

ГЕНЫ И ПОВЕДЕНИЕ

к.б.н. Боринская С.А.,
д.б.н. Рogaев Е.И.

От чего зависит поведение человека? Что влияет на характер и темперамент, на интеллект и творчество – наследственность или воспитание? Спор об этом ведется уже сотни лет. Одно из первых научных исследований этого вопроса принадлежит английскому биологу Фрэнсису Гальтону, двоюродному брату Чарльза Дарвина. В 1865 г. он опубликовал статью “Наследственный талант и характер”, а позже еще одну работу – “История близнецов как критерий относительной силы природы и воспитания”.

Гальтон сравнил близнецов которые были “очень похожи при рождении” с теми, которые были похожи как обычные братья и сестры. Теперь таких близнецов называют монозиготными и дизиготными. Он определили, что близнецы, рожденные физические сходными, остаются похожими и в дальнейшей жизни. Сходство не только физическое, но и в уровне умственного развития, личностных качествах, интересах. Гальтон исследовал также и родословные выдающихся людей, придя к выводу о наследственной природе таланта.

Изучение родословных, и близнецовый метод и сейчас широко применяются для генетических исследований человека. Эти методы были успешно использованы и при изучении поведенческих особенностей, таких как стремление к новым впечатлениям, склонность к агрессии, сексуальная ориентация и многих других. В последние десятилетия арсенал генетиков пополнился молекулярными методами, позволившими не только выявить влияние наследственности на те или иные особенности поведения, но и найти гены, которые определяют ряд психологических характеристик человека. Изучение генома – совокупности всех генов и межгенных последовательностей ДНК – помогает приоткрыть тайну человеческой индивидуальности. Понять роль определенных генов в становлении поведения человека помогают исследования на животных – мышах, мухах-дрозофилах и даже совсем примитивных червях нематодах.

Однако генетические исследования поведения обладают своими особенностями. Данные одних исследователей зачастую не подтверждаются другими исследователями – в отличие от работ в других областях генетики,

где результаты гораздо менее противоречивы. Это связано с тем, что многие формы поведения зависят от большого числа генов и гораздо больше подвержены влиянию внешней среды, чем биохимические и морфологические признаки.

Умственное развитие

Каждый ли человек может стать если не гением, то хотя бы отличником? Какие ограничения и возможности в развитии интеллекта определяют гены?

Генетики выявили причины некоторых тяжелых нарушений умственного развития. Причиной болезни Дауна является дополнительная 21-я хромосома. А такое тяжелое заболевание как детский аутизм, при котором ребенок теряет контакты с внешним миром, связано с X-хромосомой. Известны и другие изменения генома, которые затрагивают развитие интеллектуальной сферы.

По разным оценкам от 5 до 20-30% детей имеют трудности в обучении или неспособны к усвоению школьной программы. Чаще всего встречается неспособность к чтению – дислексия.

Понятно, когда ребенок с умственной отсталостью не может научиться читать. Но есть дети, которые при нормальном уровне умственного развития не способны усвоить как соотносятся написанные и произнесенные слова, плохо различают буквенные и небуквенные символы.

Определить, виноваты ли в этом гены, помогло исследование близнецов. В случае монозиготных близнецов оба ребенка страдают дислексией в 84%, для дизиготных совпадение не превышает 30%. Следовательно, нарушение имеет наследственный характер. На трех из 23 хромосом человека (на 2-й, 6-й и 15-й) удалось найти участки, в связанные с умением читать. Сами гены пока еще не найдены. Мутации в участке хромосомы 6, называемым локус бр21.3, затрагивают распознавание фонем. А с хромосомой 15 связано чтение отдельных слов.

Кончено, столь сложные умения, как чтение или счет, не могут определяться одним каким-то геном. Многие гены участвуют в развитии интеллектуальных способностей. Понять роль отдельных генов помогают исследования на животных.

Нобелевский лауреат Сусуми Tonega получил мутантных мышей и исследовал их способность к запоминанию. В разных мышинных тестах мутанты не отличались от нормальных собратьев, но в тесте на запоминание положения предметов оказались “двочниками”. Мышей запускали в

ванну с платформой, на которую можно было встать. Непрозрачная вода не позволяла узнать где платформа, пока мышь не наткнется на нее случайно. Обычно мыши, несколько раз побывав в ванне, запоминали, где находится платформа и сразу плыли к ней. Мутанты не могли запомнить даже после десятков повторений. Их “географический кретинизм” связан с мутацией в гене, кодирующем рецептор глутамата – маленькую молекулу, передающей сигналы в различных отделах мозга.

Изменив этот рецептор, удалось получить и мышей-“отличниц”. В состав рецептора молодых мышей входит белок NR2B, а у взрослых его функции выполняет белок NR2A. Исследователи ввели в геном мышей мутацию, в результате которой синтез “юношеского” белка NR2B усилился в несколько раз. Мутанты лучше запомнили и распознавали звуки, объекты и их положение в пространстве, быстрее справлялись с тестами. То есть они стали умнее.

Дальнейшие исследования генов, определяющих умственные способности, позволят рано диагностировать их нарушения и использовать специальные учебные программы для тех детей, которые в этом нуждаются, а не ждать, когда ребенок безнадежно отстанет от своих сверстников и у него появятся вторичные эмоциональные проблемы и нарушения поведения.

Агрессивность

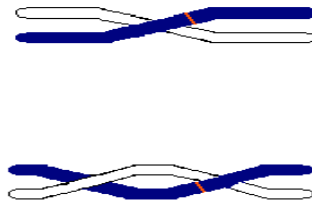
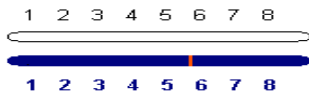
Итак, умные люди и умные мыши могут отличаться генетически от своих менее успешных собратьев. А есть ли гены доброты или агрессии? На этот вопрос удалось ответить голландскому генетику Гансу Бруннеру. Он исследовал семью, в трех поколениях которой 14 мужчин – дядей, братьев, племянников – проявляли нарушения поведения (попытки поджогов, эксгибиционизм и др.), импульсивную агрессивность и умственную отсталость, а один из них был осужден за избивание собственной сестры. Исследование началось с того, что одна из женщин этой семьи обратилась к врачу за консультацией, так как опасалась за здоровье своих будущих детей.

Изучение родословной показало, что поведение мужчин в этой семье – не просто дурной характер, а заболевание, связанное с X-хромосомой. Оно передавалось через женщин (которые при этом были вполне здоровыми) и проявлялось только у муж-

чин. На рисунке 1 в родословной мужчины обозначены кубиками (темным – больной мужчина, светлым – здоровый), а женщины – кружочками.

Как известно, у мужчин имеется одна Y- и одна X-хромосома, а у женщин – две X-хромосомы. У мужчин, получивших «больной» ген с X-хромосомой матери, заболевание проявляется, так как, в отличие от женщин, у них нет «в запасе» нормально-го гена на второй хромосоме.

Перед образованием яйцеклетки обе X-хромосомы (так же как и остальные 22 пары неполовых хромосом) обмениваются частями, но порядок генов в них не изменяется (рис.2). Этот процесс называется рекомбинацией.

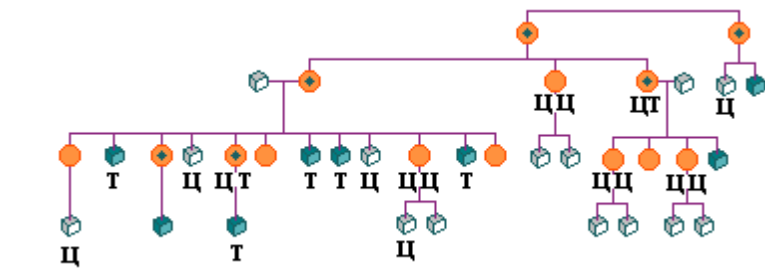


В геноме человека около ста тысяч генов. Размер генома и набор генов у всех людей практически одинаковы. Однако многие гены могут находиться в альтернативных состояниях – они называются аллелями. Ясно, что из всего многообразия аллелей данного гена человек получает от своих родителей всего два – один от матери, другой от отца.

В процессе рекомбинации те или иные аллели разных генов (на рис.2 гены обозначены цифрами, а разные аллели каждого гена – цветами), которые ранее находились в разных молекулах ДНК, теперь могут оказаться в одной молекуле – они образуют новое сочетание аллелей, отличное от исходного.

Если гены расположены далеко друг от друга на хромосоме, то они рекомбинируют достаточно часто. Если же гены расположены рядом, то они редко разделяются в результате рекомбинации и наследуются совместно. Это явление и называется сцеплением генов.

“Больной” ген передается сцепленно вместе со своими ближайшими соседями. То есть сочетание аллелей в данном участке хромосомы у больных не изменится. Таким образом, если у всех больных в семье есть общий неизменный участок хромосомы, то там и должен находиться нужный ген.



Следить за изменением аллельных состояний генов в разных участках хромосом можно при помощи специально созданных молекулярно-генетических карт. Генетики выявили сцепление тысяч индивидуальных кусочков ДНК (их называют маркерами) и составили карты их расположения для всех хромосом человека. Молекулярно-генетические карты позволяют узнать,

При введении подобной мутации в ген моноаминоксидазы А мышей они превращались в безумных убийц, атакуя других мышей без всякого повода. Однако сам Бруннер не считает, что он открыл “ген агрессивности”. Ведь даже в одной семье, у мужчин, имеющих одну и ту же мутацию, степень агрессивности и спектр нарушений поведения значительно различа-

где находится какой-либо новый ген. Для этого достаточно определить с каким маркером он сцеплен – то есть вместе с каким участком-маркером этот ген передается в ряду поколений.

Из крови членов исследуемой семьи выделили ДНК и определили, что у всех больных на участке X-хромосомы (он называется локус Хр11.23-11.4) аллельное состояние генов одинаково. В этом локусе расположен ген моноаминоксидазы А, одного из ферментов, который разрушает вещества, передающие сигналы от одной нервной клетке к другой – серотонин, дофамин, норэпинефрин и другие.

У всех обследованных больных мужчин из этой семьи имелась точечная мутация в гене моноаминоксидазы А. В результате мутации кодон ЦАГ (цитозин-аденин-гуанин), кодирующий аминокислоту глутамин, превратился в кодон ТАГ (тимин-аденин-гуанин) – сигнал остановки синтеза белка. Из-за отсутствия моноаминоксидазы содержание дофамина и серотонина у больных было значительно выше нормы. У здоровых мужчин эта мутация отсутствовала, а у женщин – носительниц мутации в X-хромосоме вторая хромосома была нормальной и обеспечивала синтез моноаминоксидазы.

Работа Бруннера вызвала отклики по всему миру, но найти такую мутацию в других семьях с аналогичными нарушениями поведения не удалось.

Поведение – слишком сложная система, чтобы считать, что какая-либо его форма определяется одним конкретным геном.

Донжуаны и верные полевки

Интересные данные о влиянии наследственности на репродуктивное поведение получены при изучении двух видов мелких грызунов, похожих на мышей – прерийной и горной полевки. Эти виды настолько схожи, что внешне их трудно различить. У них имеется одно существенно различие: самцы горной полевки пытаются спариться с каждой доступной самкой, тогда как самцы прерийной полевки моногамны – выбрав самку, они хранят верность ей всю жизнь, отгоняя от нее других самцов. Однако стоит блокировать у верных самцов рецепторы пептидного гормона вазопрессина, как они превращаются в мышинных донжуанов. Исследования показали, что у “женатых” самцов прерийной полевки мозг вырабатывает больше вазопрессина, чем у одиноких. Ни у самцов горной полевки, ни у самок обоих видов уровень вазопрессина не реагирует на изменение семейного положения. Значительное изменение репродуктивного поведения этих двух видов грызунов связано с совсем небольшими изменениями гена рецептора вазопрессина. У чело-

века такой ген тоже известен, однако никто пока не проверял, влияют ли изменения этого гена на супружескую верность.

Исследовать репродуктивное поведение человека гораздо сложнее, чем поведение грызунов. Однако и здесь получены некоторые результаты.

В 1993 г. в престижном международном журнале “Сайнс” появилась статья американского генетика Дина Хэмера. Его группа, изучавшая роль наследственных факторов в формировании сексуальной ориентации человека, обнаружила, что гомосексуальность у мужчин наследуется сцепленно с участком X-хромосомы, который называется “локус Hxq28”. Однако эти данные не подтверждены другими исследователями.

Гены счастья и тревоги

Биологическая индивидуальность человека определяется уникальным сочетанием аллельных состояний всех пар генов. Для некоторых генов аллели различаются всего лишь одним нуклеотидом, как в случае гена моноаминоксидазы. Для других генов различия между аллелями составляют десятки и сотни нуклеотидов. Современные молекулярно-генетические методы анализа ДНК позволяют легко тестировать аллельное состояние известных генов.

Для того, чтобы понять, имеет ли данный ген отношение к какому-либо признаку, проверяют, есть ли корреляция между изменениями аллельного состояния этого гена и проявлениями признака.

Такие признаки, как цвет глаз или группа крови определить достаточно легко. Сложнее обстоит дело с психологическими характеристиками человека. Некоторые из них - например, уровень тревожности, импульсивность, готовность к согласию или конфронтации - с довольно высокой степенью надежности можно установить по специально разработанным опросникам.

Уровень тревожности оказался связан с изменениями аллельного состояния гена, кодирующего транспортер серотонина. Как наши этот ген?

Сначала были получены данные, что такие черты как тревожность и депрессивность имеют наследственный компонент. При яркой выраженности черты “тревожность” или “смелость” совпадают у 70-90% монозиготных близнецов. Американский генетик Кен Кендлер определил, что

тревожность и депрессия (их исследовали по отдельности) на 33-46 % определяются наследственностью. Но когда пересчитали результаты, объединив оба признака вместе, получили более высокие цифры. То есть существует ген (или гены), который проявляется либо как тревожность, либо как депрессивность. Депрессию лечат лекарствами, действующими на обмен серотонина – вещества, передающего сигналы от одного нейрона к другому. У людей, пытавшихся совершить самоубийство, найден низкий уровень производных серотонина в спинномозговой жидкости.

Серотонин, поступивший в пространство между нейронами, связывается с белками-рецепторами. Больше всего серотониновых рецепторов в мозге.

Одновременно происходит и другой процесс – обратное поглощение серотонина, не успевшего связаться с рецепторами, нейроном, только что выпустившим его. Этот процесс осуществляется белком, который называется транспортер серотонина (сокращенно - ТС). Лекарства-антидепрессанты усиливают действие серотонина, либо блокируя его разрушение (ипрониазид), либо связываясь с транспортером серотонина и блокируя его обратное поглощение (флуоксетин, он же прозак).

Денис Мерфи (США) и Петер Леш (Германия) исследовали участок, регулирующий работу гена, кодирующего ТС. Этот участок содержит 16 повторяющихся последовательностей из 21-22 нуклеотидов. Такие повторы можно сравнить с песенкой, в которой 16 раз повторяется припев с небольшими вариациями. Ученые нашли, что 57% хромосом содержат аллель с 16 копиями повтора, а 43% - с 14 копиями. Различие между аллелями всего 44 нуклеотида. У 32% людей обе хромосомы содержат длинный аллель гена ТС. Уровень синтеза белка ТС у них в 2 раза выше, чем у тех, чьи хромосомы содержат короткий аллель. Чем выше уровень синтеза ТС, тем меньше времени остается серотонину для того, чтобы подействовать на рецепторы. При изучении корреляции с различными психическими качествами, выявляемыми по опросникам, оказалось, что усиленный синтез транспортера связан с повышенным уровнем тревожности и склонностью к отрицательным эмоциям, высоким уровнем избегания неприятностей. Люди с короткой версией гена более оптимистичны и менее тревожны.

Сходные данные были получены и в сотруниками Центра психического здоровья РАМН. Они исследовали здоровых людей и больных с нарушениями эмоциональной сферы. Результаты ис-

следования показали, что социальная адаптированность или, наоборот, антагонистическое поведение, с высокой вероятностью зависит от того, какие аллели гена ТС присутствуют у человека.

Ген транспортера серотонина, конечно, не единственная причина тревожности или спокойствия. На эмоциональное состояние человека прямо или косвенно могут влиять и условия воспитания, и различные жизненные события, и еще – некоторые другие гены. Среди этих генов важную роль играют гены рецепторов дофамина. Дофамин, также как и серотонин, участвует в передаче сигналов между нервными клетками. Одна из групп нейронов, синтезирующих дофамин, связана с лимбической системой – центром эмоций и удовольствия. Освобождение дофамина в нейронах этой зоны приносит хорошее самочувствие. Крысы с вживленными электродами предпочитали стимуляцию этой зоны пище и питью, бесконечно нажимая на рычаг, замыкающий электрическую цепь. Когда крысам давали блокатор дофамина, рычаг переставал их интересовать и они возвращались к нормальному крысиному поведению.

Избыток дофамина у мышей вызывает непрерывную исследовательскую гиперактивность, а отсутствие приводит к прекращению какой-либо активности – даже есть перестают и умирают от голода.

Воспринимает сигналы дофамина специальные белки-рецепторы. Один из них называется DRD4. Внутри гена, кодирующего рецептор DRD4, имеется участок с повторяющейся последовательностью в 48 нуклеотидов. Разные аллели гена содержат от 2 до 11 копий повтора. Оказалось, что носители разных аллелей DRD4 отличаются чувствительностью рецептора к дофамину – чем длиннее вставка, тем ниже чувствительность рецептора к дофамину. Тем, у кого обе хромосомы содержат “длинные” аллели (кодирующие менее чувствительный рецептор), нужны более сильные внешние сигналы для того, чтобы комфортно себя чувствовать. Этим людям нужны большие дозы дофамина, чтобы рецепторы среагировали на него.

Чем “длиннее” ген, тем больше его носители склонны к поиску новых впечатлений – они более любопытны, импульсивны, экстравагантны. Стремление к новизне может проявляться во всех сферах жизни – в частой смене работы, в выборе профессии, связанной с риском, в частой

смене партнеров, в стремлении к более разнообразному сексуальному опыту (не влияя на частоту контактов). Человек с большей потребностью в дофамине скорее станет парашютистом или альпинистом, или выберет связанную с риском профессию, чем тот, чьи гены позволяют чувствовать себя комфортно без сильных впечатлений.

Стремление к новизне определяется по результатам психологического тестирования. По многим психологическим характеристикам супруги могут отличаться, но уровень стремления к новизне в успешных браках часто совпадает.

Распространенность разных аллелей D4DR разная в разных этнических группах: наиболее распространен аллель с 4 повторами – его имеют от 16 до 96% людей. Следующий – аллель с 7 повторами, он очень часто встречается в Америке (48%) и гораздо реже в Южной и Восточной Азии (менее 2%). Зато там распространен аллель с 2 повторами – у 18% населения, тогда как в Америке и в Африке он встречается редко (2,9% и 1,7%). Остальные варианты гена значительно менее распространены. То, что во всех этнических группах широко распространены только 3 аллеля, указывает на то, что многообразие аллелей данного гена возникло до расселения людей с их исторической прародин.

На индивидуальном уровне стремление к новизне не очень существенно – лишь бы человек был счастлив. А на видовом черта может быть полезна в одних условиях и вредна в других. Длинный аллель будет эффективно передаваться мужчиной, стремящимся к разнообразию и имеющим большее число партнеров, а женщина с коротким аллелем сохранит его у своих детей, терпеливо ухаживая за ними.

Интересно, что у “генетических оптимистов” (гомозигот по короткой версии гена транспортера серотонина) значительно ослаблено влияние длинного аллеля рецептора дофамина D4DR (т.е. такого варианта, который определяет стремление к новизне). Различия в темпераменте, связанные с этими двумя генами, могут быть выявлены уже у младенцев двухнедельного возраста.

Среда дает не меньший, чем гены, а скорее всего больший вклад в формирование этих черт. Можно иметь “счастливые” гены и чувствовать себя ужасно.

Когда ум короче чем жизнь

Взаимодействие генов и среды иногда сравнивают с игрой в карты – хороший игрок может выиграть и с плохими картами. Понимание причин различных нарушений развития на молекулярном уровне позволяет во время принять меры для того, чтобы заболевание не проявилось – провести раннюю диагностику, назначить специальную диету или профилактическое лечение, если они доступны. Реальной стала возможность заменять “испорченные” гены. Хотя генотерапия делает удивительные успехи, но до времени, когда гены будут продавать в аптеке как аспирин, еще очень далеко.

Чтобы помочь человеку сохранить здоровье и ясный ум от рождения до глубокой старости, надо хорошо понимать, как гены портят нам жизнь. Например, мутации в генах, связанных с развитием старческого слабоумия, сильно усложняют и отягощают жизнь не только самих больных, но и их близких.

Одним из таких тяжелых заболеваний, для которого найдены определяющие его развитие гены, является болезнь Альцгеймера. Это болезнь людей преклонного возраста, хотя может проявиться уже и в 30 лет. Самыми первыми ее симптомами являются странности в поведении – как правило, забывание недавних событий или неспособность совершать привычные действия (например, одеваться). Болезнь неуклонно прогрессирует – человек теряет эмоциональную стабильность, перестает узнавать близких и даже самого себя в зеркале и через несколько лет после начала заболевания приводит к смерти больного, который к тому времени находится в тяжелом беспомощном состоянии. Среди естественных причин смертности болезнь Альцгеймера (БА) стоит на четвертом месте.

В мозгу больных обнаружены мелкие, размером с просыаное зерно, бляшки, состоящие из так называемого амилоидного белка. Бляшки окружены дегенерирующими нейронами. У большинства людей к 80 годам образуется некоторое количество таких бляшек, в частности, в областях мозга, важных для памяти. Выяснение механизма образования бляшек при БА многое сказало бы о сходных изменениях, лежащих в основе возрастных изменений памяти и интеллектуальных способностей у пожилых людей.

Для того, чтобы понять молекулярные механизмы болезни и разработать соответствующее лечение, необходимо знать, каким образом нарушены функ-

ции больных клеток – как изменены белки и кодирующие их гены.

Сначала внимание ученых привлекла хромосома 21. Дело в том, что при синдроме Дауна, когда у человека от рождения имеется не две, а три копии хромосомы 21, наблюдаются такие же нарушения в мозге, как при болезни Альцгеймера, только развиваются они гораздо раньше. Действительно, на этой хромосоме был найден ген, кодирующий амилоидный белок. Но мутации в этом гене имеются лишь у очень небольшой части больных. Значит, должны быть другие гены, мутации в которых приводят к этой болезни. Для того, чтобы найти их, был использован самый современный метод поиска генов – позиционное клонирование. Этот метод позволяет найти ген, даже если о его положении совсем ничего не известно. Он основан на проверке сцепления гена с маркерами всех хромосом человека и выявлении участка генома, который наследуется вместе с болезнью. Е.И.Рогов с зарубежными коллегами и сотрудниками Научного центра психического здоровья РАМН провели серию исследований и установили, что ген находится на хромосоме 14. Дальнейший поиск был основан на выявлении сцепления этого гена с участками-маркерами на хромосоме 14 (она показана на рис. 3 так как выглядит в делящихся клетках). Из крови больных и их здоровых родственников выделили ДНК, и определили, что все больные имеют общий участок хромосомы 14 – тот, который указан на рисунке 3 в большем масштабе.

Для того, чтобы найти сам ген в этом районе, были использованы банки генов. Так как называют фрагменты хромосомы, встроенные в специальные молекулы-векторы, которые можно легко размножить в клетках дрожжей или бактерий. В банке генов были найдены фрагменты хромосомы, соответствующие исследуемому участку. Размер каждого фрагмента около 1 млн пар нуклеотидов, и их легче анализировать, чем целую хромосому. Анализ фрагментов хромосомы позволил определить район (он указан стрелкой на рисунке) в котором должен находиться искомый ген. Все гены из этого района – а их там несколько десятков, на рис. 3 они обозначены короткими черточками – выделили и установили их полную нуклеотидную последовательность. В одном из них были найдены мутации, встречающиеся только при БА. Очень похожий ген был найден на хромосоме 1. Гены назвали пресенилинами.

Люди с такими мутациями пресенилинов заболевают к 30-60 годам, и никакие условия среды, к сожалению, не могут предотвратить или остановить болезнь.

Удалось установить некоторые функции белков-пресенилинов - они помогают амилоидному белку обрести "рабочую форму". Пресенилины участвуют также в созревании нейронов и еще в одном процессе, который привлекает внимание многих ученых - в запрограммированной смерти клеток.

Еще один ген, влияющий на развитие БА, найден на хромосоме 19. Он кодирует белок аполипопротеин E, поэтому сам ген называется apoE. Видимо, он связан с регенерацией нервных тканей. Показано, что присутствие одного из аллелей этого гена - аллеля ε4 - неблагоприятно для восстановления после травм головы (например, у боксеров), анестезии или инсульта.

При БА этот аллель встречается гораздо чаще, чем у здоровых. Возможно, этот аллель является не столько причиной развития слабоумия, сколько фактором, затрудняющим регенерацию повреждений ЦНС (особенно если он присутствует в копиях гена на

обоих хромосомах), независимо от того, по какой причине они возникли - генетической или в результате травмы. Хотя ε4 является фактором риска при БА, в отличие от мутаций пресенилинов, его присутствие не обязательно вызывает заболевание.

В лаборатории генетики мозга НЦПЗ РАМН показано, что патогенный аллель apoE ε4 является не вновь возникшей мутантной формой, а предковой - своего рода "молекулярный атавизм". Именно это аллель присутствует у всех высших обезьян (а у них болезни Альцгеймера не бывает). Видимо, превращение его в патогенный связано с имеющимся только у человека заменами в других участках белка, так что эволюционно новый наиболее распространенный у людей аллель ε3 можно считать адаптивной мутацией для человека.

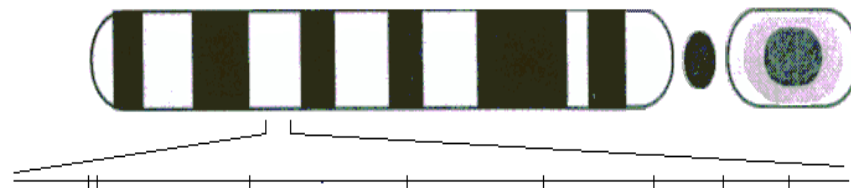
Выявление генов болезни Альцгеймера дает возможность диагностировать ее еще до появления каких-либо симптомов и даже еще до рождения ребенка. Кроме того, выяснение механизмов развития заболевания помогает разрабатывать новые лекарства, которые действуют на причину болезни, а не на симптомы. Для этого работу мутантно-

го гена изучают на специально полученных культурах клеток и трансгенных животных. В таких экспериментах можно подобрать препараты, которые влияют на разрушительное действие мутантных генов - например, препараты, которые останавливают гибель клеток.

В последние годы получены данные и о генах, связанных с другими нарушениями памяти, сознания и эмоциональной сферы. Известны гены, мутации в которых вызывают эпилепсию, болезнь Гентингтона и другие. Ведутся генетические исследования рассеянного склероза, шизофрении и маниакально-депрессивного психоза.

Изучение нарушений, приводящих к болезни, помогает понять роль наследственных компонентов в нормальном развитии. Однако то, как и в какой мере гены влияют на поведение человека, остается еще неразрешенной проблемой.

1. Установлено, что ген БА находится на хромосоме 14



2. Выявлено сцепление гена БА с маркерами

D14S53 D14S42 D14S81 D14S76 D14S43 D14S77 D14S277 D14S288

3. В банке генов найдены фрагменты хромосомы 14, соответствующие изучаемому участку

4. Проанализированы находящиеся в этом участке гены и среди них найден ген пресенилина-1

