дислексии стали носить систематический характер. Исследования близнецов показали более высокую конкордантность МЗ-близнецов (68 %) по сравнению с ДЗ (38 %). Результаты свидетельствуют здесь о роли наследственности и общей среды. При подсчете простой конкордантности дислексия рассматривается как качественный, альтернативный признак, сложный признак, который требует количественной оценки и разработки стандартных критериев. К сожалению, единых психометрических критериев дислексии пока не существует – причина в вариативной симптоматике, возрастных изменениях, отсутствии четкого определения самой дислексии. Генетический анализ дислексии является сложной задачей. Исследователи пользуются разными экспериментальными подходами к изучению дислексии. Накладывает свой отпечаток и специфика языка той страны, в которой ведется исследование (большая часть работ выполнена на англоговорящих популяциях, однако исследования ведутся и в Германии, и в скандинавских странах).

5. Психогенетика и аутизм: исследования проблем

Как клиническое состояние аутизм был впервые описан Л. Каннэром в 1943 г. на примере 11 детей, отличавшихся врожденным недостатком интереса к людям и повышенным интересом к необычным неодушевленным предметам. Считалось, что последствиями детского аутизма являются тяжелые формы психиатрических заболеваний во взрослом возрасте, чаще всего – шизофрения. Однако за последние два десятилетия накоплено большое количество экспериментального материала, свидетельствующего об этиологической самостоятельности детского аутизма, в развитии которого особо значимая роль принадлежит нейробиологическим факторам.

Частота встречаемости аутизма составляет примерно 0,02%, причем среди мужчин аутизм встречается в 4-5 раз чаще, чем среди женщин. Аутизм встречается в разных культурах, среди представителей разных социальных классов и разного уровня IQ. Около 80% больных аутизмом обнаруживают также умственную отсталость разной степени. Примерно 2% взрослых, больных аутизмом, способны к независимому существованию, 33% – к элементарным формам самообслуживания, 65% нуждаются в постоянной помощи и поддержке. Коррекция синдрома аутизма возможна, но для благоприятного прогноза решающими являются ранняя диагностика и систематическое, целенаправленное вмешательство.

Основные признаки аутизма:

- нарушение социального развития (отсутствие интереса к социальным контактам с родителями или другими взрослыми, отсутствие или недоразвитие комплекса оживления, первых улыбок, эмоциональной привязанности);
- отсутствие или недоразвитие речи (неспособность ребенка употреблять язык как средство общения, развитие эхололий, неэмоциональность речи и недоразвитие интенциональности речи);
- необычные реакции на среду (выраженное стремление к одиночеству, бесцельность поведения, повторяющийся характер движений, неспособность к ролевым играм, фиксация на одном аспекте предмета);

- стереотипность в поведении (стремление сохранить постоянные, привычные условия жизни и сопротивление малейшим изменениям в окружающей обстановке или жизненном порядке).

Очень небольшое количество больных аутизмом способно к проявлению отдельных исключительных способностей (например, к рисованию и математическим вычислениям). Однако спектр таких способностей достаточно узок, и они не компенсируют общий низкий уровень развития интеллекта и адаптации к среде.

Аутизм – расстройство, возникающее вследствие нарушения развития головного мозга и характеризующееся выраженным и всесторонним дефицитом социального взаимодействия и общения, а также ограниченными интересами и повторяющимися действиями. Все указанные признаки проявляются в возрасте до трех лет. Схожие состояния, при которых отмечаются более мягкие признаки и симптомы, относят к расстройствам аутистического спектра. Причины аутизма тесно связаны с генами, влияющими на созревание синаптических связей в головном мозге, но генетика заболевания сложна, и до сих пор неясно, что больше влияет на возникновение расстройств аутистического спектра: взаимодействие множества генов или редко возникающие мутации. Иногда обнаруживается устойчивая ассоциация болезни с воздействием веществ, вызывающих врожденные дефекты. Другие предполагаемые причины спорны, в частности нет научных доказательств гипотезы, связывающей аутизм с вакцинацией детей. Скажем так, по не до конца проверенным данным, аутизмом страдает каждый 88-й ребенок в мире, причем у мальчиков подобные состояния отмечаются примерно в 4 раза чаще, чем у девочек. По данным исследований в США, в 2011–2012 гг. аутизм и расстройства аутистического спектра официально были диагностированы у 2 % школьников, что намного больше по сравнению с 1,2 % в 2007 г. Число людей, у которых обнаружен аутизм, резко выросло с 1980-х годов, возможно, из-за изменившихся подходов к диагностике – но пока неясно, повысилась ли реальная распространенность данного расстройства.

При аутизме отмечены изменения во многих участках мозга, но как именно они развиваются, к сожалению, тоже неясно. Обычно родители замечают признаки расстройства уже в течение первых двух лет жизни ребенка. Несмотря на то что при раннем поведенческом и когнитивном вмешательстве ему можно помочь в обретении навыков самопомощи, социальных взаимодействий и общения, в настоящий момент опять же неизвестны методы, позволяющие полностью излечить от аутизма. Немногим таким детям удается перейти к самостоятельной жизни по достижении совершеннолетия, однако некоторые даже добиваются определенных успехов. Сегодня существует и своеобразная культура аутичных людей (как и даунов), ряд представителей которой занимается поисками возможностей избавления от своего заболевания, другие же считают, что аутизм – «особое», альтернативное состояние, не болезнь.

Как же развивается аутизм, как увидеть его родителям? Аутизм представляет собой нарушение развития нервной системы, для которого свойственны многообразные проявления, отмечаемые впервые в младенческом или детском возрасте, и устойчивое течение расстройства, как правило, без ремиссий. В младенческом возрасте стоит обратить внимание на такие симптомы, как искажение реакции на дискомфорт, чрезмерно бурные испуг и плач в ответ на слабые звуковые раздражители и незначительные изменения окружающей среды, но, напротив, слабые реакции на сильные раздражители. Отмечается ослабление реакции на позу кормления, незначительным является выражение удовольствия после кормления. У детей искажаются реакции «комплекса оживления», характеризующиеся аффективной готовностью к общению со взрослыми. При этом компоненты реакции оживления проявляются при отсутствии взрослого и относятся к неодушевленным предметам, например, к висящей над кроватью игрушке. Симптомы обычно сохраняются и у взрослых, пусть зачастую и в мягкой форме.

Для определения аутизма требуется наличие характерной триады:

- недостаток социальных взаимодействий;
- нарушенная взаимная коммуникация;
- ограниченность интересов и повторяющийся репертуар поведения.

Такие аспекты, как избирательность в еде, тоже часто встречаются при аутизме, но при диагностике не имеют большого значения. Аутизм является одним из трех расстройств аутистического спектра (РАС, по-английски ASD). Отдельные симптомы «триады» встречаются у ряда людей, степень их ассоциации друг с другом невысока, патологические проявления расположены в едином континууме с общими для большинства людей чертами. Вообще аутизм – состояние, характеризующееся преобладанием замкнутой внутренней жизни, активным отстранением от внешнего мира, бедностью выражения эмоций.

Нарушения социальных взаимодействий отличают расстройства аутистического спектра от остальных расстройств развития. Человек с аутизмом неспособен к полноценному социальному общению и не может, подобно обычным людям, интуитивно почувствовать состояние другого человека. Социальные нарушения тоже становятся заметными в раннем детстве. Младенцы с аутизмом уделяют меньше внимания социальным стимулам, реже улыбаются и смотрят на других людей, реже откликаются на собственное имя. В период обучения ходьбе ребенок еще заметнее отклоняется от социальных норм: он редко смотрит в глаза, не предвосхищает изменением позы попытку взять его на руки, а свои желания чаще выражает, манипулируя рукой другого человека. В возрасте от трех до пяти лет такие дети реже демонстрируют способность к пониманию социальной обстановки, не склонны спонтанно приближаться к другим людям, реагировать на проявление ими эмоций или имитировать чужое поведение, участвовать в невербальном общении, действовать по очереди с другими людьми. В то же время они привязываются к тем, кто непосредственно о них заботится. Уверенность в привязанности у них умеренно снижена, хотя при более высоком интеллектуальном развитии или менее выраженном аутистическом расстройстве этот показатель нормализуется. Более взрослые дети с расстройствами аутистического спектра, кстати, хуже справляются с задачами на распознавание лиц и эмоций.

Вопреки распространенному убеждению дети-аутисты не предпочитают одиночество – им просто сложно завязывать и поддерживать дружеские отношения, и чувство одиночества у них связано скорее с низким качеством имеющихся отношений, чем с небольшим числом друзей.

Существует ряд разрозненных свидетельств об актах насилия и проявлении агрессивности со стороны лиц с расстройствами аутистического спектра, но исследований этого немного – хотя, конечно, аутизм у детей достаточно часто ассоциирован с агрессией, уничтожением имущества и приступами гнева.

Как наиболее распространенные, отметим:

- проблемы с языком и речью, эхолалия (повторение чужих слов);
- необычность жестикуляции, ограниченность и повторяемость действий – стереотипия (бесцельные движения – взмахи руками, вращение головы, раскачивание туловища);
- компульсивное поведение – намеренное соблюдение неких правил, например, расположение объектов определенным образом, потребность в однообразии, сопротивление переменам;
- ритуальное поведение – выполнение повседневных занятий в одном порядке и в то же время, например, соблюдение неизменной диеты или ритуала облачения в одежду;
- ограниченное поведение – узкофокусированное, при котором интерес человека или его активность, например, направлены на единственную телепрограмму или игрушку;

- аутоагрессия – активность, приводящая или способная привести к ранениям самого человека, например, укусы самого себя.

Ни одна из разновидностей повторяющегося поведения не является специфичной только для аутизма, однако лишь при аутизме повторяющееся поведение наблюдается часто и носит ярко выраженный характер.

Добавим: генерализованная недостаточная обучаемость, которая встречается у большинства аутистов.

Примерно у четверти аутичных лиц с генерализованной недостаточной обучаемостью и около 5 % аутичных людей с нормальным IQ встречаются припадки, особенно в подростковом возрасте.

Отметим и такие явления как гиперактивность и дефицит концентрации внимания. Нередко проявляются при заданиях, навязанных взрослыми (школьные занятия), при этом ребенок может хорошо сосредоточиваться на самостоятельно выбранных задачах.

Обычны также и тяжелые и частые вспышки гнева, которые могут быть вызваны тем, что ребенок не способен сообщить о своих нуждах, или вмешательством кого-то в его ритуалы и обычный распорядок.

У аутистов могут наблюдаться симптомы, не связанные с диагнозом, но оказывающие значительное влияние на пациента или его семью – необычные способности, простирающиеся от узких обособленных навыков, вроде запоминания незначительных фактов, до чрезвычайно редких талантов, обнаруживающихся при синдроме саванта.

Синдром саванта, иногда называемый савантизм (от фр. savant – «ученый») – редкое состояние, при котором лица с отклонением в развитии (в том числе, аутистического спектра) имеют «остров гениальности» – выдающиеся способности в одной или нескольких областях знаний, контрастирующие с общей ограниченностью личности. Феномен может быть обусловлен генетически или же приобретен. Встречается довольно редко и обычно является вторичным явлением. В особо редких случаях может быть одним из последствий черепно-мозговой травмы или заболевания, затрагивающего головной мозг.

Общая для всех савантов интеллектуальная особенность – феноменальная память. Специализированные области, в которых чаще всего проявляются способности савантов: музыка, изобразительное искусство, математические вычисления, календарные расчеты, картография, построение сложных трехмерных моделей. Человек с синдромом саванта может быть способен повторить несколько страниц текста, услышанного им всего один раз, безошибочно назвать результат умножения многозначных чисел, как будто результат ему известен заранее, или сказать, на какой день недели придется 1 января 3001 года. Встречаются саванты, способные пропеть все услышанные арии, выйдя из оперы, или начертить карту Лондона после полета над городом, как это сделал 29-летний савант Стивен Вилтшир. Помимо этого, среди зарегистрированных проявлений синдрома саванта есть способности к изучению иностранных языков, обостренное чувство времени, тонкое различение запахов и другие. Одновременно с этим, в областях, лежащих вне проявлений синдрома, такой человек может демонстрировать явную неполноценность, вплоть до умственной отсталости.

Расстройства аутистического спектра часто сопровождаются повышенной способностью к сенсорному восприятию и усиленным вниманием. У детей с аутизмом чаще отмечаются необычные реакции на сенсорные стимулы, однако нет твердых доказательств того, что сенсорные симптомы могут быть чертой, отличающей аутизм от других расстройств развития. Иногда отмечают ассоциации аутизма с проблемами моторики, включая ослабленный тонус мышц, ухудшенное планирование движений, и ходьбу на цыпочках; не отмечается ассоциации расстройств аутистического спектра с тяжелыми двигательными нарушениями.

Среди детей с расстройствами аутистического спектра довольно часто наблюдаются отклонения в пищевом поведении, заметные настолько, что раньше этот признак считался диагностическим. Самой распространенной проблемой является избирательность в выборе блюд, но могут отмечаться ритуалы и отказ от еды, при этом не отмечается недоедания. Хотя у некоторых детей-аутистов могут отмечаться симптомы нарушения работы желудочно-кишечного тракта, результаты исследований разнятся, и связь проблем пищеварения с расстройствами аутистического спектра остается неясной.

Известно, что у детей с нарушениями развития возникают проблемы со сном, и в случае с аутизмом, по некоторым данным, эти проблемы еще более распространены – детям-аутистам бывает сложнее уснуть, они могут часто просыпаться среди ночи и ранним утром.

Родители детей-аутистов страдают от повышенного уровня стресса. Братья и сестры аутистов реже вступают с ними в конфликт и чаще являются для них объектом восхищения, однако во взрослой жизни у них чаще отмечается плохое самочувствие и ухудшенные взаимоотношения с сиблингом-аутистом.

Психогенетика и медицина относят аутизм в группу пяти pervasive developmental disorders (PDD), для которых характерны обширные отклонения в социальных взаимодействиях и коммуникации, а также узость интересов и явно повторяющееся поведение. Эти симптомы не подразумевают болезненности, хрупкости либо эмоциональных нарушений.

Под pervasive нарушениями развития имеется в виду качественное отклонение в социальном взаимодействии и общении, которое сопровождается ограниченностью интересов и деятельной активности, стереотипностью и монотонной повторяемостью действий и поведения.

Из пяти pervasive расстройств к аутизму по признакам и возможным причинам ближе всего синдром Аспергера, синдром Ретта и детское дезинтегративное расстройство имеют некоторые общие признаки с аутизмом, однако их причины различны; при несовпадении симптомов с критериями определенного заболевания ставится диагноз «неуточненное глубокое нарушение развития» (PDD-NOS). У людей с синдромом Аспергера в отличие от аутистов развитие речевых навыков происходит без существенных задержек. Связанная с аутизмом терминология может сбивать с толку поскольку аутизм, синдром Аспергера и PDD-NOS часто объединяют в понятие «заболевания аутистического спектра», иногда «аутистические расстройства», а сам аутизм часто именуют аутистическим расстройством либо детским аутизмом. Индивидуальные проявления аутизма охватывают широкий спектр, от лиц с тяжелыми нарушениями – немых и умственно неполноценных, проводящих время в покачивании, непрерывно машущих руками – до социально активных высокофункциональных аутистов, расстройство которых проявляется в странностях при общении, узости интересов и многословной, педантичной речи. Иногда синдром подразделяют на низко-, средне- и высокофункциональный аутизм, используя для этого шкалу IQ или оценивая уровень поддержки, в котором нуждается человек в повседневной жизни, но для такого типирования не выработано стандарта и вокруг него ведутся споры. Аутизм также можно подразделить на синдромальный и несиндромальный – в первом случае расстройство ассоциировано с тяжелой или крайней умственной отсталостью, или врожденным синдромом с физическими симптомами, например, склерозом. Хотя в когнитивных тестах у людей с синдромом Аспергера показатели выше, чем у аутистов, реальная степень пересечения этих двух диагнозов с близкими по проявлениям (высокофункциональный аутизм, несиндромальный аутизм) диагнозами неясна.

Медицинские аспекты мы рассмотрели – теперь что касается нашей науки: долгое время считалось, что характерная для аутизма триада симптомов вызывается некоей общей причиной, действующей на генетическом, когнитивном и нейрональном уровнях. Однако в настоящее время все большую силу набирает предположение о том, что аутизм

представляет собой сложное расстройство, ключевые аспекты которого порождаются отдельными причинами, часто действующими одновременно. И здесь мы познакомимся с такими терминами: делеции, дупликации, инверсии – хромосомные нарушения, которые могут быть связаны с развитием аутизма.

Развитие аутизма связано с генами, но генетика аутизма сложна, и неясно, что оказывает большее влияние на появление расстройств аутистического спектра – взаимодействие множества генов или редкие мутации, имеющие сильный эффект? Сложность обусловлена многосторонними взаимодействиями большого количества генов, внешней среды и эпигенетических факторов, которые сами по себе не меняют код ДНК, но могут наследоваться и модифицировать экспрессию генов. В ранних близнецовых исследованиях наследуемость аутизма оценивалась более чем в 90 % – при условии проживания детей в одной обстановке и отсутствии иных генетических и медицинских синдромов. Правда, большинство мутаций, повышающих риск аутизма, пока остаются неизвестными. Как правило, в случае аутизма не удается проследить связь расстройства с менделевской мутацией (затрагивающей единичный ген) или с единичной хромосомной абберрацией. Ряд генетических синдромов ассоциирован с расстройствами аутистического спектра, однако ни при одном из них симптомы не укладываются в точности в типичную для таких расстройств картину. Обнаружено множество генов-кандидатов, однако эффект каждого из них очень мал. Причиной появления большого числа аутистов в здоровых семьях могут быть вариации числа копий – спонтанные делеции и дупликации геномных участков при мейозе. Следовательно, значительное количество случаев может быть отнесено на счет генетических изменений, которые в высокой степени наследуемы, но сами не были унаследованы: это новые мутации, вызвавшие аутизм у ребенка, но отсутствующие у родителей.

Можно предположить, что симптомы аутизма тесно связаны с поздними этапами развития, когда важную роль играет синоптическая активность и зависящие от нее изменения, а также то, что замена генов или модулирование их активности после рождения может смягчить симптомы или обратить нарушения вспять. Все известные тератогены (вещества, вызывающие врожденные дефекты), связанные с риском аутизма скорее всего оказывают свое воздействие в течение первых восьми недель после зачатия. Хотя эти данные не исключают возможности более позднего запуска механизмов аутизма или влияния на них, они являются свидетельством того, что основы расстройства лежат в самых ранних стадиях развития. Есть лишь отрывочные сведения о других внешних факторах, могущих быть причиной аутизма. Есть данные о возможном вкладе в развитие аутизма или отягощении расстройства многих факторов внешней среды, и некоторые из предполагаемых взаимодействий могут оказаться полезными для исследования: определенные продукты питания, инфекционные заболевания, тяжелые металлы, растворители, выхлопы дизельных двигателей, фталаты и фенолы, используемые в производстве пластика, пестициды, огнезащитные материалы, алкоголь, курение, наркотики, вакцины, и пренатальный стресс.

В отличие от многих других расстройств работы мозга, таких, скажем, как болезнь Паркинсона, аутизм не имеет четко обозначенного единого механизма как на молекулярном, так и на клеточном и системном уровнях, повторимся: неизвестно, что объединено под названием аутизм – несколько расстройств, при которых влияние мутаций сходится на небольшом количестве общих молекулярных цепочек или (как нарушения интеллекта) большая группа расстройств с сильно различающимися механизмами. При анализе работы мозга лиц с расстройствами аутистического спектра, паттерны сниженной и аберрантной активации различаются в зависимости от того, какую задачу выполняет испытуемый – социальную или несоциальную. Есть свидетельства того, что при аутизме нарушена функциональная связность нецелевой сети (default network), обширной системы соединений, участвующей в обработке эмоций и социальной информации, но сохранена связность «целевой сети» (task-positive network), играющей роль в поддержании внимания

и целенаправленном мышлении. Отсутствие негативной корреляции в активации двух сетей у аутистов предполагает наличие дисбаланса в переключении между ними, что может свидетельствовать о нарушениях самореферентного мышления. При нейровизуальных исследованиях работы поясной коры у лиц с расстройствами аутистического спектра был обнаружен специфический паттерн активации этой части мозга.

Когнитивные теории, пытающиеся связать работу мозга аутистов с их поведением, можно подразделить на две категории:

– в первой категории обращается внимание на дефицит социального познания. Сторонники теории эмпатии-систематизации видят в аутизме склонность к гиперсистематизации, при которой человек способен создавать свои правила мысленного обращения с зависимыми от него событиями, но проигрывает в эмпатии, требующей умения обращаться с теми событиями, которые вызваны другими действующими лицами. Развитием этого подхода является «теория сверхмаскулинного мозга», авторы которой предполагают, что психометрически мозг мужчины более способен к систематизации, а мозг женщины – к эмпатии, и аутизм представляет собой крайний вариант «мужского» развития мозга, но это спорно – данные противоречат идее о том, что младенцы-мальчики в своих реакциях на людей и предметы отличаются от девочек. Эти теории, в свою очередь, связаны с появившимся раньше подходом, использующим понятие «theory of mind» (ТоМ) и предполагающим, что аутистическое поведение свидетельствует о неспособности приписывать ментальные состояния себе и другим;

– вторая категория на первый план выдвигает обработку мозгом общей, несоциальной информации. Взгляд на аутизм как дисфункцию исполнительных систем предполагает, что [отчасти] поведение аутиста вызвано дефицитами рабочей памяти, планирования, сдерживания и других исполнительных функций. При тестировании базовых исполнительных процессов, в частности с отслеживанием движений глаз, заметны улучшения показателей в период с позднего детского по юношеский возраст, однако результаты не достигают типичных взрослых значений. Сильная сторона этой теории – предсказание стереотипного поведения и узких интересов аутиста, слабая – трудность измерения исполнительных функций и то, что при их измерении у аутистических детей раннего возраста дефицитов не обнаруживается. Теория слабой центральной связи предполагает, что в основе аутизма лежит ослабленная способность к целостному восприятию – вот оно, объяснение особых талантов и пиков трудоспособности аутистов!

Обе категории слабы: одни не объясняют причин фиксированного, повторяющегося поведения, другие не позволяют понять социальных и коммуникативных затруднений аутистов. Возможно, будущее за комбинированной теорией, способной интегрировать данные о многочисленных отклонениях.

Излечить аутизм известными методами, к сожалению, нельзя. Мы говорили уже, что иногда в детском возрасте происходит ремиссия, приводящая к снятию диагноза расстройства аутистического спектра, иногда это случается после интенсивной терапии, но... Точный процент выздоровлений неизвестен. Большинству детей с аутизмом недостает социальной поддержки, устойчивых отношений с другими людьми, карьерных перспектив, чувства самоопределения. Не забудем отметить: хотя основные проблемы остаются, симптомы часто сглаживаются с возрастом. У некоторых повзрослевших аутистов наблюдаются умеренные улучшения в коммуникативной сфере, однако у большинства эти навыки ухудшаются. Развитие языковых навыков до шести лет, уровень IQ выше 50 единиц, и наличие востребованной профессии или умения являются признаками, предсказывающими лучшие показатели в будущем – у человека же с тяжелым аутизмом шансы достичь независимости и профессиональных успехов низки.

Сегодня обнаружена ассоциация аутизма с несколькими состояниями:

- генетические заболевания. Приблизительно в 10–15 % случаев можно обнаружить состояние, связанное с одним геном и подверженное действию

законов Менделя, или хромосомную aberrацию, или иной генетический синдром;

- умственная отсталость. Доля аутистов, чьи симптомы соответствуют критериям умственной отсталости, составляет, по разным оценкам, от 25 % до 70 %, и такой разброс свидетельствует о трудностях оценки интеллекта при аутизме;
- тревожные расстройства распространены среди детей аутистического спектра, но насколько неизвестно. В разных исследованиях указываются значения от 11 % до 84 %. При этом проявления, свойственные многим тревожным расстройствам, порой трудно отличить от собственно аутистических симптомов, или они могут быть более логично объяснены собственно аутистическими нарушениями;
- эпилепсия – риск эпилепсии варьирует в зависимости от возраста, когнитивного уровня и характера речевых нарушений;
- ряд метаболических заболеваний, таких как фенилкетонурия, ассоциирован с симптомами аутизма;
- легкие физические аномалии встречаются у аутистов значительно чаще, чем в общей популяции;
- обычно исключаемые диагнозы – несмотря на то что DSM-IV не разрешает ставить диагноз аутизма совместно с рядом других состояний, зачастую при аутизме отмечается полный набор критериев СДВГ, синдрома Туретта и других диагнозов из исключаемого списка, и такая коморбидность сегодня все чаще признается.

В целях привлечения внимания к проблеме аутизма у детей Генеральная Ассамблея ООН 21 января 2008 г. учредила Всемирный день распространения информации о проблеме аутизма (World Autism Awareness Day) – 2 апреля. Предполагается, что день 2 апреля специализированные государственные и общественные организации должны посвящать распространению информации об этом заболевании – например, проводить лекции или выпускать буклеты...

Психогенетические исследования аутизма

Изучение генетических механизмов, влияющих на формирование аутизма, представляло и представляет собой одну из сложных задач психогенетики детского девиантного развития. Трудность ее определяется, во-первых, тем фактом, что аутизм – редко встречающееся заболевание и, во-вторых, среди родителей аутичных детей наблюдается тенденция сознательного ограничения деторождения после появления в семье аутичного ребенка.

В 1985 г. были опубликованы работы Е. Ритво. В его исследовании выборка состояла из 40 пар близнецов, отобранных через картотеку, созданную для выявления близнецовых пар и семей с высокой плотностью аутизма. Конкордантность составила 95,7% для МЗ и только 23,5% для ДЗ. Эти оценки конкордантности статистически надежно различаются и, казалось бы, поддерживают гипотезу о наличии генетических влияний в формировании и развитии аутизма. Однако выборка была построена на основе добровольного участия близнецовых пар, что теоретически могло привести к искажениям в ее формировании и, следовательно, к искажениям результатов.

Недавно были опубликованы результаты еще одного близнецового исследования. Группа ученых проанализировала все случаи аутизма, зарегистрированные в Дании, Финляндии, Исландии, Норвегии и Швейцарии, с целью отобрать всех больных аутизмом в парах однополых близнецов не старше 25 лет. Была найдена 21 пара (11 МЗ и 10 ДЗ) близнецов и одна тройня. Парная конкордантность составила 91% для МЗ близнецов и 0% для ДЗ.

Близнецовые исследования, таким образом, подтверждают гипотезу о генетических влияниях на проявление и развитие аутизма. Однако ни в одном из исследований конкордантность МЗ близнецов не составила 100%. Для объяснения этого феномена были

предложены две гипотезы. Первая касалась этиологической важности средовых влияний. Согласно второй гипотезе близнецовая дискордантность по аутизму может быть результатом того, что этот фенотип представляет собой крайнюю форму выражения какого-то другого психического заболевания. Возможно, несколько взаимодействующих факторов ведут к формированию наиболее отклоняющегося фенотипа, которым и является аутизм, а генетическая предрасположенность существует и для менее выраженных, менее тяжелых форм аутизмоподобного дизонтогенеза.

Исследуя генетику аутизма, чрезвычайно важно иметь в виду, что он, скорее всего, является гетерогенным заболеванием. Предполагается, что аутизм имеет множественные этиологии. В ряде исследований было указано на связь между развитием аутизма и синдрома Туретта, аутизма и синдрома ломкой X-хромосомы. Есть предположения, что могут существовать и негенетические влияния, приводящие к развитию аутизма, поскольку обнаружено, что среди аутичных близнецов в дискордантных парах частота встречаемости мозговых травм в раннем возрасте выше, чем среди аутичных близнецов в конкордантных парах, но среди всех конкордантных МЗ пар ни один из близнецов не имел ран-них мозговых травм, которые могли бы объяснить развитие аутичного поведения. Аутизм может развиваться после перенесенных в раннем детстве заболеваний (краснухи, ретинобластомы, болезни щитовидной железы). На основе этих результатов и формулируется гипотеза об этиологической гетерогенности аутизма.