

Тема 7. Профилактика и коррекция в психогенетике

Цели: - определить роль психогенетики в преступности;
- рассмотреть психогенетику психических расстройств;
- раскрыть психогенетику девиантного поведения.

Основные вопросы

1. Психогенетика шизофрении
2. Психогенетика депрессивного расстройства
3. Психогенетика деменции
4. Психогенетика умственной отсталости и задержки умственного развития
5. Психогенетические исследования преступности и девиантного поведения
6. Трансгенерационный подход и психогенетика: за и против

1. Психогенетика шизофрении

Еще в XIX в. врачи психиатры рассматривали в качестве возможных причин психических расстройств три основных фактора: наличие травмирующих событий, длительное воздействие неблагоприятной обстановки и внутреннее состояние организма, включая наследственную предрасположенность. Соответствующая совокупная комбинация внутренней предрасположенности к болезни и каких-либо жизненных обстоятельств может приводить к тому, что будет превышен некий порог, после которого развивается картина заболевания. С начала развития психогенетики, с появлением близнецового метода, начались исследования, направленные на изучение роли наследственности в возникновении различных психических заболеваний, умственной отсталости, девиантного поведения, включая алкоголизм, преступность и т. п. Но еще до начала научного изучения наследственности только возникшая евгеника уже призывала оздоровить общество. Евгеника, не основанная на подлинно научной теории, провозглашавшаяся почти религией, убежденная и убеждавшая других в эффективности искусственного отбора и наследственной детерминации заболеваний, привела к разворачиванию практических мероприятий, связанных с массовой стерилизацией и дискриминацией в ряде стран Европы, Азии, Африки и Америки. Причем данные мероприятия были направлены в первую очередь против людей с психическими отклонениями, а не с физическими заболеваниями. Евгенические идеи продолжают жить в сознании людей... И исследования, связанные с проектом «Геном человека», только оживили их. Например, в Китае в 1994 г. были приняты евгенические законы, направленные на сокращение рождаемости в экономически слабо развитых районах. В США и до сего дня можно встретить публикации, пытающиеся повлиять на общественное мнение по поводу необходимости генетического скрининга при приеме на работу, поощрения аборт в бедных слоях населения и т. п. Чтобы противостоять этому, проект «Геном человека» выделяет значительные средства на гуманитарные программы (образовательные, культурные, медицинские, этические, юридические).

Психогенетика сегодня занимается не только поиском наследственных механизмов различных психических нарушений, но и изучением средовых факторов риска и возможностей средовых терапевтических воздействий (средовая инженерия, по выражению Р. Пломина). Сегодня, как мы уже писали, наряду с термином геном начал употребляться термин энвирон (от слова *environment* – среда) – понятие, включающее средовые факторы риска в возникновении психических нарушений. Смещение акцентов на более тщательные исследования среды, вероятно, позволит более правильно устанавливать и понимать причины нарушений, основанные на признании неделимости и сложном взаимодействии наследственности и среды – практически проблема роли наследственности и среды в развитии различных психических заболеваний и отклонений в поведении становится главной.

Наиболее важным в работе с истоками шизофрении в свете вышесказанного о сложном взаимодействии наследственности и среды:

1) уточнение психиатрической генетической классификации (выделение частных нозологических фенотипов для анализа сцепления);

2) изучение нейробиологических дисфункций (эндофенотипов), сопутствующих шизофрении, с целью вовлечения их в анализ сцепления;

3) разработка статистических моделей для изучения мультифакториальной этиологии и гетерогенной природы шизофрении;

4) продолжение исследования групп родственников для выявления вовлеченных локусов;

5) объединение усилий многих лабораторий и международная кооперация. С первых этапов развития психогенетики вместе с появлением близнецового метода начались исследования, направленные на изучение роли наследственности и среды в возникновении различных психических заболеваний и отклонений в поведении: шизофрении, маниакально-депрессивного психоза, олигофрении, болезни Альцгеймера, преступности и алкоголизма.

Шизофрения – это хронически текущее, психическое заболевание, характеризующееся сочетанием специфических изменений личности (аутизмом, эмоциональным уплощением, снижением активности – редукцией энергетического потенциала, утратой единства психических процессов) с разнообразными продуктивными психопатологическими расстройствами.

Шизофрения является одним из распространенных психических заболеваний. Ее встречаемость среди населения составляет около 1% (риск заболеть существует в течение всей жизни). Эти значения удивительно устойчивы для самых разных стран и народов, они варьируют в пределах 0,7-1,4%. Различия в заболеваемости между полами отсутствуют, хотя в некоторых работах сообщалось о большем риске для мужчин.

Возрастной максимум начала заболевания для мужчин находится между 15 и 25 годами, для женщин – между 25 и 35. Возможно, что различия в начале заболевания отражают влияние различий в поведении двух полов в этом возрасте, а не истинное влияние возраста. Начало шизофрении в возрасте младше 10 лет или в возрасте старше 50 лет наблюдается крайне редко. Приблизительно 90% больных, находящихся на лечении по поводу шизофрении, относятся к возрастной категории между 15-54 годами. Разница в распространенности шизофрении между мужчинами и женщинами отсутствует.

Симптомы шизофрении можно разделить на две группы:

1) позитивные – галлюцинации и искажения восприятия, подозрительность, странное поведение, жестокость;

2) негативные – пассивность, апатия, отсутствие спонтанности, эмоциональная неотзывчивость, прогрессирующая заторможенность эмоционально-волевой сферы, социальное отстранение, трудности с абстрактным мышлением, бедность речи.

Ведущее нарушение при шизофрении – это расстройство мышления. Оно может проявляться изменениями скорости, течения и содержания мышления и речи. Типичными расстройствами мышления являются:

1 Закупорки мышления, часто с субъективным ощущением утраты контроля над мыслями.

2 Неологизмы, новый, собственный язык.

3 Размытость мышления (отсутствие четких понятийных границ).

4 Артистичное, конкретное мышление, неспособность к абстрактному мышлению.

5 Мутизм.

6 Вербигерации (механическое повторение слов и фраз, особенно часто – при хронических формах).

7 Собственная логика.

8 Трудности в обобщении и понимании сходства и различия.

9 Трудности в разделении главного и второстепенного и отбрасывании несущественного.

10 Объединение явлений, понятий и предметов по несущественным признакам.

Этиология шизофрении.

1 Генетическая теория

Считается, что в целом наследование шизофрении скорее зависит от множества взаимодействующих генов. Неоднократно сообщалось о попытках обнаружить гены, связанные с повышенным риском заболевания шизофренией. Убедительных доказательств до сих пор не получено, но есть некоторые основания полагать, что есть такие локусы на 6-й, 8-й, 22-й хромосомах.

Было высказано предположение, что в основе шизофрении может лежать мутация гена, который контролирует развитие асимметрии больших полушарий. Известно, что, как и у шизофреников, так и у их здоровых родственников отмечается нарушение нормальной асимметрии полушарий.

2 Срезовые теории

Среди срезовых факторов, влияющих на вероятность проявления шизофрении, выделяют следующие:

1 Степень урбанизации местности. В крупных городах вероятность проявления шизофрении выше, чем в сельской местности.

2 Низкий социальный статус, в том числе бедность и миграция в связи с социальными трениями, расовая дискриминация, неблагополучие семьи, безработица или плохие условия проживания. Перенесённые в детстве издевательства и травмирующие переживания также фигурируют в качестве стимула к будущему развитию шизофрении. Считается, что на риск не влияет родительское воспитание, но свой вклад могут вносить нарушенные взаимоотношения, для которых характерно отсутствие поддержки.

3 Вирусные инфекции. Согласно данным, полученным в Англии и Финляндии, повышенная заболеваемость шизофренией отмечена среди людей, родившихся через четыре месяца после пика пандемии азиатского гриппа А2 осенью 1957 г. Датское исследование всех рождений между 1911 и 1950 гг. обнаружило корреляцию между уровнем заболеваемости гриппом в период беременности матери (первые шесть месяцев) и риском развития в последующем шизофрении у ребенка.

4 Особенности питания, интоксикация.

5 Перинатальные факторы (инфекционные заболевания, например, способные передаваться от матери плоду во время внутриутробного развития; осложнения при родах, которые вдвое повышают риск заболеваемости шизофренией).

Анализ большого массива данных позволил выявить некоторые дополнительные закономерности в заболевании шизофренией. Особенно велик риск у тех, кто никогда не вступал в брак. Так, для мужчин фактор риска равен 49, т.е. вероятность заболевания шизофренией у одиноких мужчин в 49 раз выше, чем у женатых, или тех, кто был женат. Для женщин прослеживается эта же закономерность, но фактор риска равен 14.

Для шизофрении характерны нарушения процессов мышления, восприятия, волевой и эмоциональной сферы. Возможно, шизофрения не является единым заболеванием, а представляет собой группу расстройств.

Психогенетические исследования шизофрении

1 Близнецовый метод. Шизофрения явилась одним из первых психических заболеваний, в изучении которого приняли участие генетики. Первые близнецовые исследования шизофрении относятся к концу 20-х гг. XX в. Обобщающие работы последних лет показывают, что конкордантность МЗ близнецов по шизофрении составляет около 50%, тогда как для ДЗ близнецов она более чем в три раза ниже (около 15%). Данные, полученные для 12 пар разлученных близнецов, показали 58% конкордантность.

В 1989 г. И. Готтесман и А. Бертелсен исследовали потомков дискордантных по шизофрении МЗ и ДЗ близнецов. Они предположили, что если существует наследственная передача шизофрении, то потомки не пораженных шизофренией МЗ

близнецов должны болеть примерно с той же вероятностью, что и потомки пораженных. Действительно, оказалось, что риски для детей непораженных и пораженных близнецов близки по величине (17,4% и 16,8% соответственно), тогда как для дискордантных ДЗ близнецов риски значительно различались: дети пораженных ДЗ близнецов болели с частотой 17,4%, а дети непораженных имели риск заболевания всего 2,1%. Поскольку МЗ близнецы не являются полностью конкордантными, ясно, что гены не являются единственной причиной заболевания.

Коэффициент наследуемости шизофрении составляет 60-70%. Это означает, что популяционная вариативность по шизофрении на 60-70% объясняется генетической вариативностью, остальные 30-40% приходятся на долю среды. Даже в том случае, когда МЗ близнецы оказываются конкордантными по заболеванию, его тяжесть и характер протекания бывают различными.

2 Генеалогический метод. Среди родственников, больных шизофренией, частота заболевания выше, чем в популяции. Из таблицы 15 видно, что риск заболевания повышается с увеличением степени родства: для родственников первого колена он составляет около 10%; если оба родителя больны, риск заболевания ребенка достигает 46%.

Таблица – Риск заболевания шизофренией для родственников больного (по Gottesman, 1991; цит. по: Mental Disorders and Genetics, 1994)

Степень родства	Коэффициент родства	Типы родственников	Риск заболевания
Неродственники (популяция)	0		1%
Третья	1/8	Двоюродные сибсы (кузены)	2%

Вторая	1/4	Дяди/Тети	2%
		Племянники(цы)	3%
		Внуки	4%
		Полусибсы	6%
Первая	1/2	Дети	13%
		Родители	6%
		Сибсы	9%

		ДЗ близнецы	17%
Генетически идентичные	1	МЗ близнецы	48%

3 Популяционный метод. Начиная с 60-х гг. ведутся исследования приемных детей, родившихся от больных шизофренией. Одно из наиболее крупных было проведено в Дании, где было изучено 5483 человека, родившихся от больных шизофренией матерей и усыновленных здоровыми родителями в период с 1923 по 1947 гг. Оказалось, что заболеваемость шизофренией у них составила 32% против 18%, обнаруженной в контрольной группе приемных детей.

Таким образом, генетико-эпидемиологические исследования показывают, что риск заболевания шизофренией для родственников больных выше, чем в популяции. Конкордантность МЗ близнецов значительно превышает конкордантность ДЗ, а дети больных шизофренией, усыновленные здоровыми родителями, чаще болеют шизофренией, чем усыновленные дети, не имеющие наследственной отягощенности. Все это говорит о существовании наследственного компонента болезни.

2. Психогенетика депрессивного расстройства

Депрессия – это психическое состояние, характеризующееся подавленностью, нарушениями внимания, сна и аппетита. Депрессия может сопровождаться ощущением тревоги и возбуждения или, наоборот, приводить к апатии и безразличию к окружающему. Страдающие депрессивным расстройством испытывают отчаяние и беспомощность, часто у них возникают мысли о самоубийстве, поэтому клинически выраженная депрессия требует лечения. Различают несколько форм депрессии, из которых наиболее известными и часто встречающимися являются большая (униполярная) депрессия и биполярное аффективное расстройство (маниакально-депрессивный психоз). При биполярном расстройстве периоды подавленности и плохого настроения сменяются фазами повышенной активности и приподнятого настроения, сопровождающимися часто неадекватным поведением.

Депрессия является широко распространенным заболеванием, ее иногда называют «простудой» среди психических заболеваний. Риск заболеть биполярной формой депрессии в течение жизни примерно одинаков для мужчин и для женщин и составляет в разных странах 0,3-1,5%. В США, например, от депрессии страдает не менее 5% населения. Женщины болеют депрессией примерно в 2 раза чаще, чем мужчины.

Депрессия – это психическое состояние, характеризующееся подавленностью, нарушениями внимания, сна и аппетита. Депрессия может сопровождаться ощущением тревоги и возбуждения или, наоборот, приводить к апатии и безразличию к окружающему. Страдающие депрессивным расстройством испытывают отчаяние и беспомощность, часто у них возникают мысли о самоубийстве, поэтому клинически выраженная депрессия тоже и обязательно требует лечения.

Различают несколько форм депрессии, из которых наиболее известными и часто встречающимися являются большая (униполярная) депрессия и биполярное аффективное расстройство (маниакально-депрессивный психоз). При биполярном расстройстве периоды подавленности и плохого настроения сменяются фазами повышенной активности и приподнятого настроения, сопровождающимися часто неадекватным поведением. Депрессия является широко распространенным заболеванием, ее иногда называют простудой среди психических заболеваний. Но в связи с разнообразием проявлений и невозможностью учета всех больных – не каждый обращается к врачу – установить точную встречаемость заболевания довольно трудно. В США, например, считается, что от

депрессии страдает не менее 5 % населения. Женщины болеют депрессией примерно в 2 раза чаще, чем мужчины. Биполярное расстройство регистрируется у 1 % населения. Кстати, напомним: замечено, что депрессия имеет тенденцию концентрироваться в отдельных семьях. Родители, дети, сиблинги депрессивных больных имеют гораздо более высокий риск заболевания, чем в популяции в целом. Исследования близнецов демонстрируют гораздо более высокую конкордантность МЗ-близнецов по сравнению с ДЗ-близнецами. Особенно заметные различия относятся к биполярному расстройству. Но, как мы знаем, и методы исследования влияют на результаты: наследуемость биполярного психоза сопоставима с наследуемостью шизофрении, тогда как по униполярной депрессии данные весьма противоречивы; наследуемость повторяющейся депрессии выше, чем наследуемость единичных эпизодов. Только нет полной ясности в решении вопроса о том, является ли униполярная депрессия единым заболеванием или представляет собой целую группу расстройств. Депрессивные расстройства настолько варьируют по характеру симптомов, тяжести протекания, связи с другими нарушениями, что многие склонны считать депрессию гетерогенным заболеванием. В исследовавшихся семьях наряду с депрессивными расстройствами часто встречаются тревожные состояния (генерализованная тревога, панические и фобические расстройства). Исследования близнецов, проведенные в последние годы в разных странах мира, позволяют предположить, что в основе тревожных и депрессивных расстройств лежат общие генетические причины. И некоторые исследователи считают, что и тревога, и депрессия являются количественными признаками, имеющими нормальное популяционное распределение, и зависят от действия многих генов с малыми эффектами.

Исследование депрессии

1 Генеалогический метод. Уже давно было замечено, что депрессия имеет тенденцию концентрироваться в отдельных семьях. Родители, дети, сиблинги депрессивных больных имеют гораздо более высокий риск заболевания, чем в популяции в целом. Вообще риск заболевания родственников 1-й степени родства составляет 1,5-15,5%, что указывает на мультифакторный характер наследования.

2 Близнецовый метод. Исследования близнецов демонстрируют гораздо более высокую конкордантность МЗ близнецов по сравнению с ДЗ близнецами. Особенно заметные различия относятся к биполярному расстройству. Близнецовые исследования дают высокую степень конкордантности для биполярной депрессии у МЗБ (до 80%). Если один близнец заболел биполярной депрессией, то второй заболевает в 80% случаев. А любое аффективное расстройство встречается у 100%. Для ДЗБ соответствующие значения конкордантности колеблются от 0 до 8%.

3 Популяционный метод. Исследование приемных детей показало, что заболеваемость аффективными расстройствами биполярного типа у них такая же, как у биологических родителей. В то же время частота заболеваемости у родителей, принявших детей (которые впоследствии заболели аффективным расстройством) на воспитание, такая же, как в контрольной группе родителей, приемные дети которых выросли здоровыми. Эти данные убедительно демонстрируют отсутствие значимых средовых влияний, которые могли бы повлиять на возникновение биполярных депрессий.

Если брать крайние проявления болезни, приводящие к самоубийствам, то в целом выдерживается та же картина. Доля самоубийств среди биологических родственников приемных детей, заболевших биполярной депрессией, оставляет 3,9%, среди биологических родственников здоровых приемных детей – 0,6%, среди приемных родителей – 0,6%.

Однако нужно отметить, что результаты генетических исследований депрессии значительно варьируют в зависимости от диагностических подходов и применяемых методов.

3. Психогенетика деменции

Болезнь Альцгеймера – прогрессирующее заболевание центральной нервной системы, сопровождающееся потерей кратковременной памяти, утерей навыков, замедленностью мышления. Болезнь развивается у пожилых людей (старше 50 лет). Исследования указывают на избыток амилоидного белка в клетках мозга таких больных.

Болезнь имеет тенденцию прогрессировать. Нарастают раздражительность, нетерпимость, теряются гигиенические навыки, возникают проблемы с речью. Прогрессирующий характер болезни является результатом интенсивной гибели клеток в некоторых областях мозга. Что является толчком к развитию болезни, пока неясно. Болезнью Альцгеймера страдают примерно 3-5% людей старше 65 лет и 20% – старше 80 лет. Гораздо реже болезнь начинается относительно рано – на 40-50-х годах жизни.

Болезнь Альцгеймера – прогрессирующее заболевание центральной нервной системы, сопровождающееся потерей кратковременной памяти, утерей навыков, замедленностью мышления. Болезнь развивается у пожилых людей, и исследования указывают на избыток амилоидного белка в клетках мозга таких больных. Болезнь имеет тенденцию прогрессировать: нарастают раздражительность, нетерпимость, теряются гигиенические навыки, возникают проблемы с речью. Прогрессирующий характер болезни является результатом интенсивной гибели клеток в некоторых областях мозга. Но что является толчком к развитию болезни, пока неясно. Болезнью Альцгеймера страдают примерно 3–5 % людей старше 65 лет и 20 % – старше 80 лет. Гораздо реже болезнь начинается в 40–50 лет. Известно, что болезнь Альцгеймера имеет семейный характер – вероятность заболевания выше для родственников первого колена и достигает 50 % для старших возрастов. Особенно четко семейный характер заболевания прослеживается для редких вариантов (частота 1:10000) с ранним началом (до 65 лет). Хотя проведение близнецовых исследований пожилых людей связаны часто с большими трудностями, все же в США и скандинавских странах на близнецах были получены данные, свидетельствующие о наличии наследственного компонента заболевания. Конкордантность МЗ-близнецов была значительно выше, чем ДЗ, однако варьировала в широких пределах (от 21 % до 83 %).

Изучение семей с ранним началом заболевания позволило идентифицировать три генные мутации, которые могут быть причиной заболевания. Один из них – ген белка-предшественника бета-амилоида – локализован на хромосоме 21. Его обозначают APP (Amiloid Precursor Protein). Кстати, люди с синдромом Дауна, имеющие лишнюю хромосому 21, как правило, заболевают болезнью Альцгеймера в относительно молодом возрасте. Два других гена, располагающихся на 14-й и 1-й хромосоме, оказались связанными с синтезом белков пресенилинов, которые, возможно, имеют отношение к регуляции внутриклеточного транспорта белков, в том числе и APP.

Исследование болезни Альцгеймера

1 Генеалогический метод. Болезнь Альцгеймера имеет семейный характер: вероятность заболевания выше для родственников первого колена и достигает 50% для старших возрастов. Особенно четко семейный характер заболевания прослеживается для редких вариантов (частота 1:10000) с ранним началом (до 65 лет). Изучение семей с ранним началом заболевания позволило идентифицировать три генные мутации, которые могут быть причиной заболевания. Один из них – ген белка-предшественника бета-амилоида локализован на хромосоме 21.

2 Близнецовый метод. Хотя проведение близнецовых исследований пожилых людей сопряжены с большими трудностями, все же в США и странах Скандинавии в проведенных исследованиях на близнецах были получены данные, свидетельствующие о наличии наследственного компонента заболевания. Конкордантность МЗ близнецов была значительно выше, чем ДЗ, однако варьировала в широких пределах (от 21% до 83%).

Таким образом, главными факторами риска для болезни Альцгеймера являются пожилой возраст, семейные случаи, особенно с ранним началом, и болезнь Дауна. Среди других факторов риска фигурируют черепно-мозговые травмы, заболевания щитовидной

железы, рождение от матери старше 30-летнего возраста, низкий уровень образования. Любопытно, что у курящих риск заболевания болезнью Альцгеймера ниже, чем у некурящих. Активная творческая деятельность и высокий уровень образования также приводят к меньшим рискам заболевания. Данные исследований указывают, с одной стороны, на наличие определенных генетических факторов риска, а с другой – показывают, что важны факторы внешней среды, без воздействия которых заболевание может и не проявиться.

4. Психогенетика умственной отсталости и задержки умственного развития

Под **умственной отсталостью** понимается стойкое необратимое нарушение интеллекта. Клинически выделяют две основных формы умственной отсталости – олигофрению и деменцию. Олигофрения включает несколько групп стойких нарушений интеллекта вследствие недоразвития мозга в раннем возрасте. Под деменцией понимается распад уже сформированных интеллектуальных функций в результате различных заболеваний мозга. Задержкой умственного развития считаются более легкие формы интеллектуального недоразвития, часто сопровождающиеся лишь парциальным (частичным) нарушением высших психических функций.

Как известно из истории мира и науки, умственная отсталость была одним из показаний к насильственной стерилизации в период действия евгенических законов. Это говорит о том, что еще до проведения систематических исследований по генетике умственной отсталости существовало убеждение в возможности наследования интеллектуального недоразвития.

Одним из известных исторических примеров, подтверждающих убежденность в семейном характере умственной отсталости, является предполагаемая история семьи Калликак, которая часто приводится как доказательство роли наследственности в детерминации умственных способностей.

«Учение о наследственности слабоумия» (The Kallikak Family: A Study in the Heredity of Feeble-Mindedness) – книга Генри Г. Годдарда, американского психолога и специалиста по евгенике, написанная в 1912 г. В этой работе подробно рассматривается проблема наследования слабоумия, относящегося к различным умственным нарушениям: умственная отсталость, необучаемость и психическое расстройство. Годдард пришел к выводу, что все умственные признаки наследуемы и что обществу нужно избегать воспроизводства нездоровых людей. Книга начинается с обсуждения дела Деборы Калликак (Калликак – псевдоним, произошедший из греческого καλός, (kalos) и какός (kakos), означающего хорошо и плохо), женщины в институте Годдарда, Дома для воспитания и ухода за умственно отсталыми детьми в Нью-Джерси. По мере изучения ее генеалогии, Годдард сделал любопытные и удивительные открытия. Книга Годдарда рассматривает генеалогию Мартина Калликак, прапрапрадедушки Деборы, героя войны за независимость США. По дороге домой после войны, нормальный Мартин имел однажды связь со слабоумной барменшей. Позже молодой Мартин стал уважаемым жителем Новой Англии и отцом большой и преуспевающей семьи. Но, по словам Годдарда, от связи с «неизвестной слабоумной барменшей» родился ребенок. Единственный ребенок, мальчик, от которого родилось еще больше детей, которые потом родили своих и так далее из поколения в поколение. Дети со «слабоумной» стороны семьи Калликак выросли слабыми, беспокойными, слабоумными и преступниками. Годдард писал о невидимой угрозе рецессивных «слабоумных» генов, носимыми внешне неглупо выглядящими людьми (законы Менделя были открыты десять лет спустя). Со «здоровой» стороны семьи Калликак дети выросли успешными, умными и воспитанными. Они стали юристами, министрами и врачами. Годдард пришел к выводу, что нельзя позволять слабоумным размножаться, иначе это приведет к росту криминала и бедности в обществе. В работе приведены сложные семейные древа, с обозначениями отрицательных и положительных качеств. Неудивительно, что Годдард рекомендовал таких детей содержать в институтах вроде того, каким он руководил, где бы их обучали простому

труду в сфере услуг. К настоящему времени книга «Семья Каллика» широко известна и переиздана много раз, считаясь одной из классических работ в американской евгенике. Распространенность умственной отсталости оценить весьма трудно, поскольку цифры сильно варьируют в зависимости от определения отдельных случаев умственной отсталости. Если принять условной границей нижней нормы уровень $IQ = 70$, то тогда частота умственной отсталости составит 2-3%. Подавляющее большинство случаев умственной отсталости (примерно 85%) относится к легким (дебильность при IQ от 50 до 69 единиц). Среди детей с умственной отсталостью преобладают мальчики (встречаются в 1,5-2 раза чаще). Частота умственной отсталости повышается после 6-7-летнего возраста, т.е. после поступления в школу. В этот период выявляются случаи легкой умственной отсталости и задержки умственного развития, поскольку дети испытывают трудности в обучении.

Умственная отсталость может обуславливаться как эндогенными, так и экзогенными причинами.

Средовые влияния. Часть случаев умственной отсталости связывается с различными неблагоприятными влияниями в период беременности и родов (экзогенные причины) – внутриутробные вирусные инфекции. Так, при заболевании краснухой во время беременности число пороков развития плода достигает 25% (особенно заболевание опасно на первых двух месяцах беременности), эпидемическим паротитом – 22%, корью – 16%, ветряной оспой – 12%. Дефицит йода в питании беременных женщин может привести к появлению у ребенка тяжелых нарушений умственного и физического развития, глухонемоте.

Генетические дефекты. Считается, что примерно 75% случаев умственной отсталости имеют наследственную природу. Среди них 15% составляют хромосомные аномалии, связанные с изменением числа хромосом или перестройкой их структуры. Аномалии могут затрагивать как аутосомы, так и половые хромосомы. Нарушение числа и структуры аутосом приводит к более серьезным последствиям и сопровождается, кроме умственной отсталости, множественными пороками развития, затрагивающими различные органы и ткани. Изменение числа половых хромосом вызывает менее выраженную умственную отсталость. Среди хромосомных аномалий, связанных с умственной отсталостью, чаще других встречается *синдром Дауна* (СД) (1:700). Больные имеют характерную внешность. Наблюдается множество отклонений в физическом и умственном развитии: аномалии строения лица, своеобразный разрез глаз (круглый или монголоидный), недоразвитие челюстей, деформации ушных раковин, аномалии строения пальцев, короткая шея, пороки строения внутренних органов. Пониженный мышечный тонус и слабость сухожилий приводит к сверхгибкости суставов. Отмечается ослабленность иммунной системы. Из-за этого средняя продолжительность жизни – 32-34 года.

Коэффициент интеллекта лиц с синдромом Дауна колеблется в пределах 20-60 единиц. Большинство больных не способно жить самостоятельно. Однако многих можно научить читать и писать, у них неплохо развита способность к подражанию. Скорость восприятия, психомоторная координация, пространственная ориентация, как правило, не нарушены. Память превосходит прочие способности. Отсутствуют малейшие попытки к абстрагированию, очень плохо развиты математические способности (даже арифметический счет).

Синдром Дауна является следствием нерасхождения хромосом. В кариотипе больных отмечается лишняя 21 хромосома. Точная причина нерасхождения неизвестна. Надежным коррелятом трисомии-21 является возраст матери: согласно исследованиям, у 56% матерей старше 35 лет плоды оказываются носителями трисомии-21, и в таких случаях примерно 90% диагностированных женщин предпочитают искусственно прервать беременность. Поскольку СД появляется «заново» в каждом поколении (нерасхождение –

единичное событие, вероятность появления которого увеличивается с возрастом матери), постольку СД нельзя рассматривать как заболевание, передающееся по наследству.

Тяжелая умственная отсталость может возникать и в результате наследственных заболеваний, связанных с ошибками метаболизма. Одно из наиболее известных среди них – это фенилкетонурия – рецессивное аутосомное моногенное заболевание, связанное с нарушением обмена аминокислоты фенилаланина. Дети, родившиеся с таким диагнозом, еще некоторое время назад были обречены на тяжелую умственную отсталость, поскольку поступающий с пищей фенилаланин не подвергался необходимым превращениям – в результате страдали функции мозга. Сейчас, в принципе, можно избежать таких тяжелых последствий, если сразу же после рождения больного ребенка исключить из пищи продукты, содержащие фенилаланин, и такие диеты разработаны и применяются. Диагностика фенилкетонурии у новорожденных не представляет трудностей, поэтому при всеобщем скрининге новорожденных и применении диетотерапии частота умственной отсталости вследствие фенилкетонурии может быть снижена. Ген фенилкетонурии локализован на 12-й хромосоме. В последнее время установлено, что причиной фенилкетонурии могут быть более 100 разнообразных мутаций этого гена, которые могут вызывать разные степени умственной отсталости.

Легкие формы умственной отсталости представляют качественно иную группу с точки зрения наследственности, чем тяжелые ее формы. Здесь намного меньше представлена патология экзогенного происхождения, хотя неблагоприятные факторы среды играют несомненную роль. Легкая умственная отсталость обычно не сопровождается заметными изменениями в физическом облике или в поведенческих реакциях. Однако для нее наблюдается семейное накопление. В таблице 16 приводятся данные о встречаемости умственной отсталости у родителей и sibсов пробандов с тяжелой и легкой формами умственной отсталости.

Таблица - Распространенность умственной отсталости среди родителей sibсов умственно отсталых пробандов (приводится по Ф. Фогель, А. Мотульски, 1990)

Степень умственной отсталости пробанда	Встречаемость умственной отсталости (%)			
	У родителей		У sibсов	
	Легкая	Тяжелая	Легкая	Тяжелая
Легкая	27,6	0,24	19,52	2,50
Тяжелая	15,0	0,08	12,24	4,28

Можно видеть, что риск умственной отсталости для родственников выше в случае легкой умственной отсталости. Распределение оценок интеллекта родственников пробандов с тяжелой и легкой формами умственной отсталости также отличаются.

Изучение генетики тяжелой умственной отсталости свидетельствует о гетерогенности этой группы заболеваний – часть из них имеют экзогенную природу, остальные связаны с хромосомными нарушениями и различными наследственными заболеваниями.

В последнее время внимание специалистов привлечено к изучению X-сцепленной умственной отсталости (синдром ломкой, или хрупкой X-хромосомы, синдром Мартина – Белла). Название синдрома объясняется особой формой строения X-хромосомы, которая имеет хорошо заметную перетяжку на конце длинного плеча. После

выявления этой наследственной формы умственной отсталости стала понятной большая частота встречаемости интеллектуального недоразвития у мальчиков. Это рецессивное заболевание передается с X-хромосомой через мать, поскольку мальчики получают свою единственную X-хромосому от матери. У мальчиков в отличие от девочек только одна X-хромосома, поэтому рецессивные X-сцепленные заболевания у них наблюдаются гораздо чаще. Синдром ломкой X-хромосомы является одним из наиболее распространенных наследственных заболеваний, сопоставимым по частоте с болезнью Дауна (примерно 1 на 2000 мужчин). Кроме ломкой X-хромосомы для больных характерны некоторые морфологические признаки, которые не всегда отчетливо проявляются (высокий выпуклый лоб, крупные уши и челюсти, крупные кисти рук, увеличенные яички). Умственное развитие колеблется между значениями IQ от 30 до 65 (иногда в границах нормы). Речь изобилует повторами, часто встречается своеобразное заикание. Для детей характерна двигательная расторможенность и некоторые симптомы аутизма (ребенок избегает глазного контакта, производит стереотипные движения руками, испытывает страхи). Даже при легкой степени интеллектуальной недостаточности дети с трудом овладевают навыками счета и письма. Дети с ломкой X-хромосомой имеют своеобразную электроэнцефалограмму. В связи с тем, что симптомы заболевания разнообразны, часто ставится ошибочный диагноз (шизофрения, ранний детский аутизм, эпилепсия, синдром дефицита внимания и гиперактивности). Вследствие этого дети не получают соответствующего лечения, а семья остается в неведении относительно истинных причин нарушения развития. Генетический механизм заболевания связан с экспансией тринуклеотидных повторов (CGG – цитозин-гуанин-гуанин) в соответствующем перетяжке участке X-хромосомы. В норме число повторов не должно превышать 50. Количество повторов от 50 до 200 считается премутацией, а выраженная картина болезни наблюдается при наличии более 200 повторов. Для данного заболевания характерно явление антиципации, т. е. усиление тяжести заболевания от поколения к поколению, что связано с нарастанием числа тринуклеотидных повторов в мутировавшем участке хромосомы. Поскольку заболевание является широко распространенным, его ранняя диагностика важна для своевременной организации лечебно-коррекционных мероприятий и медико-генетического консультирования семьи, чтобы предупредить риск рождения детей с таким же диагнозом.

Оценки интеллекта родственников при легких формах умственной отсталости пробандов представляют собой нормальное распределение с некоторой смещенностью в сторону меньших значений, что говорит о тенденции снижения интеллекта в этой группе. Оценки интеллекта у родственников пробандов с тяжелыми формами умственной отсталости распределены бимодально. Это означает, что тяжелая форма умственной отсталости часто встречается в семьях с нормальным уровнем интеллекта и является следствием экзогенных причин или редких мутаций и хромосомных нарушений.

Исследования генетики умственной отсталости сопряжены с многочисленными трудностями, поскольку здесь объединена целая группа заболеваний с разной этиологией. Тяжелые формы умственной отсталости относятся к компетенции медицинской генетики. Легкие формы являются предметом изучения психогенетиков, поскольку, по-видимому, могут быть отнесены к крайним вариантам нормальной вариативности по интеллекту.

5. Психогенетические исследования преступности и девиантного поведения

Около 70 лет назад появились первые работы, в которых МЗ и ДЗ близнецы сравнивались по склонности к преступному поведению. С тех пор как были опубликованы первые данные о преступности у близнецов, упоминание о них не сходит со страниц массовой печати как подтверждение наследования преступных наклонностей. Однако проблема слишком сложна и остра, чтобы так безоговорочно делать вывод о наследовании преступности. Остановимся чуть более подробно на исследованиях преступности с точки зрения психогенетики.

Распространено убеждение, что склонность к преступности и алкоголизму является наследственной чертой. Неслучайно еще в начале XX в. в тех странах, где были приняты евгенические законы, преступники и лица, страдающие алкоголизмом, подвергались насильственной стерилизации. Проблема преступности и насилия, алкоголизма, наркомании и других форм асоциального поведения в современном обществе стоит чрезвычайно остро. В изучение причин отклоняющегося поведения вовлечены социологи, юристы, психологи, врачи.

В настоящее время в криминологии появилось целое направление - биологическая криминология. В этом направлении изучаются биологические корреляты криминального поведения. Проводятся биохимические, физиологические, медицинские исследования лиц с социальной дезадаптацией и социально опасными формами поведения. Исследования генетиков и психологов играют здесь не последнюю роль.

История развития психогенетики свидетельствует о постоянном интересе к этой проблеме. Около 70 лет назад появились первые работы, в которых МЗ и ДЗ близнецы сравнивались по склонности к преступному поведению. Хорошо заметна более высокая конкордантность МЗ близнецов, по сравнению с ДЗ. По данным одной работы, она составляет 71% у МЗ близнецов и 34% у ДЗ. Работа по юношеской преступности дает значение для конкордантности МЗ близнецов 91% и для ДЗ – 73%. Однако близнецовый метод имеет ряд недостатков, которые также заставляют сомневаться в надежности результатов. Число пар во многих исследованиях невелико, часто размеры групп МЗ и ДЗ близнецов диспропорциональны, что приводит к искажению результатов. Часто в выборках преобладают МЗ близнецы в силу своей заметности и совпадения релевантных, т.е. имеющих непосредственное отношение к изучаемому признаку, характеристик. МЗ близнецы разделяют гораздо больше средовых условий, чем ДЗ, в силу своего генетического сходства (общие друзья, склонность к одинаковым занятиям, совместному времяпровождению и т.п.). Все это приводит к завышению сходства МЗ близнецов, проистекающему за счет общих средовых влияний. Можно предположить, что сильная привязанность близнецов друг к другу может способствовать их общему участию в криминальных действиях. Кроме того, в работах прошлых десятилетий, выполненных на небольших выборках близнецов, могут быть искажения просто из-за неточного определения зиготности близнецов, поскольку в то время точных методов еще не существовало. Таким образом, надежных выводов о наследовании агрессивности и преступности на основании близнецового метода сделать нельзя. Поэтому есть все основания полагать, что средовые воздействия оказывают весьма значительное влияние на дисперсию признака, причем играет роль как раз общая (разделенная) среда.

Подобно коэффициенту интеллекта, с возрастом роль воздействия общей среды снижается. В лонгитюдных исследованиях было обнаружено, что наследуемость антисоциального поведения у подростков равна 0,07, а влияние общей среды составляет 0,31. Пожалуй, это самые высокие значения для воздействия общей среды по всем исследованным свойствам личности. При повторных обследованиях взрослых воздействие общей среды падает до 0,05, тогда как наследуемость возрастает до 0,43.

Исследования приемных детей подтверждают реактивную генотип-средовую корреляцию, что указывает на связь между психиатрическим статусом биологических родителей и стилем воспитания усыновителей. Антисоциальность приемного ребенка вызывает жесткую реакцию у воспитателей, непоследовательный и негативный подход, который в свою очередь, усиливает антисоциальное поведение детей.

Дети унаследовали генотип, который привел к некоторой реакции среды, в данном случае вызвал определенное поведение приемных родителей. Из-за этого возникает корреляция в поведении биологических и приемных родителей.

И в заключение разговора о наследовании преступности можно привести еще один исторический пример. Речь идет о людях с лишней Y-хромосомой (генотип XYY - трисомия по половым хромосомам). Различные типы аномалий половых хромосом

встречаются в популяциях относительно часто (примерно 21 на 10 000 новорожденных). Синдром ХУУ привлек всеобщее внимание, когда в 1965 г. были опубликованы данные обследования мужчин со сниженным интеллектом, находящихся в специальном учреждении вследствие их склонности к преступлениям. Было обследовано 196 человек, из которых у 12 была обнаружена лишняя Y-хромосома. Это гораздо выше частоты аномалии в популяции. Вскоре результаты были подтверждены другими исследованиями мужчин со сниженным интеллектом и агрессивным поведением. Был сделан вывод, что антисоциальное поведение обусловлено наличием лишней Y-хромосомы. Поскольку мужчины в среднем более агрессивны, чем женщины, и они же являются носителями Y-хромосомы, был сделан вывод о связи Y-хромосомы с агрессивностью и склонностью к преступлениям и насилию. Возникло предположение, что обладатели кариотипа ХУУ - своеобразные «сверхмужчины», они чаще, чем другие, становятся преступниками и совершают насилие. Как правило, мужчины с кариотипом ХУУ отличаются высоким ростом и снижением интеллекта. Оказалось, что частота встречаемости кариотипа ХУУ у новорожденных мужского пола составляет примерно 1: 1000. Стало ясно, что большинство носителей кариотипа не являются преступниками. Кроме того, когда был проанализирован состав преступлений, за которые отбывали наказание «сверхмужчины», оказалось, что среди них преступления с совершением насилия занимали лишь малую часть. Преобладали преступления против собственности. Более того, отбывающие наказание носители ХУУ оказались в массе своей более дружелюбными, чем преступники с нормальным кариотипом. Были проведены и другие психиатрические и психологические обследования, которые привели к заключению, что облик преступника с кариотипом ХУУ никак не соответствует образу маньяка-убийцы. Однако все же число обладателей кариотипа ХУУ в тюрьмах выше, чем в среднем в популяции. Возможно, это можно объяснить внешним обликом таких мужчин (они выше среднего роста) и сниженным интеллектом. Может быть, вследствие этого они чаще вовлекаются в преступления и чаще оказываются на скамье подсудимых.

Отметим, что словом преступное (криминальное, делинквентное) поведение объединяется широкий спектр вариантов отклоняющегося поведения. Это термин, пришедший из криминалистики, и для использования его в психогенетике нет четких критериев. Сложный фенотип требует тщательного описания и выделения отдельных составляющих, с учетом которых должны формироваться группы для исследования, в противном случае достоверность результатов может с полным основанием подвергаться сомнению. Известно, например, что для лиц с криминальными наклонностями характерен более низкий интеллект; некоторые черты темперамента и личности встречаются у них чаще, чем в общей популяции (вспыльчивость, гиперактивность, агрессивность, склонность к насилию, упрямство). Известно, что наследственность играет не последнюю роль в вариативности интеллекта, темперамента и многих черт личности – возможно, сходство близнецов по преступности объясняется наследственной природой именно этих черт или большим сходством сред у МЗ-близнецов, поскольку существует явление генотип-средовой ковариации. Основная часть фактических данных о наследовании преступности опирается на семейные исследования, исследования близнецов и приемных детей. На сходство близких родственников помимо общих генов влияет и общая среда. МЗ-близнецы разделяют гораздо больше средовых условий, чем ДЗ, в силу своего генетического сходства (общие друзья, склонность к одинаковым занятиям, совместному времяпровождению и т. п.). Все это приводит к завышению сходства МЗ-близнецов, проистекающему за счет общих средовых влияний. Можно предположить, что сильная привязанность близнецов друг к другу может способствовать их общему участию в криминальных действиях. Но надежных выводов о наследовании агрессивности и преступности на основании близнецового метода сделать нельзя. Существует слишком много уязвимых моментов для критики. И что касается приемных детей, например, тех, матери которых были осуждены за уголовные преступления, проституцию, воровство и

другие правонарушения. Информация об отцах здесь практически отсутствует. Дети были усыновлены после признания матерей виновными в преступлениях, и большинство из них более 12 месяцев провели в приютах, так что в момент усыновления им было более 1 года. Оказалось, что в группе приемных детей от криминальных матерей чаще встречаются осуждения и аресты. Чаще встречаются у них и психопатологические состояния, зафиксированные при психиатрическом обследовании. Результаты свидетельствуют о значительном влиянии среды на проявления делинквентного поведения. Следует также учитывать, что основная часть детей, совершивших затем преступления, первый год своей жизни провела в приюте, т. е. в условиях, не способствующих нормальному развитию.

Сегодня имеются данные, что сочетание у биологических родителей преступности с алкоголизмом являетсяотягчающим обстоятельством для проявления криминального поведения у приемных детей. Как правило, их преступления связаны с насилием.

Исследования преступности

1. *Семейные исследования преступности.* Обычные семейные исследования говорят о семейном характере преступности, однако мы знаем, что на сходство близких родственников, помимо общих генов, влияет и общая среда. За счет чего возникает сходство родственников в таких исследованиях, решить невозможно.

2. *Близнецовые исследования преступности.* Близнецовые исследования указывают на большую конкордантность МЗ по сравнению с ДЗ близнецами. Однако близнецовый метод имеет ряд недостатков, которые также заставляют сомневаться в надежности результатов. Число пар во многих исследованиях невелико, часто размеры групп МЗ и ДЗ близнецов диспропорциональны, что приводит к искажению результатов. Часто в выборках преобладают МЗ близнецы в силу своей заметности и совпадения релевантных, т.е. имеющих непосредственное отношение к изучаемому признаку, характеристик. МЗ близнецы разделяют гораздо больше средовых условий, чем ДЗ, в силу своего генетического сходства (общие друзья, склонность к одинаковым занятиям, совместному времяпровождению и т.п.). Все это приводит к завышению сходства МЗ близнецов, проистекающему за счет общих средовых влияний. Можно предположить, что сильная привязанность близнецов друг к другу может способствовать их общему участию в криминальных действиях. Кроме того, в данных старых работ, выполненных на небольших выборках близнецов, могут быть искажения просто из-за неточного определения зиготности близнецов, поскольку в то время точных методов еще не существовало. Таким образом, надежных выводов о наследовании агрессивности и преступности на основании близнецового метода сделать нельзя. Существует слишком много уязвимых моментов для критики.

3. *Исследования приемных детей.* Каковы результаты исследования приемных детей? Данные о приемных детях не очень многочисленны. Они касаются детей, матери которых были осуждены за уголовные преступления, проституцию, воровство и другие правонарушения. Информация об отцах практически отсутствует. Дети были усыновлены после признания матерей виновными в преступлениях, и большинство из них более 12 месяцев провели в приютах, так что в момент усыновления им было более 1 года. Контрольная группа состояла из приемных детей, подобранных по полу, расе и возрасту. Оказалось, что в группе приемных детей от криминальных матерей чаще встречаются осуждения и аресты, чем в контрольной группе. Также чаще встречаются у них и психопатологические состояния, зафиксированные при психиатрическом обследовании. Все же необходимо отметить, что из числа детей с отягощенностью лишь меньшая их часть в дальнейшем совершила преступления. По-видимому, результаты свидетельствуют и о значительном влиянии среды на проявления делинквентного поведения. Следует также учитывать, что основная часть детей, совершивших затем преступления, первый год своей жизни провела в приюте, т.е. в условиях, не способствующих нормальному развитию. Имеются также указания на то, что сочетание у биологических родителей преступности с алкоголизмом является отягчающим обстоятельством для проявления

криминального поведения у приемных детей. Как правило, их преступления связаны с насилием. Исследования приемных детей показывают, что существует заметный эффект генотип-средового взаимодействия. В тех приемных семьях, где родители сами совершают преступления, гораздо более подверженными криминальному поведению оказываются приемные дети с наследственной отягощенностью по сравнению с приемными детьми, чьи биологические родители не имеют преступных наклонностей.

Обсуждая вопрос о том, наследуется ли преступность, следует помнить, что все исследования, проведенные в этом направлении, далеки от совершенства. Сам фенотип абсолютно не определен. В современных исследованиях изучать не преступность как таковая, а типы поведения, характеристики личности, сопутствующие преступности, биологические корреляты склонности к агрессивному поведению и т. д. Было бы ошибочным считать, что наклонности к криминальному поведению заложены в генах – есть масса свидетельств того, что благоприятная среда развития способна компенсировать нежелательные особенности темперамента и личности, которые могут приводить к развитию девиантного и делинквентного поведения. И, напротив, неблагоприятная среда может усугубить последствия даже небольших нарушений развития, каковыми, например, являются неспецифические нарушения обучения, и привести к тяжелой социальной дезадаптации и отклонениям в поведении.

Психогенетические исследования алкоголизма и других видов аддиктивного поведения. Алкоголизм является одним из наиболее социально значимых заболеваний. Распространенность его чрезвычайно велика. Чрезмерное пристрастие к алкоголю (алкогольная зависимость) наблюдается у 3-4% лиц в популяции. Мужской алкоголизм встречается гораздо чаще, чем женский. Такая разница может объясняться как биологическими, так и социальными причинами, однако до сих пор такие различия между полами не имеют удовлетворительного объяснения. Делаются попытки найти генетические причины различий между мужским и женским алкоголизмом (С.А. Prescott, 2002).

В свое время было обнаружено отсутствие различий между МЗ и ДЗ близнецами женского пола в конкордантности по злоупотреблению алкоголем. Значения конкордантности составляли 0,34 и 0,31 соответственно. У мужчин такие различия оказались достоверными только для случаев раннего начала злоупотребления алкоголем (до 20 лет). Был сделан вывод о наследуемости только ранних форм алкоголизма у мужчин. Это подтверждается также тем, что в случаях, когда оба МЗ близнеца мужского пола становились алкоголиками, одновременно отмечался высокий уровень заболеваемости среди их родственников. Для женщин такая закономерность не наблюдалась.

Другая работа, выполненная на большем количестве женских близнецовых пар, напротив, показала, что конкордантность по самым разным проявлениям алкоголизма для МЗ пар вдвое выше, чем для ДЗ. Значения наследуемости для женского алкоголизма оказались на уровне 60% при широком определении алкоголизма как пьянства, связанного с возникновением жизненных проблем. При этом воздействие общей среды было практически нулевым. Алкоголизм родителей слегка понижал риск алкоголизма у дочерей.

Исследования на приемных сыновьях все-таки чаще показывают значительную корреляцию с биологическими родителями в развитии алкоголизма. Если алкоголизмом болен один из биологических родителей, то заболеваемость среди приемных детей варьируется в пределах 18-25% для сыновей и 2-10% для дочерей.

Таким образом, исследования семей, близнецов и приемных детей указывают на семейный характер алкоголизма с высоким уровнем наследуемости (50-60% для мужчин, данные по наследуемости женского алкоголизма менее многочисленны и несколько противоречивы). Наследственный характер алкоголизма заставляет искать конкретные гены, имеющие отношение к заболеванию. Среди них наиболее известным является

рецессивный аллель ацетальдегид дегидрогеназы – печеночного фермента, участвующего в метаболизме алкоголя. Гомозиготные индивиды, обладающие двумя копиями этого аллеля, после приема алкоголя испытывают неприятные симптомы (прилив крови, тошноту) и поэтому гораздо реже заболевают алкоголизмом. В Восточной Азии процент гомозиготных носителей гораздо выше, чем в кавказоидных популяциях. Это является основной причиной меньшей распространенности алкоголизма в странах Востока. В Японии обладатели двух копий аллеля употребляют алкоголя в 10 раз меньше по сравнению с теми, кто вообще его не имеет. В европейской популяции этот аллель встречается гораздо реже. Соответственно и распространенность алкоголизма здесь выше.

В 1990 г. был обнаружен ген рецептора дофамина, который имеет отношение к алкоголизму.

В настоящее время ведутся широкомасштабные исследования наследственных причин алкоголизма. В 1998 г. был заложен совместный проект, включающий 105 многопоколенных семей и 1200 семей, в которых имеется, по крайней мере, три родственника первого колена, включая пробанда, с алкоголизмом. Для многопоколенных семей есть указания на сцепление с хромосомами 1, 4 и 7. Ведется поиск генов и для других химических зависимостей. Одним из важных аспектов исследования зависимостей является изучение индивидуальных различий в реакции на психотропные средства.

Ведется поиск генов и для других химических зависимостей. Одним из важных аспектов исследования зависимостей является изучение индивидуальных различий в реакции на психотропные средства.

Особый интерес представляют модельные исследования, проводимые на мышах. Инбредные линии алкоголь-зависимых мышей позволяют гораздо более эффективно вести поиск соответствующих локусов (QTL). Уже картировано по крайней мере 24 локуса, имеющих отношение к алкогольной зависимости. 5 из этих локусов отличаются у линейных животных с разной чувствительностью к алкоголю. Алкогольная чувствительность у мышей оценивается по средней продолжительности сна после приема алкоголя. Модельные эксперименты весьма перспективны для функциональной геномики, т.е. выяснения того, как работают гены. Кроме того, широкие возможности манипуляции со средой позволяют изучать и средовые условия, способствующие и препятствующие развитию алкоголизма.

Психогенетика наркомании. Близнецовые исследования показали, что наследуемость наркомании составляет 30%. Наследуемость подверженности героиновой наркомании составляет 50%; психоделическим средствам 26%. Показано, что один из важных факторов предрасположенности к наркомании – поиск новизны. Ученые обнаружили практически одну и ту же корреляцию между обоими партнерами МЗ и ДЗ пар близнецов по употреблению марихуаны и кокаина. В результате был сделан вывод о том, что при пробовании наркотиков основную роль играет социальная среда. Таким образом, среда подталкивает человека попробовать наркотики, а гены «подсаживают» его на определенный наркотик.

Действие кофеина. Кофеин является одним из наиболее распространенных легальных наркотических веществ. Он относится к легким стимуляторам. Высокие дозы кофеина препятствуют сонливости, а очень высокие – могут вызывать зрительные и слуховые галлюцинации. Кофеин повышает ЧСС, учащает дыхание и оказывает слабое диуретическое воздействие. Смертельные случаи после употребления кофеина наступали после принятия 10 г, что составляет около 100 чашек крепкого кофе. Высокие дозы кофеина могут влиять на размер тела новорожденного, угнетать его дыхание.

Действие марихуаны. Марихуана является наиболее употребляемым из нелегальных наркотиков. Активный компонент ее – тетрагидроканнабинол. Эффект от курения марихуаны проявляется сразу и длится от одного до 4 часов. Под действием марихуаны человек расслабляется и становится более разговорчивым, цвета, звуки становятся более интенсивными, может улучшаться мировосприятие, усиливаться

творческие способности, снижается способность к концентрации внимания (фактор риска ДТП). Марихуана является депрессантом.

Психогенетика курения. При изучении семей установлено, что количество курильщиков выше среди родственников людей, которые также курят. На близнецовых выборках Швеции, Дании, Финляндии, Австралии и США было показано, что наследуемость курения 37-84% для женщин и 28-84% для мужчин. Под генетическим контролем находятся начало и длительность курения, и склонность бросить курить. Действие никотина: от последствий курения погибает больше людей, чем от СПИДа, алкоголизма и наркомании, убийств и самоубийств вместе взятых. Активное вещество – никотин. Никотин – стимулятор и седативное средство, снижает тревожность. Эффект выкуренной сигареты длится около получаса, но повторный прием приводит к депрессии и усталости, поэтому курильщикам необходимо курить все больше и больше.

6. Трансгенерационный подход и психогенетика: за и против

Все люди – чье-то продолжение, чье-то наследие... И «долги» прошлого иногда приходится оплачивать – так говорят и ученые, и писатели, и обыкновенные люди, окружающие нас – общая история и единая цепь событий – мы звенья, расположенные рядом.

В 60–70-е годы прошлого века в психологии начал достаточно бурно развиваться так называемый трансгенерационный подход. В его основу легли идеи З. Фрейда, К. Г. Юнга и др. В работах «Введение в психоанализ» (1917) и «Новые лекции по психоанализу» (и ряде других) Фрейд развивал мысль о том, что индивидуальный опыт человека, как правило, носит отпечаток опыта, накопленного предшествующими поколениями. А в «Тотеме и табу» (1913) он вполне определенно заявляет о необходимости исследования межпоколенной связи: «Если психические процессы одного поколения не передавались бы другому, не продолжались бы в другом, каждому пришлось бы вновь учиться жизни, что исключало бы всякий прогресс и развитие». К. Г. Юнг ввел в психологию понятие «коллективного бессознательного», существующего вне всякого индивидуального личного опыта. В нем аккумулирован весь человеческий опыт, который представлен в архетипических образах и моделях, передаваемых от поколения к поколению. Архетипы являются основой общечеловеческой символики мифов, сказок, художественных текстов. А в работе «Брак как психологическое отношение» Юнг утверждает, что «каждый мужчина с древних времен носит в себе образ женщины, образ не данной конкретной женщины, а некоторой женщины. В сущности, этот образ является бессознательной, восходящей к древности и запечатленной в живой системе наследственной массой, „типом“ („архетипом“) всех переживаний многих поколений предков, связанных с женским существом, сгустком всех впечатлений о женщине, врожденной психической системой адаптации... То же самое касается и женщин; они тоже имеют врожденный образ мужчины».

Таким образом, ясно просматривается концепция существования трансгенерационной (межпоколенной) связи, которая представляет собой передачу предками и принятие потомками идей, образов, переживаний, чувств и т. д.

В психоаналитическом направлении (классическом психоанализе), семейной психотерапии идея трансгенерационной (межпоколенной) передачи связана с понятиями «вытесненного конфликта» и «симбиоза поколений». Психоаналитики формулируют темы отражения специфики семейного (как правило), неосознаваемого конфликта, неразрешенность которого в предшествующем поколении является условием его передачи последующему поколению: недостаток любви и заботы о другом, разочарование в другом, месть другому, ярость и агрессия, тоска и одиночество и т. д. Возможным механизмом межпоколенной передачи этих тем является именно «симбиоз» как неразделимая неосознаваемая связь между поколениями, имеющая либидозную природу.

В рамках семейной системной психотерапии интерес к проблеме трансгенерационной (межпоколенной) передачи прослеживается в работах американского

психиатра Мюррея Боуэна (1913–1990). М. Боуэн поднимает вопрос о передаче состояния тревоги от одного поколения к другому. Эта передача, по его мнению, происходит в том случае, если в семье существует триангуляция, т. е. объединение (коалиция) представителей разных поколений. Триангуляция является показателем деструктивной связи между поколениями, так как в этом случае от поколения к поколению передается неразрешенный конфликт и состояние тревоги, связанное с ним. Помимо состояния тревоги от поколения к поколению в семье передаются правила ее функционирования, главным образом неосознаваемые. Комплекс этих неосознаваемых правил закрепляется в семейном мифе, который проявляется в определенных паттернах функционирования семьи.

Психоаналитическая семейная терапия пытается решить сложную проблему трансгенерационной передачи не полностью разрешенного конфликта, семейных тайн, преждевременных смертей и выбора профессии. Пытаясь ответить на вопрос о том, как происходит межпоколенная передача, как действует этот механизм, выдвигается предположение о существовании прочной связи между бессознательным матери и бессознательным ребенка в пренатальный период его развития (возможно, это и есть со-бессознательное матери и дитя). Ребенок уже в этот период, знает, угадывает и чувствует все, относящееся к его семье на протяжении нескольких поколений. Есть и любопытные метафорические понятия – «семейный склеп» и «семейный призрак». «Призраком» является тот предок, неразделимая связь (или «дуальное единство») с которым не осознается, но поддерживается и передается из поколения в поколение в виде «белых пятен», «тайн», «недоговоренности» и т. д. Возможно, здесь «двойная связь», т. е. «двойное послание с двойным принуждением» – и говорить об этом нельзя, но запрет не позволяет забыть и не говорить.

Существует в науке и понятие концепт скрытой лояльности. Скрытая лояльность подразумевает неосознаваемую идентификацию с членом семьи, часто трагически погибшим или пропавшим. С понятием трансгенерационной этики соотносятся идеи о «долгах и заслугах», о «книге семейных счетов» и о «справедливости – несправедливости». «Долг лояльности семье» в такой концептуальной модели – это долг каждого ребенка по отношению к своим родителям за то особое отношение к нему, которое было получено после его рождения до момента взросления. Способ расплатиться за «долг» является трансгенерационным, а именно: то, что получает человек от своих родителей, он обязан отдать затем своим детям. Таким образом, в этой теории явлено описание психологического механизма межпоколенного воспроизводства (повторения) паттернов родительского отношения [условно говоря: что получил, то и отдал].

Интегрируя различные взгляды на проблему трансгенерационной передачи старейший французский психолог Анн Шутценбергер (род. 1919) создает новое направление в семейной психотерапии – психогенеологию, методом которой является трансгенерационная психогенеологическая контекстуальная терапия. Один из основных «инструментов» этой терапии – геносоциограмма – позволяет проанализировать сложное сплетение семейных историй, выявить связи между поколениями, которые представлены в жизни человека как бессознательное повторение опыта (как правило, драматического) предшествующих поколений. Проводя свои исследования с помощью геносоциограммы, Шутценбергер пришла к выводу, что практически в каждой семье существуют события, которые влияют на судьбу последующих поколений – следовательно, можно предположить, что наше отношение к жизни, наши успехи и неудачи, выбор профессии, партнера и даже возраст, в котором мы решаем вступить в брак, могут быть предопределены событиями, которые произошли в нашей семье за несколько поколений до нашего рождения. Фактически трансгенерационный фактор как фактор трансляции семейного опыта играет существенную роль в судьбе человека и том жизненном сценарии, который «пишет» каждый из нас.

Одним из первых на это обратил внимание еще основатель фундаментального направления в глубинной психологии – судьбоанализа – Л. Сонди. По его мнению, человек в жизни стремится реализовать притязания своих предков. Особенно ярко их влияние обнаруживается, как считает автор, в важные моменты жизни, имеющие судьбоносный характер: когда человек совершает свой профессиональный выбор или ищет место работы, выбирает спутника жизни. Таким образом, решая важнейшие вопросы самоопределения, своего жизненного пути, он не является совершенно «свободным», поскольку в своем лице представляет род, своих прародителей, делегировавших ему «поручения».

Похожие мысли о роли трансгенерационного фактора (фактора семейной истории) в судьбе человека развивает основатель трансактоного анализа Э. Берн. Описывая различные варианты воздействия семьи, отдельных ее членов на личность ребенка, он использует понятие-метафору «сценарий»: «Сценарий это постепенно разворачивающийся жизненный план, который формируется... еще в раннем детстве в основном под влиянием родителей. Этот психический импульс с большой силой толкает человека вперед, навстречу его судьбе, и очень часто независимо от его сопротивления или свободного выбора». Это своего рода бессознательное принятие ребенком предписывающего «образа» будущей взрослой жизни – судьбы «победителя», «побежденного» или «неудачника». Истоки многих жизненных сценариев, по Э. Берну, лежат даже не в родительской семье, а в еще более ранних поколениях. Э. Берн говорит, что истоки жизненных сценариев можно проследить, исследуя жизнь прародителей тех семей, у которых прослеживается в письменном виде вся история их предков наподобие того, как это делается у коронованных особ – ведь тогда можно заглянуть в глубь времен и посмотреть, насколько дедушки и бабушки, живые или уже умершие, воздействуют на жизнь своих внуков. Известно, что многие дети в раннем возрасте обязательно хотят быть похожими на своих родителей. Это желание действительно оказывает воздействие на их жизненные сценарии, но часто и вносит трудности во взаимоотношения между родителями ребенка. Известно, что американские матери чаще побуждают детей брать пример с дедушки, а не с отца. Э. Берну удалось проследить трансляцию сценария на протяжении пяти поколений (речь идет о сценарии «Победитель» в конкретном варианте «Мой сын будет врачом»). Очень важно, считает Берн, что знает человек о своих прародителях и прапрапрародителях, какие испытывает чувства по отношению к ним, потому что эти чувства более интенсивны, чем чувства по отношению к родителям. «К прародителям относятся с благоговением или ужасом, тогда как родители вызывают восхищение или страх». Изначальные чувства благоговения и ужаса оказывают влияние на общую картину мира в представлении ребенка на ранних стадиях формирования его сценария. На основе конкретных чувств к прародителям и определенного отношения к ним развивается тот или иной сценарий. По мнению Э. Берна, довольно многое показывает, что ребенок хочет повторить судьбу своих прародителей и исходит из нее в своем сценарии.

Итак, начиная с работ З. Фрейда, которые послужили неким толчком к развитию вопросов трансгенерации, идея о том, что прошлое присутствует в нашем настоящем, становится одной из ведущих во многих психологических школах. Пройдя долгий путь, идеи трансляции семейного опыта развивались, наполнялись уже новым, современным содержанием и теперь интегрированы в рамках трансгенерационного подхода.

Но отметим: в контексте теории жизненного сценария не решен вопрос о механизмах передачи сценария из поколения в поколение – здесь интерес представляют различные способы и средства трансляции того или иного сценария. Еще: интересен и не изучен вопрос о том, каким образом трансгенерационные факторы (факторы семейной истории – травмы, коалиции, тайны и т. д.) влияют на само содержание сценария – будет ли он успешным под влиянием прошлого или это будет сценарий «неудачника»? И еще одно: кто конкретно из предков оказывает наибольшее влияние на сценарий?

Вероятность того, что трансгенерационная передача семейного опыта определяет судьбу человека, выстраивая определенным образом его жизненный сценарий, существует, и, следовательно, для изучения жизненного сценария не достаточно изучать одного индивида – необходимо погрузиться глубоко в прошлое, обратиться к тому, что давно забыто, к истории прародителей. Выстраивая внутриродовые связи, прослеживая семейную историю и анализируя наиболее ярко прослеживаемые межпоколенные феномены [трансгенерационные повторения или тайны], мы яснее начинаем осознавать роль трансгенерационной передачи в формировании жизненного сценария конкретного индивида. Отсюда: исследование трансгенерационного фактора и его влияния на формирование жизненного сценария позволяет существенным образом расширить теоретические представления в рамках трансгенерационной проблематики: выявить закономерности передачи сценария из поколения в поколение, определить роль предшествующих поколений в сценарии нынешнего поколения, обозначить наиболее типичные трансгенерационные факторы, оказывающие наибольшее влияние на процесс формирования и само содержание сценария.