

В.М. Помогайбо

ГЕНЕТИКА МЕНТАЛЬНИХ РОЗЛАДІВ

*Посібник
для психологів та психіатрів*



Львів
Видавництво «Магнолія 2006»

Автор:

Помогайбо Валентин Михайлович – професор-консультант кафедри корекційної та інклюзивної освіти Полтавського національного педагогічного університету; кандидат біологічних наук, старший науковий співробітник зі спеціальності «Генетика», доцент по кафедрі біології, відмінник освіти України.

Помогайбо В. М.

П 55 **Генетика ментальних розладів** : Посібник для психологів та психіатрів. / В. М. Помогайбо. – Львів: Видавництво ПП «Магнолія 2006». – 162 с.

ISBN 978-617-574-317-1

Ментальні розлади є одними з найбільш тяжких серед усіх захворювань людини через їх високу поширеність та хронічність, ранній вік початку та, як наслідок, серйозні порушення здоров'я. Їх розвиток, як і розвиток будь-якої іншої ознаки людини, спричинюється в результаті взаємодії спадкових чинників з умовами навколишнього середовища. Значна частина ризику розвитку ментальних розладів залежить від генетичних відмінностей між окремими людьми. Решта впливу припадає на умови навколишнього середовища, які включають екологічні та соціальні чинники, причому відносний внесок спадковості та умов навколишнього середовища різний для різних розладів. На перебіг ментальних розладів також можуть впливати нові мутації генів, які накопичуються в клітинах головного мозку протягом життя людини, а також випадкові зміни біологічних процесів в організмі.

Даний посібник висвітлює особливості загальної генетики та генетичні механізми окремих найбільш поширених ментальних розладів, а також досягнення та проблеми цієї галузі психологічної генетики. Він призначений для психологів та психіатрів.

УДК 616.89-008:575.1

ЗМІСТ

ВСТУП	4
Ментальні розлади, їх класифікація та загальна характеристика.....	4
Обдарованість і ментальні розлади	6
РОЗДІЛ 1. Загальна генетика ментальних розладів	11
1.1. Генетичні чинники ризику ментальних розладів	11
1.2. Поширені варіанти	14
1.3. Рідкісні варіанти	17
1.4. Ідентифікація спільних генів ментальних розладів	20
РОЗДІЛ 2. Спеціальна генетика ментальних розладів	24
2.1. Інтелектуальна недостатність.....	24
2.2. Заїкання.....	32
2.3. Розлад аутистичного спектру.....	39
2.4. Синдром дефіциту уваги з гіперактивністю	47
2.5. Специфічний розлад навчання.....	56
2.6. Епілепсія.....	63
2.7. Шизофренія	70
2.8. Біполярний розлад.....	79
2.9. Великий депресивний розлад	87
2.10. Розлад загальної тривожності.....	100
2.11. Обсесивно-компульсивний розлад.....	108
2.12. Параноїдний розлад особистості.....	115
2.13. Фобічні розлади	123
2.14. Розлад вживання алкоголю	132
2.15. Розлад вживання тютюну	139
2.16. Розлад вживання канабісу.....	147
РОЗДІЛ 3. Виклики та перспективи подальших досліджень генетики ментальних розладів	155

Ментальні розлади, їх класифікація та загальна характеристика

Ментальний розлад – це стійка сукупність симптомів із загальним патогенезом, яка характеризується клінічно значущими порушеннями пізнання, регуляції емоцій або поведінки людини, що є наслідком розладу психічних і біологічних процесів або процесів розвитку, які визначають психічну діяльність. Ментальні розлади зазвичай пов'язані з нездатністю здійснювати соціальні, родинні, освітні, професійні чи інші важливі функції. Очікувана чи передбачена культурою реакція на звичайний стрес або втрату, наприклад смерть близької людини, не є ментальним розладом. Соціально девіантна поведінка (наприклад, політична, релігійна або сексуальна) та конфлікти, які виникають переважно між індивідом і суспільством, не є ментальними розладами, якщо вони не спричинені описаними щойно розладами особистості. (American Psychiatric Association, DSM-5-TR, 2022; World Health Organization, ICD-11, 2022)

Ментальні розлади вже самі собою є надзвичайно складними патологіями, тому у їх класифікації вживається термін «розлад», щоб уникнути додаткових проблем, притаманних використанню таких термінів, як «хвороба», «захворювання» чи «недуга». Термін «розлад» використовується тут, щоб визначити існування набору клінічно чітких симптомів або особливостей поведінки, притаманних функціональним порушенням особистості. (World Health Organization, 2024)

Нині відомо понад 450 видів ментальних розладів, які згруповані у 22 блоки (American Psychiatric Association, DSM-5-TR, 2022). Нижче подано перелік цих блоків.

- Розлади розвитку нервової системи: *інтелектуальна недостатність; комунікативні розлади; розлад аутистичного спектру; дефіцит уваги з гіперактивністю; специфічний розлад навчання; рухові розлади; інші розлади розвитку нервової системи.*
- Шизофренія та інші психотичні розлади.
- Біполярні та пов'язані з ними розлади.
- Депресивні розлади.
- Тривожні розлади.
- Обсесивно-компульсивні та пов'язані з ними розлади.
- Розлади, спричинені травмами і стресорами.
- Дисоціативні розлади.
- Соматоформні розлади.
- Розлади харчової поведінки.
- Розлади екскреції.
- Розлади сну.
- Розлади статевих функцій.
- Гендерна дисфорія.
- Розлади контролю над імпульсами.
- Розлади, пов'язані з вживанням речовин і звиканням.
- Нейрокогнітивні розлади.
- Розлади особистості.
- Статеві збочення.
- Інші ментальні розлади.
- Медикаментозні рухові розлади та інші побічні ефекти прийому ліків.
- Інші стани, які можуть потребувати клінічної допомоги: *родинні проблеми; знування та нехтування; освітні та професійні проблеми; житлові та економічні проблеми; інші проблеми, пов'язані із соціальним середовищем; кри-*

мінальні проблеми; інші проблеми здоров'я, що потребують консультацій та медичної допомоги; проблеми, пов'язані з іншими психосоціальними, особистими та середовищними обставинами; інші обставини особистої історії.

Ментальні розлади є одними з найбільш тяжких серед усіх захворювань людини через їх високу поширеність та хронічність, ранній вік початку та, як наслідок, серйозні порушення здоров'я. Рівні їх поширеності протягом життя варіюють залежно від особливостей національної культури від 12% (Туреччина) та 20% (Мексика) до 41% (Нідерланди) та 49% (США) (WHO International Consortium in Psychiatric Epidemiology, 2000). Національна культура – це поєднання людських знань, переконань і норм поведінки, які ми переймаємо, а потім передаємо майбутнім поколінням. Поширеність ментальних розладів зростає з часом. Так за період із 1990 по 2010 роки частка ментальних розладів у глобальному тягарі захворювань зросла на 37% (Whiteford et al., 2013). А, наприклад, у Китаї поширеність ментальних розладів зросла із 3,2% у 1975-у році до 17,5% у 2005-у, тобто, в 5,5 разів (Phillips et al., 2009). Така тенденція, найімовірніше, викликана трьома чинниками – більшою кількістю людей, які звертаються за медичною допомогою, та зменшенням тиску природного добору завдяки зростанню ефективності медицини і рівня життя та руйнівним впливом на психіку людини темпів і складності сучасного життя.

Обдарованість і ментальні розлади

Часто визначна обдарованість людини в тій чи іншій сфері діяльності супроводжується ментальним розладом. Відома досить значна кількість таких випадків, які науково обґрунтовані на підставі ретельного вивчення свідчень сучасників, у тому числі й лікарів, щоденників, спогадів, листування тощо.

Існують численні дослідження стосовно цього питання, але найбільш компетентною, на наш погляд, є праця відомого генетика В.П. Ефроїмсона «Генетика геніальності» (Ефроїмсон, 2002).

Виявилось, що на помірну форму біполярного розладу, який раніше називався маніакально-депресивним психозом, хворіло принаймні 60 видатних особистостей, серед яких письменники М.В. Гоголь (1809–1852), Е. Хемінгуей (1899–1961), поет О.С. Пушкін (1799–1837), музикант Р. Шуман (1810–1856), художник В. ван Гог (1853–1890), вчені К. Лінней (1707–1778), Й.В. Гете (1749–1832), Ч. Дарвін (1809–1882), З. Фрейд (1856–1939), політичний діяч У. Черчіль (1874–1964). (Ефроїмсон, 2002: 192–258)

М.В. Гоголь. Навіть на підставі власних слів письменника про періодичність його тяжких депресивних станів, які змінювалися періодами духовного і творчого підйому, можна переконатися, що він хворів на біполярний розлад. Лікарі, що спостерігали М.В. Гоголя, не знаходили ніяких причин, окрім «нервів», для тих скарг письменника, які, як ми тепер знаємо, характерні саме для цієї хвороби. М.В. Гоголь описує свої депресивні та гіпоманіакальні стани (стани, що характеризується легко вираженими ознаками маніакального синдрому у формі оптимістично-радісного настрою, гарного самопочуття, прагнення до діяльності і в деяких випадках супроводжуються підвищенням працездатності) надзвичайно точно і вірно. У його листах перераховуються всі ознаки хвороби, як вони описуються в сучасних наукових монографіях. В одному з них він так описує настання гіпоманіакальної фази: «Я не знаю, звідки до мене приходить цей наплив бадьорості, енергії та сміливості, який я ще ніколи не відчував. Я відчуваю ідеї, що проносяться в моїй голові, як бджоли у вулику; моя уява стає вкрай гострою». Але це триває недовго, все швидко міняється. Нервові збудження раптово замінюється дратівливістю: «А потім оволо-

діла мною моя звичайна періодична хвороба, під час якої я залишаюся майже в нерухомому стані в своїй кімнаті, іноді протягом двох-трьох тижнів» і далі: «Ця дратівливість безмірно зростає. До неї приєдналася тривожність, яку я не можу вам описати». М. В. Гоголь пише, що терпить «такі тяжкі і хворобливі стани, що повіситися або утопитися здається мені подібним до ліків». Надзвичайно істотною і характерною особливістю біполярного розладу є те, що письменник навіть за тяжких нападів зберігав ясну свідомість і міг нормально розмовляти. Всі свідчення про галюцинації М. В. Гоголя походять з других чи третіх рук і тому дуже сумнівні. У кінці життя письменника депресивні загострення стають не дуже різкими, але немає вже і підйомів.

Батько письменника, Василь Опанасович, був, за словами сучасників, надзвичайно цікавою людиною, майстерним оповідачем, володів безперечним естетичним чуттям та літературним талантом, писав вірші, і йому належить авторство двох комедій, які були вельми позитивно оцінені сучасною критикою. Мати письменника, Марія Іванівна, за словами лікаря Н. Н. Баженова «була, поза сумнівом, все-таки жінкою психопатичного темпераменту. Ті, хто близько знали її і всю сім'ю Гоголів, прямо-таки вважали її ненормальною. Такому висновку вона давала привід своєю дивною підозрілістю, що часом набувала, за свідченнями її рідних, характеру маячних, нав'язливих ідей, своєю дивовижною легковажністю у практичних справах». Про те ж пише і сам М. В. Гоголь у листі до своєї сестри: «Наша матуся фізично абсолютно здорова. Я мав на увазі душевну, розумову хворобу, про неї була мова». А синів вона «приписувала увесь новітній технічний прогрес: винахід телеграфу, залізниць тощо, і не було ніякої можливості переконати її в іншому; розповідаючи про це, вона немало сердила сина». Можна, звичайно спрощено, дійти висновку, що від батька письменник успадкував літературний талант, а від

матері – біполярний розлад, який у маніакальній фазі давав можливість М. В. Гоголю досягати абсолютно унікальних, неперевершених висот творчості. (Эфроимсон, 2002: 198–201).

На завершення переліку видатних особистостей, у яких обдарованість супроводжувалася ментальним розладом, варто додати ще один, сучасний приклад. *Д. Ф. Неш* (1928–2015) – американський математик, спеціаліст із теорії ігор та диференціальної геометрії, лауреат Нобелівської премії за 1994 рік. Учений з 30-літнього віку хворів на шизофренію, від якої безуспішно лікувався. Згодом він навчився нехтувати нею. «Зараз я мислю цілком розсудливо, як і будь-який вчений, – пише Д. Ф. Неш у автобіографії. – Не скажу, що це викликає у мене радість, яку відчуває всякий, хто позбавляється недуги. Здорове мислення обмежує уявлення людини про її зв'язок з Космосом» (Nobel Prize, 2024). На шизофренію хворіє також один із двох синів Д. Неша.

Перелік посилань

1. Эфроимсон В.П. (2002). *Генетика гениальности*. М.: Тайдекс Ко.
2. American Psychiatric Association, DSM-5-TR, (2022). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition, Text Revision*. American Psychiatric Publishing, Inc. URL: <https://www.mredscircleoftrust.com/storage/app/media/DSM%205%20TR.pdf>.
3. GeneCards (2024). The human gene database. URL: <http://www.genecards.org/>.
4. MalaCards (2024). The Human Disease Database. URL: <https://www.malacards.org/>.
5. Nobel Prize (2024). *John F. Nash Jr. Biographical*. URL: <https://www.nobelprize.org/prizes/economic-sciences/1994/nash/biographical/>.

6. Phillips, M.R., Zhang, J.X., Shi, Q.C., ... Wang, Zh. (2009). Prevalence, treatment, and associated disability of mental disorders in four provinces in China during 2001-05: an epidemiological survey. *Lancet*, 373(9680): 2041-2053.
7. Whiteford, H.A., Degenhardt, L., Rehm, J., ... Vas, Th. (2013). Global burden of disease attributable to mental and substance use disorders: findings from the Global Burden of Disease Study 2010. *Lancet*, 382(9904), 1575-1586.
8. WHO International Consortium in Psychiatric Epidemiology (2000). Cross-national comparisons of the prevalences and correlates of mental disorders. *Bulletin of the World Health Organization*, 78(4), 413-426.
9. World Health Organization, ICD-11 (2022). *The international classification of diseases for mortality and morbidity statistics, 11th revision*. Geneva: WHO. URL: <https://icd.who.int/browse/2024-01/mms/en>.
10. World Health Organization (2024). *Clinical descriptions and diagnostic requirements for ICD-11 mental, behavioural and neuro-developmental disorders*. Geneva: WHO.
11. URL: <https://iris.who.int/bitstream/handle/10665/375767/9789240077263-eng.pdf?sequence=1>.

Наукове видання

В.М. ПОМОГАЙБО

ГЕНЕТИКА МЕНТАЛЬНИХ РОЗЛАДІВ

*Посібник
для психологів та психіатрів*

Формат 60x84/16. Папір офсетний. Друк цифровий.
Гарнітура PT Serif. Умовн. друк. арк. 9,41.

Видавництво «Магнолія 2006»
м. Львів-53, 79053, Україна, тел.: +38 (050) 370-19-57

e-mail: magnol06@ukr.net
<https://magnolia.lviv.ua>

Свідцтво про внесення суб'єкта видавничої справи
до Державного реєстру видавців, виготівників і розповсюджувачів
видавничої продукції: серія ДК № 2534 від 21.06.2006 року,
видане Державним комітетом інформаційної політики,
телебачення та радіомовлення України

Надруковано в друкарні видавця Марченко Т. В.