

## Тема 6. Генетический контроль восприятия

**В душе нет ничего,  
что не проникало бы туда  
через органы чувств  
*Аристотель***

# **Генетический контроль развития зрительной сенсорной системы**

# Нарушение цветовосприятия – дальтонизм

- При **протанопии** пигмент в **желточувствительных** колбочках полностью отсутствует, такое явление встречается у 1,3 % мужчин. При **протаномалии** пигмент может присутствовать, но является аномальным (1,3% мужчин).
- При **дейтеранопии** отсутствует пигмент **зеленочувствительных** колбочек (1,2% мужчин), **дейтераномалия** – наличие аномального пигмента – у 5 % мужчин.
- **Для синечувствительных колбочек** картина иная, т.к. ген, отвечающий за синтез пигмента для этих клеток, расположен на аутосоме и встречается с частотой 0,001-0,002 % у мужчин.

# Нарушение цветовосприятия – дальтонизм

- Редки случаи, когда имеется только один тип колбочек или они вообще полностью отсутствуют (0,000001 и 0,00001 % мужчин соответственно). Полное отсутствие колбочек получило название полной цветовой слепоты и связано с аутосомной мутацией.
- В целом у 8,8% мужчин имеются генетически обусловленные нарушения цветовосприятия. В различных популяциях картина различна. Так, например, в Дагестане повышена частота встречаемости дихроматов (присутствует только два типа колбочек). Наиболее часто встречается цветная слепота у арабов (10%), а в Мексике – 2,3%, на островах Фиджи – 0,8%.

# Нарушение цветовосприятия – дальтонизм

- Цветовая слепота может быть и приобретенной. При **трианопии** отсутствуют синечувствительные колбочки. При поражении внутренних слоев сетчатки и зрительных нервов наблюдаются дефекты в функционировании зелено- и желто чувствительных колбочек.

## В. Ван Гог Пшеничное поле с кипарисами



# Мутации, вызывающие нарушения функционирования палочек

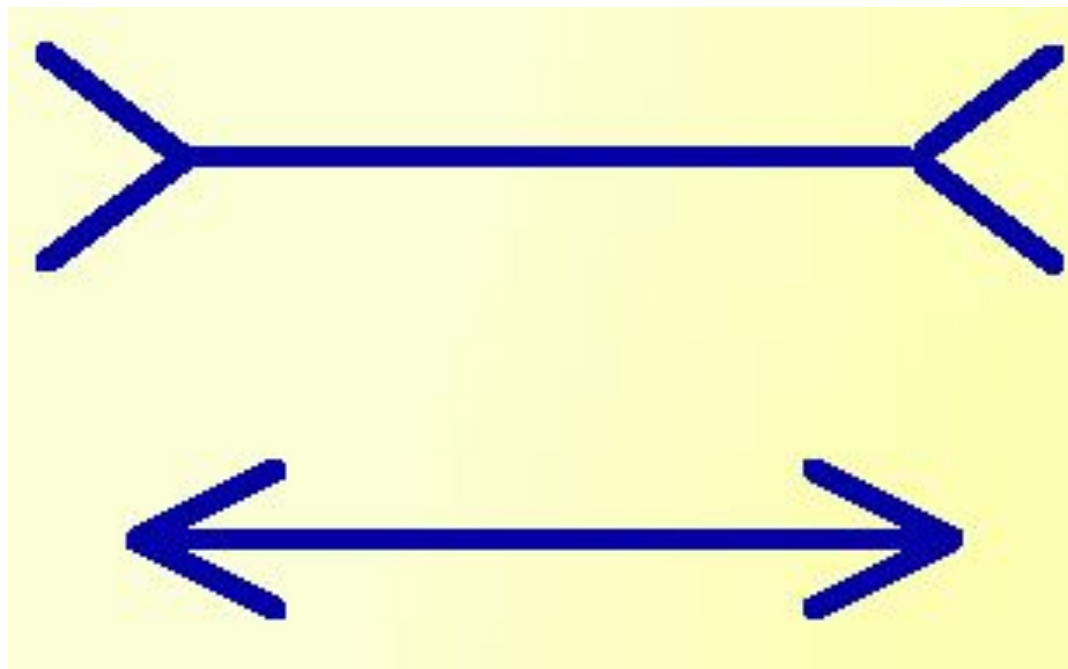
- Описана доминантная мутация, вызывающая врожденную ночную слепоту, когда пропадает способность видеть в сумерках), наблюдавшаяся в 11 поколениях в одном семействе.
- В результате нехватки витамина А, необходимого для образования зрительного пигмента родопсина возникает такая болезнь, как куриная слепота (или ночная), при которой человек не видит в сумерках. Если недостаток витамина А продолжается длительное время, то это может привести к нарушению наружных сегментов фоторецепторов и к полной слепоте.

# Психогенетические исследования свойств зрительной сенсорной системы

- **Критическая частота мельканий**, при которой наблюдается слияние в единый образ. Оценка наследуемости по критической частоте мельканий достаточно высока и составляет 0,63.



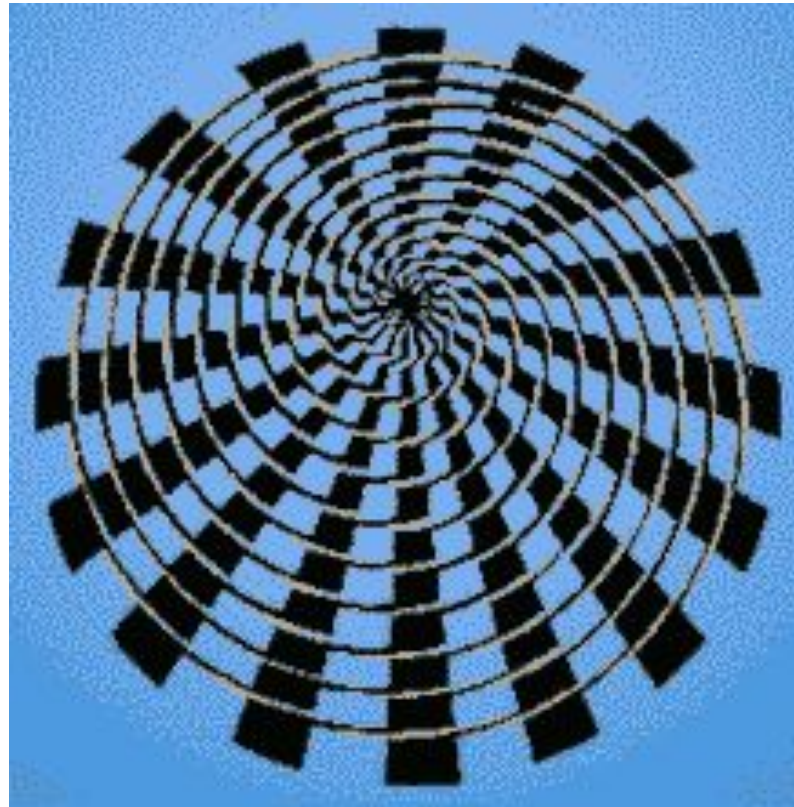
# Иллюзия Мюллера-Лайера



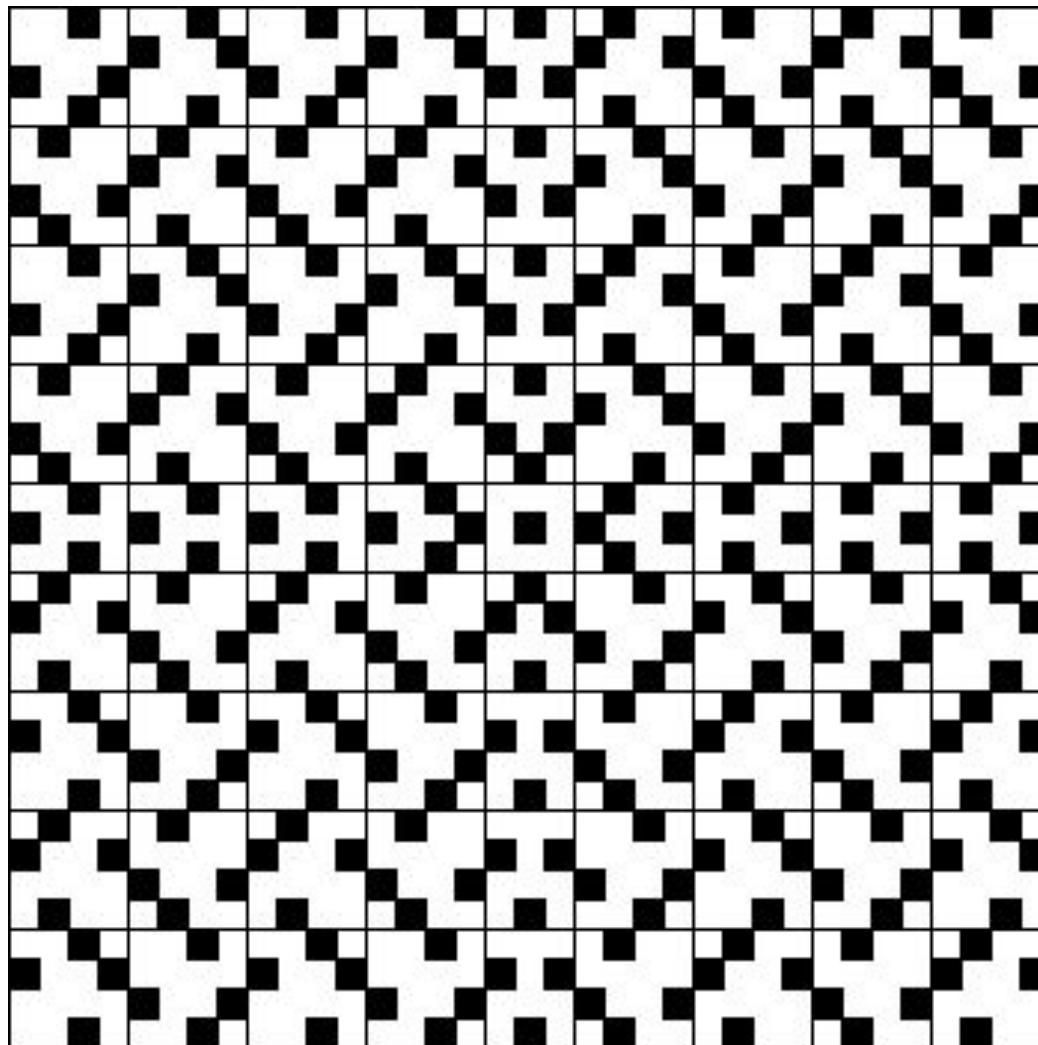
# Психогенетические исследования свойств зрительной сенсорной системы

- **Зрительные иллюзии** – по иллюзии Мюллера – Лайера – небольшая конкордантность у монозиготных близнецов (0,53-0,57) и низкие величины коэффициента наследуемости 0,22-0,4. Что свидетельствует о большей роли средовых воздействий в формировании этой черты зрительного восприятия. Способность поддаваться иллюзии Мюллера-Лайера может зависеть от образа жизни и от определенной тренировки зрительной системы, что показало исследование бушменов в Австралии. Оказалось, что они приблизительно в четыре раза менее подвержены этой иллюзии, чем жители США.

**Иллюзия Дж. Фрейзера (Fraser, 1908)**  
**На рисунке не спирали, а**  
**концентрические окружности**



# Вертикальные и горизонтальные линии параллельны



# Аномалии рефракции

- **Близорукость** – наиболее часто встречающаяся аномалия. В этом случае лучи света фокусируются не на сетчатке, а перед ней, в стекловидном теле. Близорукость возникает при врожденном удлинении переднезаднего диаметра глаза.

# Аномалии рефракции

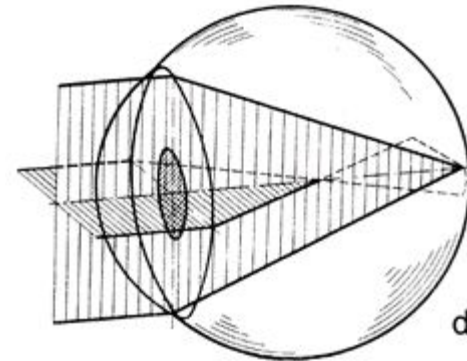
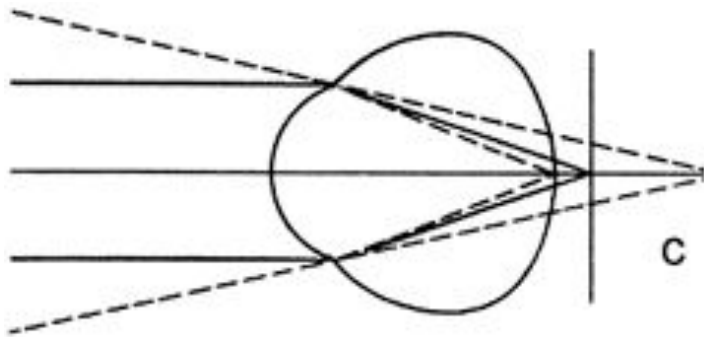
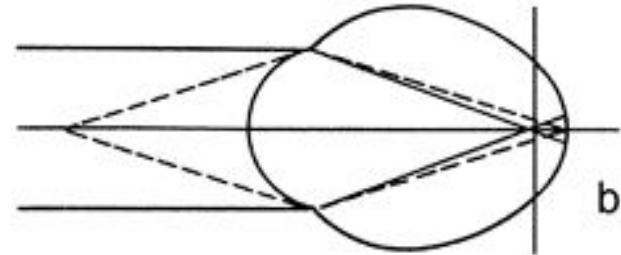
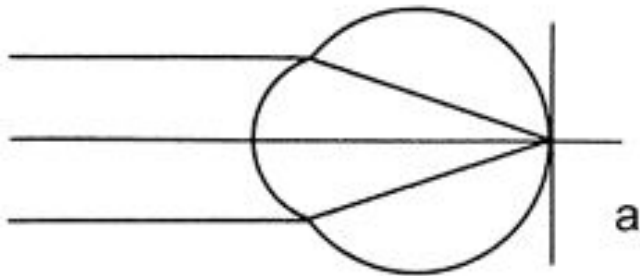
- **Дальнозоркость** – фокус находится за сетчаткой. Дальнозоркость бывает старческая и врожденная. Врожденная дальнозоркость обусловлена укорочением переднезаднего диаметра глаза, а старческая – уплощением хрусталика и его неспособностью изменять свою кривизну из-за возрастной потери эластичности.

# Аномалии рефракции

- **Астигматизм** – невозможность ясно видеть вследствие не одинаковой кривизны хрусталика по вертикальному и горизонтальному диаметрам. При таких условиях лучи света после преломления не собираются в одной точке, а рассеиваются по сетчатке.

# Ход лучей при различных видах клинической рефракции глаза

а - эметропия (норма); б - миопия (близорукость);  
с - гиперметропия (дальнозоркость); d - астигматизм.





- Неодинаковая острота зрения может быть связана и с **косоглазием (или страбизмом)**, когда нарушается бинокулярное зрение. О наследственной предрасположенности к данной аномалии свидетельствуют семейные случаи косоглазия. Риск развития заболевания страбизмом у сибса пораженного ребенка составляет 15%. В семьях, где родитель и ребенок имеют страбизм, риск болезни у следующего ребенка составляет около 40%.

# Катаракта

- При катаракте происходит затуманивание в норме прозрачного хрусталика глаза. Человек видит все предметы как сквозь замерзшее стекло или запотевшие очки. Причиной катаракты может быть травма глаза, сахарный диабет, чрезмерная подверженность глаз УФ-лучам и наследственная предрасположенность.
- Молекулярно-генетические исследования показали, что гены, ответственные за развитие врожденной формы катаракты, расположены в хромосомах 1p, 1q, 13, 12q, 17p. Частота встречаемости катаракты 1 на 250 новорожденных, у многих людей катаракта развивается позже, с возрастом, как правило, в основе генетической причиной.

- **Глаукома** - повышенное глазное давление, симптомы наступают после 40 лет. Риск для родственников первой степени родства пробанда составляет 5-16%. Ген, ответственный за другую форму глаукомы, был обнаружен в коротком плече хромосомы 6.

- **Дегенерация рецепторов сетчатки** включает множество отдельных генетически обусловленных заболеваний, отличных по механизму наследования и типу потери зрения. В Великобритании эти болезни встречаются с частотой 1:2000. Эти болезни являются наиболее важной причиной, приводящей к потере зрения в юношеском возрасте. Здесь возможны три типа наследования (по крайней мере): аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный и сцепленный с X-хромосомой.

# Генетический контроль развития слуховой сенсорной системы



# Средовые и наследственные причины врожденных дефектов слуха:

## 1. Средовые причины:

- воздействие на эмбрион тератогенных факторов, когда происходит закладка слухового анализатора – до 14 недели беременности
- инфекционные заболевания беременной женщины.
- после принятия беременной некоторых лекарственных препаратов;
- родовая травма.

# Средовые и наследственные причины врожденных дефектов слуха:

- Глухота генетически гетерогенна, т.е. определяется мутациями разных генов. В настоящее время обнаружено несколько десятков генетических мутаций, приводящих к глухоте. Некоторые формы глухоты обусловлены доминантными мутациями.
- По подсчетам Мортонна существует 35 локусов мутаций, гомозиготность по любому из которых приводит к глухоте. По его же оценкам, около 10% нормальных индивидов в популяции являются носителями того или иного аллеля, связанного с глухонемой.

# Средовые и наследственные причины врожденных дефектов слуха:

- В большинстве случаев врожденным дефектом среднего уха является недоразвитие кортиева органа, при котором недоразвитым является специфический концевой аппарат слухового нерва – волосковые клетки. При наследственных дегенерациях внутреннего уха наблюдается атрофия кортиева органа, нервных клеток спирального узла, сосудистого слоя покровной перепонки и волокон улиткового нерва.



# Наследование глухоты

- В семьях, где оба родителя глухонемые возможно рождение детей с нормальным слухом. Например, А и В – гены, принимающие участие в формировании нормального слуха, а и в – рецессивные аллели тех же генов, приводящие к глухоте.

Р: ААвв x ааВВ

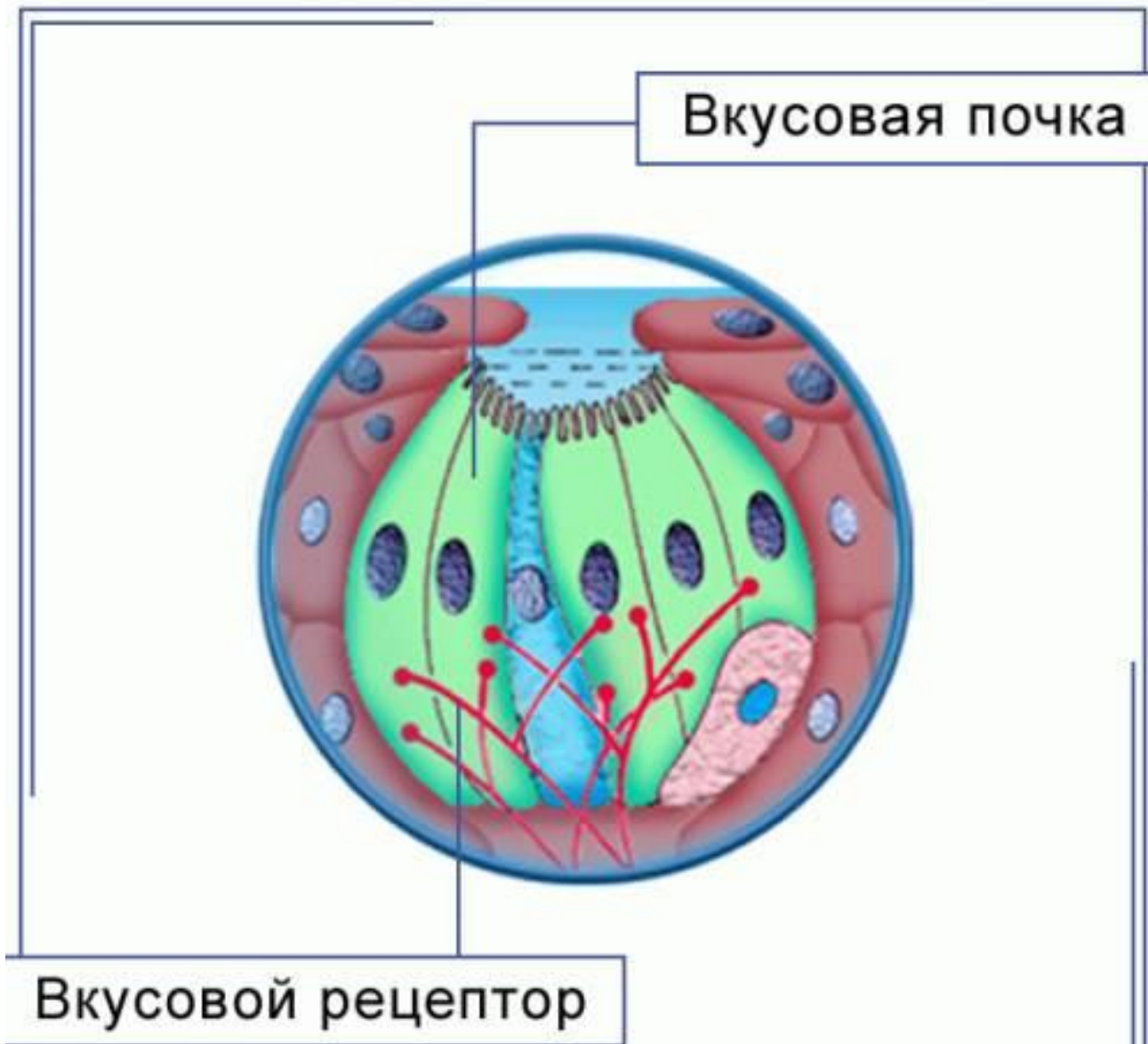
F<sub>1</sub>: АаВв

- И наоборот, возможна ситуация, когда родители имеют нормальный слух, но гетерозиготны по одному и тому же рецессивному аллелю (это может быть, когда родители состоят в родстве), у них может появиться глухонемое потомство – гомозиготное по данному аллелю.

# Общие клинико-психологические особенности детей с дефектами зрения и слуха:

- общий пониженный фон настроения;
- астенические черты (часто в сочетании с явлениями ипохондричности);
- тенденция к аутизации (следствие как объективных затруднений контактов, так и гиперкомпенсаторного ухода во внутренний мир).
- могут возникнуть невротические, истериформные черты личности, что усугубляется неправильным типом родительского воспитания – гиперопекой, которая инфантилизирует личность еще более.

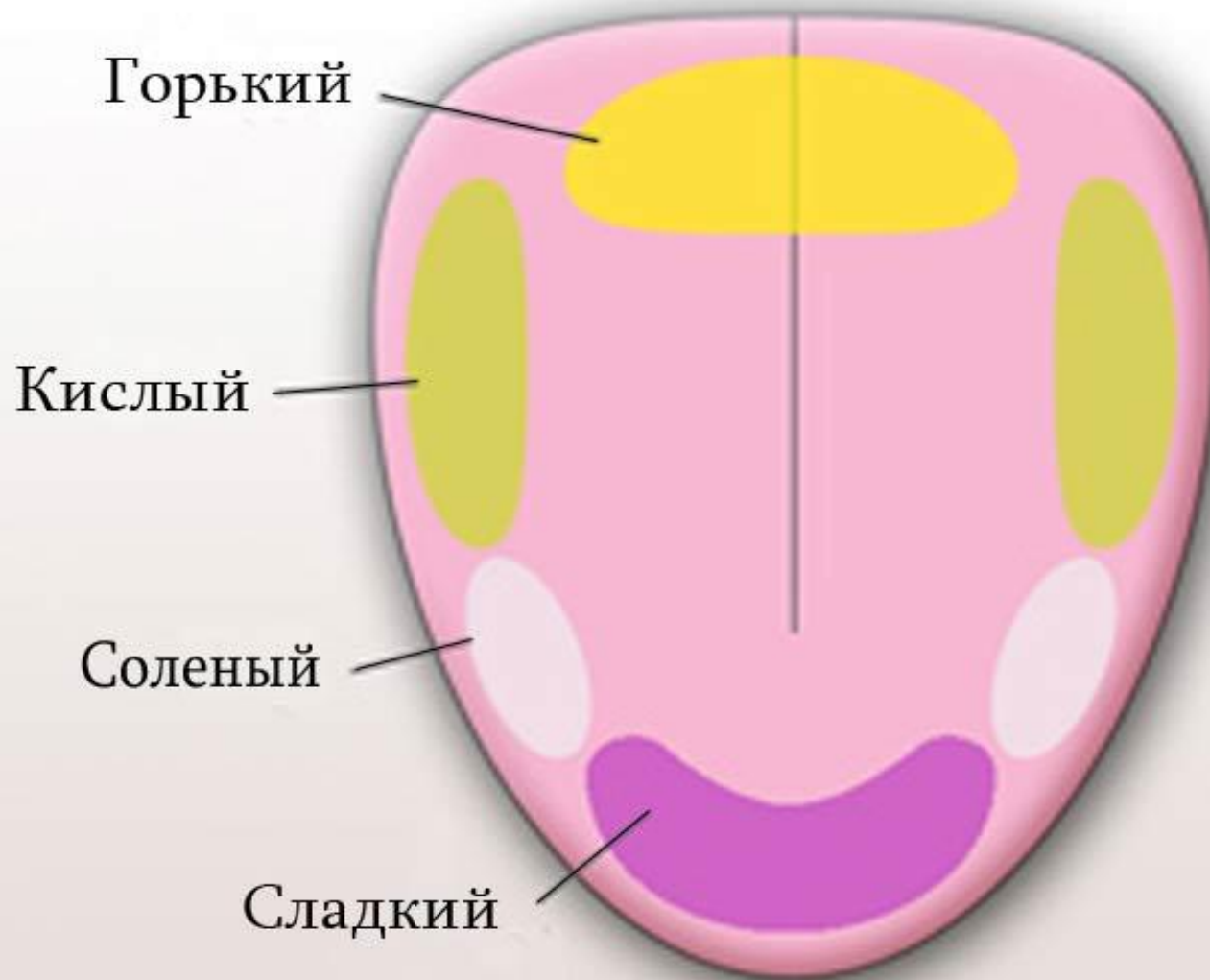
# Генетический контроль вкусовой чувствительности



## Открытие различий в чувствительности к ФТК

- В 1931 году химик Артур Фокс обнаружил, что существуют индивидуальные различия в чувствительности к фенилтиокарбамиду (ФТК) или фенилтиомочевине;
- ген, отвечающий за чувствительность к ФТК, локализован в хромосоме 7 и может находиться в трех аллельных состояниях.

## Карта вкусовых рецепторов



## Деление людей на группы по отношению к чувствительности к ФТК:

- Если человек чувствует ФТК очень горьким – он **супертестер** по этому веществу;
- В какой то степени горьким – **тестер**;
- Безвкусным вообще – **не тестер**.

# Генетический контроль чувствительности к горьким веществам

- Вкусовые ощущения на 6-п-пропилтиоурацил (ПРОП) также индивидуальны.
- У человека насчитывается от 40 до 80 различных вкусовых рецепторов на горькое.
- Обнаружено около 30 различных генов, кодирующих рецепторы, воспринимающие горькие вещества у млекопитающих.

# Генетический контроль чувствительности к сладкому

- У человека обнаружены три вариации гена T1R, связанные с **рецепцией сладкого вкуса** - T1R1, T1R2, T1R3.
- Пик чувствительности на сладкую и жирную пищу приходится на возраст приблизительно в 12 лет, а затем постепенно снижается.
- Восприятие сладкого вкуса обеспечивается 2-3 различающимися рецепторами.



# Генетический контроль отношения к свежему молоку

- В свежем молоке содержится молочный сахар лактоза.
- переваривание этого углевода осуществляется при участии фермента – лактазы, который вырабатывается в клетках тонкого кишечника.

# Генетический контроль отношения к свежему молоку

- Способность усваивать или не усваивать молочный сахар контролируется парой аллелей одного гена. Доминантный аллель L активен в течение всей жизни человека, а аллель l активен только в детстве. У людей с генотипами LL и Ll лактаза вырабатывается в течение всей жизни, а у людей с генотипом ll – только в раннем детстве, примерно до четырехлетнего возраста, а затем ген утрачивает свою активность и выработка лактазы прекращается.

# Нарушения вкусовой чувствительности

- **дизантономия** – синдром, характеризующийся целым рядом нарушений, в том числе, отсутствием вкусовых сосочков и луковиц.

# **Генетический контроль восприятия запаха**

## Пример генетического контроля восприятия запаха мускуса

- доминантный аллель  $M$  обеспечивает возможность ощущения запаха мускуса, а рецессивный аллель  $m$  – невозможность различать это вещество. Эти аллели могут располагаться на аутосоме (т.е. неполовой хромосоме).

## Пример генетического контроля восприятия запаха синильной кислоты

- Ген, отвечающий за этот признак, расположен в X-хромосоме. Неспособность чувствовать запах синильной кислоты контролируется рецессивным геном, а способность – доминантным.
- Обозначим ген способности обонять запах синильной кислоты – S, а неспособности – s. Тогда женщины – тестеры будут иметь генотипы X(S)X(S) X(S)X(s), а женщины не тестеры X(s)X(s). Мужчины X(S)Y – тестеры, X(s)Y – не тестеры.

# Нарушения восприятия запахов

- **Аносмия – неспособности воспринимать запахи** (может наследоваться как аутосомно-доминантная мутация).
- **Частичная аносмия**, когда утрачивается способность воспринимать тот или иной запах. Например, около 18% мужского населения Австралии полностью нечувствительны к запаху синильной кислоты. Среди женщин такая аносмия встречается значительно реже (4,5%), что обусловлено наследованием этого признака, сцепленным с полом.
- Общее понижение чувствительности к запахам называется **гипосмией**.

# Генетический контроль обоняния

- Для обоняния встречается до 200 разновидностей рецепторов
- Пороговые значения концентрации различных веществ для разных людей могут различаться в 1000 раз, внутрисемейные различия могут достигать пятикратных.



# Восприятие ферромонов

- **Гаплотип** – набор сцепленных между собой генов, которые наследуются как единое целое.
- Гаплотип гистосовместимости (совместимости тканей) содержит гены системы HLA, с которыми связаны синтез антигенов и иммунные свойства организма.
- Женщины предпочитают запахи тех мужчин, чьи HLA-гаплотипы похожи на их собственные, но не идентичны им. При этом выбор основывается на генах, полученных ими от отца.

# Кожная чувствительность

# Болевая чувствительность

- Возникая под воздействием разрушительных по своему характеру и силе раздражений, **боль сигнализирует об опасности организму.** Болевая чувствительность распределена на поверхности кожи и во внутренних органах неравномерно. Имеются участки мало чувствительные к боли и другие - значительно более чувствительные. В среднем, по данным М.Фрея, на 1 см<sup>2</sup> приходится 100 болевых точек.

# Ген SCN9A и чувствительность к боли

- Обнаружен ген, отключение которого у мышей приводит к смерти, а у человека — к полной потере болевой чувствительности. Этот ген (SCN9A) находится на второй хромосоме и кодирует белок, участвующий в транспорте ионов натрия через мембраны нейронов, отвечающих за болевые ощущения. Открытие дает возможность фармакологам разработать новые высокоэффективные анальгетики.

# Аномальная нечувствительность к боли

- Ученые исследовали три семьи с редчайшей наследственной аномалией — полной нечувствительностью к любым видам боли. При этом все остальные чувства у этих людей полностью сохранены, и никаких других неврологических нарушений не наблюдается. Все три семьи проживают в северном Пакистане и принадлежат к одному роду (клану) куреши (*Qureshi*). Всего в разные годы было исследовано 6 индивидуумов — детей и подростков (4, 6, 6, 10, 12 и 14 лет).

## Литература:

1. Александров А.А. Психогенетика. С.-Пб.: Питер, 2004. 192 с.
2. Атраментова Л.А., Филипцова О.В. Введение в психогенетику. М.: Флинта, 2004. 472 с.
3. Афонькин С.Ю. Секреты наследственности человека. С.-Пб.: Корона, 2002. 352 с.
4. Харпер П. Практическое медико-генетическое консультирование. М.: Медицина, 1984. 302 с.
5. Штерн К. Основы генетики человека. М.:ИЛ., 1965. 687 с.