МІНІСТЕРСТВО ВНУТРІШНІХ СПРАВ УКРАЇНИ

Харківський національний університет внутрішніх справ

Факультет № 6

Кафедра соціології та психології

ТЕКСТ ЛЕКЦІЇ

навчальної дисципліни **«Основи психогенетики»**
вибіркових компонент
освітньої програми першого (бакалаврського) рівня вищої освіти

053 Психологія (практична психологія)

Тема №4 Психогенетика та психопатологія.

Харків 2020

ЗАТВЕРДЖЕНО
Науково-методичною радою
Харківського національного
університету внутрішніх справ
Протокол від 23.09.2020 р. № 9

СХВАЛЕНО
Вченою радою факультету № 6
Протокол від 16.09.2020 р. № 6

ПОГОДЖЕНО
Секцією Науково-методичної ради
ХНУВС з гуманітарних та соціально-
економічних дисциплін
Протокол від 18.09.2020 р. № 5

Розглянуто на засіданні кафедри соціології та психології
Протокол від 07.09.2020 р. № 9

Розробники:
1. Старший викладач кафедри соціології та психології Солохіна Л.О.

Рецензенти:
1. Мацегора Я.В. - провідний науковий співробітник науково- дослідної лабораторії морально-психологічного супроводження службово-бойової діяльності Національної гвардії України науково-дослідного Центру службово-бойової діяльності Національної гвардії України, кандидат психологічних наук, старший науковий співробітник;
2. Шиліна А.А. - доцент кафедри соціології та психології факультету №6 Харківського національного університету внутрішніх справ, кандидат психологічних наук, доцент

План лекції:

1. Олігофренія.
2. Геномні та хромосомні мутації.
3. Аномалії статевих хромосом.
4. Олігофренія і родинні шлюби.
5. Психогенетичні дослідження психічного дизонтогенеза.

    А) Аутизм.

    Б) Синдром дефіциту уваги і гіперактивності (СДУГ).

    В) Нездатність до навчання.

Література:

1. Барціховський, В. В. Медична біологія : підручник. - 4-те вид., випр. - Київ : ВСВ Медицина, 2017. - 311 с.
2. Кондрашихина О. А. Психогенетика : учебное пособие. - Киев : Центр учебной литературы, 2018. - 167 с.
3. Малых С.Б. Психогенетика : в 2 т. – СПб.: Питер, 2008. – Том 2. – 336 с.
4. Маруненко І.М., Тимчик О. В., Неведомська Є.О. Генетика людини з основами психогенетики К. : Київ. ун-т імені Бориса Грінченка, 2011. – 232 с.
5. Помогайло В. Генетика людини. – К. : Академія, 2011. – 208 с
6. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. – М.: Аспект-Пресс, 2003. – 447 с.
7. Солохина Л.О. Основы биологии и генетики человека: учебное пособие - Харьков, Харьковский национальный университет внутренних дел, 2010. - 140 с.
8. Бочков, Н. П. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; ред. Н. П. Бочков. - Изд. 4-е, доп. и перераб. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 592 с
9. Слюсарев А.А., Жукова С.В. Биология. – К.: Вища шк. Головное изд-во, 1987. – 415 с.
10. Атраментова Л. А., Филипцова О. В. Введение в психогенетику. – М.: Издательство «Флинта», 2008. – 151 с. - http//www.nature.ru/

Текст лекції

Цитогенетичний аналіз ускладнюється однією обставиною, яке можна назвати відсутністю простих ознак. Властивості психіки, які вивчаються і

описуються психологами, як правило, представляють собою складні явища, що виникають в результаті роботи мозку, які дуже важко розкласти на складові компоненти. У зв'язку з цим багато важливих відомостей можна отримати при аналізі порушень психіки, де ознака відносно легше кваліфікувати. Вивчення спадково обумовлених захворювань дозволяє визначити фактори спадковості і середовища, що впливають на появу тих чи інших особливостей поведінки. Якщо врахувати, що для великого числа психічних розладів є поступовий перехід від норми до явної патології, то дослідження факторів, що впливають на вираженість тих чи інших особливостей психіки, в цих умовах може дати дуже багато.

Так наприклад, стану тривожності або розлади настрою і депресії - це екстремальні прояви такої якості психіки, як емоційність. У житті будь-якої нормальної людини обов'язково присутні моменти, коли він відчуває тривожність, занепокоєння - стан пригніченого настрою. При психічних захворюваннях (маніакально-депресивних психозах) ми маємо справу з розладом відповідних емоційних механізмів, спостерігається надмірна активація або порушення регуляції.

1. Олігофренія.

Особливе місце серед психічних розладів займають так звані хвороби розвитку (дизонтогенії), пов'язані з порушенням розвитку мозку. Такі захворювання часто об'єднуються під об поняттям олігофренія, куди відносять всі форми розумової відсталості, що виникають до 15 - 18 - річного віку і пов'язані з порушенням нормального розвитку. Для олігофренії характерна тотальність та дифузність недорозвинення психіки хворого, яка зачіпає інтелект, мова, емоційно - вольову сферу, моторику і особистість у цілому. Для загальної оцінки затримки розвитку можна використовувати визначення коефіцієнта інтелекту. Більшість олігофренів мають значення коефіцієнта інтелекту в кордоні -70 балів (так звані дебіли), більш важкі порушення - імбецили (21-51), і при значеннях 0-20 балів хворі кваліфікуються як ідіоти.

Частина випадків олігофренії зв'язується з різними шкідливими впливами в період вагітності та пологів. Це так звані екзогенні причини олігофренії, які відносяться до впливів середовища. Провідну роль у цій категорії грають внутрішньоутробні вірусні інфекції, деякі з них особливо небезпечні. Так, при захворюванні на краснуху число вад розвитку при вагітності досягає 25 %, особливо небезпечно захворювання на перших місяцях вагітності. Близько значення дає захворювання епідемічний паротит - 22 %, кір - 16 %, вітряну віспу. Вельми небезпечна цитомегаловірусна інфекція, джерелом якої можуть бути тварини. У дорослих захворювання протікає практично без симптомів, а для плода наслідки можуть бути дуже важкими - від загибелі до розвитку різних каліцтв. У число інших факторів ризику входять різні інтоксикації, при родовім асфіксії і травмі.

Дефіцит йоду в харчуванні вагітних жінок може привести до появи у дитини важких порушень розумового та фізичного розвитку, глухонімоті.

Значна частина випадків олігофренії пов'язана з генетичними дефектами (за різними оцінками , від 20 до 90 %). Сюди входять як успадковані, так і знову відбулися мутації.

Аномалії хромосомного набору можуть бути пов'язані з порушеннями числа або аутосом, або статевих хромосом. Частина хромосомних мутацій являє собою структурні аномалії хромосом.

2. Геномні та хромосомні мутації.

Синдром Дауна. Однією з найпоширеніших мутацій, пов'язаних з порушенням набору аутосом, є трисомія по 21 -й парі хромосом, що викликає хвороба Дауна. Синдром Дауна є причиною приблизно 10% всіх випадків олігофренії (у 0,15% новонароджених для кавказької раси). Трисомія, тобто наявність трьох хромосом замість пари гомологічних хромосом, виникає найчастіше у разі порушення правильного розбіжності гомологічних хромосом при утворенні статевих клітин (гамет). В результаті при заплідненні таких гамет можуть виникати зиготи або з трьома хромосомами, або з однією хромосомою замість пари гомологічних хромосом. Якщо мова

йде про аутосомах, то наявність тільки однієї хромосоми з пари (моносомія) несумісне з нормальним розвитком і такі зародки гинуть. У разі зайвої хромосоми, що відноситься до аутосомам, зазвичай спостерігається такий же результат, за винятком трисомії по 21 -й парі хромосом.

Зустрічаються хворі, у яких є нормальна 21 - я хромосома плюс певну ділянку 21-ї хромосоми, прикріплений до іншої аутосоми. Таким чином, якась частина генів 21-ої хромосоми все одно мається на потрійному кількості. Імовірність народження ще однієї дитини з синдромом Дауна в разі трисомії дуже невелика. Однак якщо поява дитини з хворобою Дауна пов'язано з транслокацією, то ризик повторного захворювання в даній сім'ї буде значно підвищений порівняно з випадками справжньої трисомії.

Якщо хромосома з транслокацією присутній у матері, то тоді ймовірність народження дитини з синдромом Дауна становить 15-20% , якщо у батька -1-5%. При синдромі Дауна спостерігається безліч відхиленні у фізичному і розумовому розвитку: аномалії будови обличчя, своєрідний розріз очей (круглий або монголоїдний), недорозвинення щелеп, деформації вушних раковин (форми, розмірів, положення аномалії будови пальців, коротка шия. Знижений м'язовий тонус і слабкість сухожиль призводить до зверх гибкіх суглобів.

Відзначаються різні вади будови внутрішніх органів, ослаблена імунна система. Через це середня тривалість життя хворих з синдромом Дауна до недавнього часу складала все 32-34 року, проте останнім часом ці показники значно зросли у зв'язку із загальним прогресом медицини.

Коефіцієнт інтелекту коливається в межах 20-60 балі середні значення - 40-50 балів. Багатьох хворих можна навчи читати і писати, у них непогано розвинена здатність до наслідування. Швидкість сприйняття, психомоторна координація, просторова орієнтація, як правило, не порушені. Цікаво, що пам'ять (на людей, музику, складні ситуації) сильно перевершує інші здібності. Відсутні найменші спроби до абстрагування. Дуже погано розвинені математичні здібності, багато хворих нездатні навчитися навіть

простому арифметичному рахунку. До повноцінної соціальної адаптації здатні одиниці; як правило, хворі не здатні жити самостійно.

Серед факторів ризику, пов'язаних з синдромом Дауна, слід вказати на роль віку матері. Вік батька не впливає або впливає незначно на частоту появи цієї хромосомної аномалії. Якщо вік матері більше 45 років , то відносна частота народження дітей з синдромом Дауна перевищує більш ніж в 100 разів відповідні показники для молодих матерів. У випадку рідкісних трисомій по 13- й хромосомі (синдром Патау) і 18-й парі хромосом (синдром Едвардса) вік матері також є фактором ризику.

3. Аномалії статевих хромосом.

Синдром Шерешевського—Тернера. Серед аномалій набору статевих хромосом зустрічається навіть моносомія, тобто наявність тільки однієї хромосоми з пари. Цей випадок отримав назву синдрому Шерешевського-Тернера. У хворих є тільки одна Х-хромосома (позначається ХО); таким чином, всього 45 хромосом замість 46. Частота зустрічаємості синдрому Шерешевського-Тернера - 1 випадок на 2500 народжень живих немовлят жіночої статі. Це жінки маленького зросту з порушеннями розвитку гонад (менструації відсутні). Часто відзначаються інші порушення у фізичному розвитку - вади нирок, серця, укорочена шия.

При синдромі Шерешевського-Тернера порушення розумового розвитку мають порівняно помірний характер і відзначаються в 75% випадків. За даними одного з досліджень, коефіцієнт інтелекту в межах 51-70 балів відзначений у 26% хворих, а пік розподілу припадає на інтервал 71-90 балів (38%). Відзначимо, що в одиничних випадках зустрічаються значні відхилення в обидві сторони, як у бік надзвичайно низьких значень коефіцієнта інтелекту - менше 50, так і в бік високих значень - 111-130 балів. Для поведінки осіб з синдромом Шерешевського-Тернера характерна певна інертність емоційної сфери. Вони флегматичні, поступливі, в соціальних відносинах відіграють підлеглу роль. Безініціативні, інфантильні, інтереси звичайно обмежені банальними речами.

Цікаво, що мовні здібності розвинені добре і вербальний інтелект в нормі. Однак у всіх хворих страждає сприйняття просторових відносин, порушена орієнтація в просторі, розрізнення правого і лівого. Іноді навіть ведеться мова про своєрідну просторової сліпоти. Одночасно відзначається погане розуміння математики, хворі погано справляються зі рахунковими тестами.

Синдром тріпло - Х. Він зустрічається серед жінок з частотою 1: 1000 і є наслідком додаткової Х хромосоми (каріотип ХХХ). Багато такі жінки нормально складені фізично і можуть мати дітей. Однак інтелект їх істотно нижчим за середній, вони часто зустрічаються в закладах для розумово відсталих. Серед інших психічних ускладнень у таких жінок зустрічається епілепсія і шизофреноподібні психози.

Хромосомні порушення показують, як можуть взаємодіяти генетичні фактори і середовище у формуванні психологічного фенотипу, які зміни в ендокринній системі або біохімії мозку пов'язані з діагностуються психічними властивостями. Хромосомні аномалії дозволяють вивчити вплив генетичних факторів на різних рівнях організму у взаємозв'язку з проявом психологічних властивостей і з урахуванням впливу середовища

Синдром Клайнфельтера. Інше порушення числа статевих хромосом призводить до появи набору ХХУ - так званий синдром Клайнфельтера. Хворі цим синдромом - чоловіки ростом вище середнього. Відзначається недорозвинення статевих органів. Хворі безплідні, і хоча здатність до статевого акту є, статева активність рано затухає (віком до 40 років).

Поведінка осіб з синдромом Клайнфельтера відзначено психічним інфантилізмом, пасивністю, сугестивністю у великій мірі. Коефіцієнт інтелекту знижений, причому на відміну від синдрому Тернера, тут порушений якраз вербальний інтелект, є великі труднощі при навчанні читання та письма, у частини хворих спостерігається дислексія у важкій формі.

Здібності до просторової орієнтації , навпаки, не порушені. У більшості хворих коефіцієнт інтелекту лежить в межах 60-79 балів. Спостерігаються й

інші відхилення від нормальної поведінки - нетовариськість, інфантильність, похмурість іноді відзначаються спалахи агресії. У хворих знижена здатність до нормальних соціальних контактів.

Серед факторів ризику виникнення синдрому Клайнфельтера також необхідно згадати вік матері.

При іншій хромосомної мутації спостерігається варіант синдрому Клайнфельтера з каріотипом XXXY . Частота народження її становить 1 на 2500 чоловіків, і порушення розумового розвитку виражені сильніше.

Синдром зайвої *Y*-хромосоми. Досить поширений синдром зайвої Y-хромосоми, при якому набір статевих хромосом має вигляд XYY. Він зустрічається дещо рідше, ніж синдром Дауна, - 1 народження на 800 чоловіків. Оскільки на Y- хромосомі кількість генів невелика, то порушення разі цього синдрому щодо незначні. Зростання у таких людей помітно вище середнього в популяції. Статевий розвиток нормальне, та особи з цим синдромом можуть мати дітей. Відзначаємо підвищена агресивність. Середнє значення коефіцієнта інтелекту 80-88 балів. Спостерігається переважання реакцій, що супроводжуються негайним винагородою, підвищена імпульсивність при емоційних реакціях.

Є цілий ряд інших рідкісних аномалій набору статевих хромосом - XXX, XXX Y, XXXX, XXXXX. Для всіх цих випадків чітко простежується закономірність: ступінь розумової відсталості пропорційна кількості зайвих хромосом. Чим сильніше порушується генний баланс, тим значніше порушення розвитку.

4. Олігофренія і родинні шлюби.

Велике число мутацій, зокрема шкідливих, є рецесивними. У фенотипі вони можуть проявитися тільки якщо опиняться в гомозиготному стані, **інбридинг**, або близькоспоріднені схрещування, сприяє переведенню рецесивних алелей в гомозиготний стан, тому близькоспоріднені шлюби у людини призводять до підвищеної частоті різних спадкових захворювань. Так, в ряді країн дозволені кузен шлюби (між двоюрідними братами і

сестрами), відсоток споріднених шлюбів великий і в невеликих ізольованих популяціях . Спеціальні дослідження показали, що у разі родинних шлюбів різко зростає кількість різних патрологій. Наприклад, за даними, отриманими в Ізраїлі , у випадках глибокого недоумства відсоток народжених від кузен шлюбів в 2-5 разів вище, ніж для популяції в цілому. Дослідження, проведені у Франції, показали, що у разі родинних шлюбів число мертвонароджених або померлих незабаром після народження перевищує показники для неспоріднених шлюбів майже в 2 рази.

Частота випадків олігофренії серед нащадків , народжених від кузен шлюбів, становить 9,3%, відповідний показник для популяції в цілому в Англії - 0,8-1%.

5. Психогенетичні дослідження психічного дизонтогенеза.

Онтогенез - процес індивідуального розвитку особини з моменту зачаття до моменту смерті. Під онтогенезом в психогенетике розглядають індивідуальний розвиток особини, що проходить в межах її статевих, вікових і соціально-культурних норм Дизонтогенез - порушення розвитку, неадаптивний розвиток, індивідуальний розвиток, що виходить за межі норм.

Під дизонтогенезом розуміється дуже широкий спектр фенотипів від тяжких розладів (аутизм і дитяча шизофренія) до найпоширеніших типів поведінки, незначно відрізняються від норми (наприклад, специфічна нездатність до математики).

У психогенетичних дослідженнях часто наводяться як приклад три форми відхилення розвитку: дитячий аутизм, синдром дефіциту уваги та гіперактивності, нездатність до навчання. Всі ці форми дизонтогенеза проявляються в ранньому дитячому віці. Серед форм дизонтогенеза, що виявляються в більш пізньому віці, найбільш часто розглядають психічні захворювання і алкоголізм.

А) Аутизм.

Дитячий аутизм. Перші прояви його спостерігаються невдовзі після народження або в тече-ня перших 5 років життя. Його основні ознаки: 1)

порушення соціального розвитку (відсутність інтересу до людей), 2) відсутність або недорозвиненість мови, 3) незвичайні реакції на зовнішнє середовище (самотність, повторюваний характер рухів), 4) стереотипність в поведінці, 5) іноді зустрічаються прояви окремих виняткових здатне-стей (малювання, обчислення).

Частота народження - 0,02%, причому серед чоловіків аутизм зустрічається в 4-5 разів частіше, ніж серед жінок. Близько 80% хворих також виявляють розумову відсталість, до самостійного існування здатні тільки близько 2% людей.

Результати численних досліджень близнюків показали спадкову природу аутизму. Група дослідників проаналізувала всі випадки аутизму серед близнюків, зареєстровані в Європі (була знайдена 21 пара МОЗ та 10 пар ДЗ близнюків). Парна конкордантність склала 91% для МОЗ і 0% для ДЗ близнюків. Це говорить про високий рівень спадкових рис захворювання (91%). Однак 100% навіть серед МОЗ близнюків немає, це означає, що на розвиток захворювання все-таки впливають і якісь середовищні фактори, хоча і дуже незначною мірою. Можливо аутизм - є крайньою формою розвитку якихось інших захворювань.

Частота народження - 0,02%, причому серед чоловіків аутизм зустрічається в 4-5 разів частіше, ніж серед жінок. Близько 80% хворих також виявляють розумову відсталість, до самостійного існування здатні тільки близько 2% людей.

Етіологія аутизму. В даний час прийнято вважати аутизм гетерогенним захворюванням, що має множинну етіологію. Найбільш популярною є модель передачі аутизму у спадок як рецесивного ознаки (полігенна і домінантна моделі - відкинуті). Середовищні фактори, що впливають на розвиток аутизму є перенесені в дитинстві інфекційні захворювання (краснуха, ретинобластома, хвороба щитовидної залози.

Б) Синдром дефіциту уваги і гіперактивності (СДУГ).

Клінічні прояви включають в себе: синдроми дефіциту уваги, синдроми

імпульсивності, синдроми гіперактивності. Центральним - вважають розлад уваги. Серед супутніх виділяють: нездатність до навчання, тривожність, поведінка, що відхиляється. Даний синдром формується до 7-8 років, іноді пізніше, він дуже поширений: частота народження 2-15%, причому у хлопчиків він зустрічається в 4 рази частіше, ніж серед дівчаток. У половини всіх дітей розлад поведінки зберігаються і в дорослому віці (гіперактивність не зберігається, а труднощі концентрації уваги і імпульсивність залишаються.

Етіологія СДУГ. Подвійне дослідження показали, що нормальний рівень активності в значній мірі контролюється генетично. Вивчення успадкованого СДУГ блізнецовим методом також дозволило припустити ступінь успадкованого рівну 0,76 [по 16]. Ризик розвитку захворювання у родичів СДУГ пацієнтів дорівнює 31,5%, в той час як для родичів здорових дітей він дорівнює 5,7%. Синдром ДВГ генетично пов'язаний з деякими іншими захворюваннями (дислексією, синдромом ламкої Х-хромосоми). Одна з найбільш визнаних моделей, що пояснюють передачу цього синдрому у спадок - полігенетичним, при цьому один з генів зчеплений зі статтю.

В) Нездатність до навчання.

Нездатність до навчання являє собою широкий клас неспецифічних особливостей розвитку, коли в умовах нормального шкільного навчання дитина нездатний опанувати певними навичками (читання, письма, математики, спілкування). Виділяють також специфічну нездатність до навчання, коли при збереганню інтелекті дитина виявляє академічну відсталість в певній сфері. Частота народження - висока: від 5 до 20-30% дітей. Часто супроводжується асоціальною поведінкою.

Виділяють різні форми нездатності до навчання:

- нездатність навчитися читати (дислексія),

- нездатність навчитися писати (дисграфія) (найчастіше зустрічається спільно з дислексією),

- нездатність навчитися рахувати (діскалькумія).

Причинами дислексії називають: нездатність розділяти слова на фонеми, нездатність декодувати слова, нездатність автоматизувати навик читання.

Зустрічається в 5 -30% випадків (в залежності від строгості виділення синдрому). У хлопчиків зустрічається в 2-4 рази частіше. Дислексія - розлад виявляється протягом усього життя, однак при кропіткої педагогічної та корекційної роботи можливе поліпшення читання дис-лексики.