МОСКОВСКАЯ ОТКРЫТАЯ СОЦИАЛЬНАЯ АКАДЕМИЯ

Коррекционно-педагогический факультет

Контрольная работа

по Генетике

Синдром дефицита внимания и гиперактивности

Москва, 2009 г.

Содержание

Введение

Генетические аспекты синдрома дефицита внимания и гиперактивности

Заключение

Список литературы

Введение

Нарушение поведения у детей и подростков является одной из актуальных проблем общей и специальной педагогики, психологии и медицины.

В настоящее время рассматриваются различные причины, обусловливающие частоту поведенческих нарушений у детей и подростков. В ряде случаев они являются ведущими в этиологии поведенческих расстройств, однако в большинстве случаев они сочетаются со своеобразной генетической предрасположенностью к поведенческой патологии как таковой. Особенно велик риск реализации генетических предпосылок нарушений поведения у детей педагогически запущенных, проживающих в семьях, где родители страдают хроническим алкоголизмом, у детей, окончивших обучение в интернатах для сирот или обучающихся в них.

Генетика поведенческих расстройств является крайне актуальной и мало разработанной в общей и детской психиатрии проблемой. Вместе с тем хорошо известна роль генетических факторов в формировании эмоционально-личностных нарушений и девиантных форм поведения у детей и подростков. Наиболее очевидным показателем роли генетических факторов в возникновении поведенческих расстройств являются выраженные эмоционально-поведенческие расстройства при таких формах психической патологии, как шизофрения и детский аутизм, моногенные болезни, такие, как синдром Ретта, синдром фрагильной Х-хромосомы, синдром Туретта и другие. При всех этих заболеваниях и генетически обусловленных синдромах нарушения поведения и эмоциональные расстройства являются ведущими в структуре аномального развития.

Синдром дефицита внимания и гиперактивности (СДВГ)

Данный синдром характеризуется краткой продолжительностью внимания, беспокойством и импульсивностью, затрудняет адаптацию в школе, ухудшает успеваемость. СДВГ, является самым частым среди нейроповеденческих расстройств детей в младшем дошкольном возрасте. Оценки частоты встречаемости СДВГ варьируются в пределах от 3 до 15%. При этом врачи обнаруживают таких детей меньше чем педагоги. Среди учеников начальной школы, направляемых к психиатрам и психологам, по крайней мере 50% - дети с синдромом гиперактивности. Мальчики страдают этим нарушением примерно в четыре раза чаще, чем девочки.

Существует гипотезы о том, что СДВГ является следствием определенных заболеваний, например, инфекционных, метаболических расстройств, черепно-мозговых травм, употребления тератогенных препаратов во время беременности, детском церебральном параличе, эпилепсии, умственной отсталости. В то же время он наблюдается и в качестве самостоятельного нарушения, и в сочетании с задержкой развития или поведенческими расстройствами. Но в большинстве случаев этиология синдрома мало известна, а предположение о важной роли генотипа представляется достаточно относительным.

Больные СДВГ — довольно большая группа детей, отличающихся общим двигательным беспокойством, неусидчивостью, недостаточной регуляцией своего поведения, нарушениями целенаправленности и концентрации активного внимания.

В раннем школьном возрасте эти дети очень активны, полны энергии, менее других нуждаются в сне. Они быстрее сверстников снашивают обувь, одежду, и у них скорее разрушаются их велосипеды. Отмечается беспокойство, неспособность сидеть тихо в течение сколько-нибудь длительного времени, болтливость и неумение удерживать свои руки от постоянного движения.

Отвлекаемость, как и неспособность удерживать внимание отмечаются родителями до поступления в школу. Гиперактивный ребенок не способен к усидчивой классной и домашней работе, он часто погружен в свои мечтания и легко отвлекается случайными раздражителями. Он не способен продолжительно слушать сказки и рассказы или принимать участие в настольных играх.

*Импульсивность*. Необдуманность и неожиданность поступков этих детей проявляется во внезапном выскакивании на улицу перед идущим транспортом, карабкании по крышам и карнизам, а также в неуместных и бестактных высказываниях.

Возбудимость проявляется в аффективных вспышках и агрессивности без достаточного повода, в низкой фрустрационной толерантности, в тенденции к перевозбуждению и чрезмерной активности в провокационных ситуациях, особенно в больших группах детей. Часто встречаются и другие симптомы: агрессивность и антисоциальное поведение, трудности в обучении и отставание в познавательном развитии, депрессия и низкая самооценка.

*Антисоциальное поведение*. У старших детей антисоциальное поведение является вторичной реакцией. Неуспевающие, не принятые сверстниками, отвергаемые дома и в школе, они становятся агрессивными и протестуют против ценностей общества. Антисоциальность у меньшей части детей имеет семейное и, вероятно, генетическое происхождение.

Трудности в обучении и отставание в познавательном развитии. Затруднения в овладении школьными навыками — наиболее важный симптом описываемого расстройства, однако ни его природа, ни его частота до конца еще не изучены. Плохая успеваемость этих детей определяется:

1) низким интеллектуальным потенциалом;

2) неврологическими поражениями;

3) повышенной активностью, нарушающей внимание и приобретение информации;

4) слишком быстро принимаемыми решениями.

Результаты выполнения заданий субтестов WISC у гиперактивных детей более изменчивы, чем у здоровых. Затруднено образование зрительно-моторных навыков, нарушена тонкая или грубая координация, а также внимание и особенно постоянство активного бодрствования, замедлено время реакции на стимулы.

Причины нарушений поведения крайне разнообразны. Однако во всех случаях в их возникновении имеют большое значение биологические и социальные факторы: органическое поражение головного мозга различной степени тяжести; наследственная предрасположенность; неблагоприятные условия воспитания и окружения (педагогическая запущенность, эмоциональная депривация, отрицательные примеры поведения взрослых, психические травмы и т.п.).

Неусидчивые дети с двигательной расторможенностью и нарушением функции активного внимания все время находятся в движении. Они постоянно бегают, прыгают, хватают предметы, которые попадают в поле их зрения. Они беспрерывно говорят, выкрикивают отдельные слова, задают много вопросов, но не слушают ответы на них. Такая эмоциональная возбудимость этих детей ведет к конфликтам с окружающими. При этом они могут давать неадекватные реакции протеста и негативизма.

Свидетельства того, что СДВГ представляет собой расстройство, которое может передаваться по наследству, были найдены в нескольких исследованиях. Ранние результаты изучения близнецов показали, что нормальный уровень активности ребенка контролируется генетически. Согласно таким исследованиям один из близнецов имел клинический диагноз гиперактивности, конкордантность МЗ-близнецов составила 10%, в то время как конкордантность ДЗ — только 17%. Но, поскольку исследование имело несколько существенных методологических проблем, в том числе малочисленность выбора, эти результаты следует интерпретировать с осторожностью.

В исследовании, где принимали участие 91 пара однояйцовых и 105 пар двуяйцовых близнецов, были получены оценки наследуемости СДВГ, составившие 0,76.

Изучение семей также свидетельствует в пользу гипотезы наследственной передачи СДВГ. В исследовании родственников 59 гиперактивных детей и 41 здорового ребенка 20% родителей детей, страдающих СДВГ, по сравнению с 5% родителей здоровых детей были ретроспективно диагностированы как имевшие аналогичное нарушение в детстве. В целом частота встречаемости гиперактивности оказалась значительно выше среди не только прямых родственников, но и по боковым линиям. Этот результат был воспроизведен в других исследованиях, в которых было показано, что СДВГ является семейным заболеванием и может передаваться из поколения в поколение (вертикальное наследование, характерное для аутосомно-доминантного типа наследования).

Изучение приемных детей также согласуется с гипотезой о наличии генетического фактора в формировании СДВГ. Собраны данные самоотчетов приемных родителей 35 гиперактивных детей и биологических родителей, воспитывающих гиперактивных своих детей. Согласно самоотчетам родителей частота встречаемости гиперактивности среди приемных родителей и их родственников была значительно ниже, чем среди родственников биологических родителей гиперактивных детей. На основе этих работ можно сделать вывод о том, что дети более сходны со своими биологическими родителями, чем с приемными. Такие результаты подтверждают гипотезу о влиянии генетических факторов на формирование гиперактивности.

Другие факты, подтверждающие важность генетического контроля в развитии СДВГ, получены с помощью изучения родных сибсов и полусибсов, имеющих только одного общего родителя. При сравнении конкордантности среди таких пар сиблингов по фенотипу «минимальной мозговой дисфункции» показано, что уровень конкордантности у родных сибсов намного выше, чем у полусибсов.

Опубликованы результаты исследований членов семей 22 мальчиков, страдающих СДВГ, и 20 здоровых детей, составивших контрольную группу, в которой относительный риск СДВГ занимал 31,5% для родственников больных детей и 5,7% для родственников здоровых детей. Размер выборки детей, страдающих СДВГ, в 1992 г. удалось увеличить до 140, а в дополнение к контрольной группе здоровых детей была проинтервьюирована группа детей, страдающих другими психическими расстройствами. Полученные ранее результаты подтвердились на более репрезентативной выборке.

Анализ частоты встречаемости таких аффективных нарушений психики, как депрессия и тревожность девиантного поведения, трудностей в обучении и у самих пробандов, и у их родственников в той же выборке показал, что по сравнению с контролем у пробандов, страдающих СДВГ, значительно чаще выявлялись симптомы расстройства поведения и аффективных заболеваний. Родственники пробандов, в свою очередь, по сравнению с родственниками членов контрольной выборки чаще страдали СДВГ, депрессией, антисоциальным поведением, тревожностью и употреблением наркотических веществ. Частота встречаемости СДВГ, тревожности, расстройств поведения и депрессии среди родственников пробандов позволяли предположить ряд гипотез относительно передачи этих заболеваний по наследству:

1. СДВГ и депрессия могут иметь общие генетические корни;
2. манифестация СДВГ в совокупности с расстройствами поведения может представлять собой синдром, который наследуется в этих семьях как единое целое;
3. в исследуемых семьях СДВГ и тревожности могут наследоваться независимо.

К сожалению, число выборок все еще недостаточно для того, чтобы сделать окончательные выводы в пользу той или иной гипотезы.

Американские ученые высказали предположение, что СДВГ может быть генетически связан с дислексией. Эта гипотеза была подтверждена и в популяционной выборке австралийских близнецов.

Изучение специфического гена.

Генетические исследования доказывают, что у некоторых детей проявление СДВГ может быть вызвано специфическим геном. Внимание в основном уделяется генам допаминовой системы по двум причинам. Во-первых, лекарства, купирующие симптомы СДВГ, действуют в первую очередь на допаминэргическую и норадренэргическую системы. Во-вторых, структуры мозга, дисфункция которых вызывает симптомы СДВГ, богаты допаминовой иннервацией. Предварительные исследования выявили связь между геном, кодирующим допаминовую передачу и СДВГ. Этот ген особенно интересен потому, что многие препараты, предназначенные для лечения СДВГ, подавляют переносчик допамина, что, возможно, указывает на то, что этот ген обусловливает реакцию организма на данное медикаментозное воздействие.

Проводились также целенаправленные исследования гена, кодирующего допаминовый рецептор (DRD4), связанный с такой личностной чертой, как поиск новых ощущений (который сопровождается импульсивностью, любопытством и возбудимостью. У некоторых детей и взрослых с СДВГ, у которых исследовали этот ген, обнаруживался паттерн добавочных повторов тринуклеотидов («кирпичиков» ДНК и РНК). Эти повторы связаны с ослабленной реакцией на допаминовые сигналы и более возбудимым поведением.

Обнаружение генов, ответственных за нарушение функций допаминовой системы при СДВГ, представляет значительный интерес. Это открытие согласуется с моделью, предполагающей связь между сниженной допаминэргической активностью и поведенческими симптомами при СДВГ. Однако следует учитывать, что в подавляющем большинстве случаев передача по наследству СДВГ, по-видимому, является результатом сложного взаимодействия генов, расположенных в нескольких разных хромосомах.

Таким образом, результаты генетических исследований указывают на то, что ГРДВ наследуется, хотя точные механизмы пока еще неизвестны.

Хотя результаты этих исследований свидетельствуют в пользу гипотезы о влиянии генетических факторов на формирование СДВГ, тип наследования таких расстройств до сих пор неясен. Несмотря на то, что наблюдаются существенные различия по полу в частоте встречаемости этого нарушения, модель Х-сцепленного наследования является маловероятной, поскольку отмечается передача от отца к сыну, что не наблюдается при Х-сцепленном наследовании. Высказывалось предположение, что СДВГ передается полигенным путем, однако оно проверялось на очень маленькой выборке гиперактивных детей.

Заключение

Таким образом, проблема типа наследования СДВГ на сегодняшний день остается окончательно не решенной. Дополнительные трудности обусловлены возможностью гетерогенности этого состояния, когда один и тот же фенотип может контролироваться различными наследственными факторами.

Список литературы

1. Генетика психических болезней / Под ред. В.П. Эфроимсона. - М., 1970.

2. Лильин Е.Т., Богомазов ЕА., Гофман-Кадошников П.Б. Генетика для врачей. - М., 1994.

3. Исаев Д. Н. Психопаталогия детского возраста: учебниктдля вузов. – 3-е изд. – СПб.: СпецЛит, 2007. – 463 с.

4. Мастюкова Е. М., Московкина А. Г. Основы генетики: Клинико- генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии. Учеб. пособие для студ. пед. высш. учеб. заведений / Под ред. В. И. Селиверстова, Б. П. Пузанова. – М.: Гуманит. изд. центр ВЛАДОС, 2001. – 368 с.

5. Педиатрия: Учебник для медицинских вузов. 3-е изд., испр. и доп./ Под ред. Н.П. Шабалова. – СПб.: СпецЛит, 2005. – 895 с.: ил.