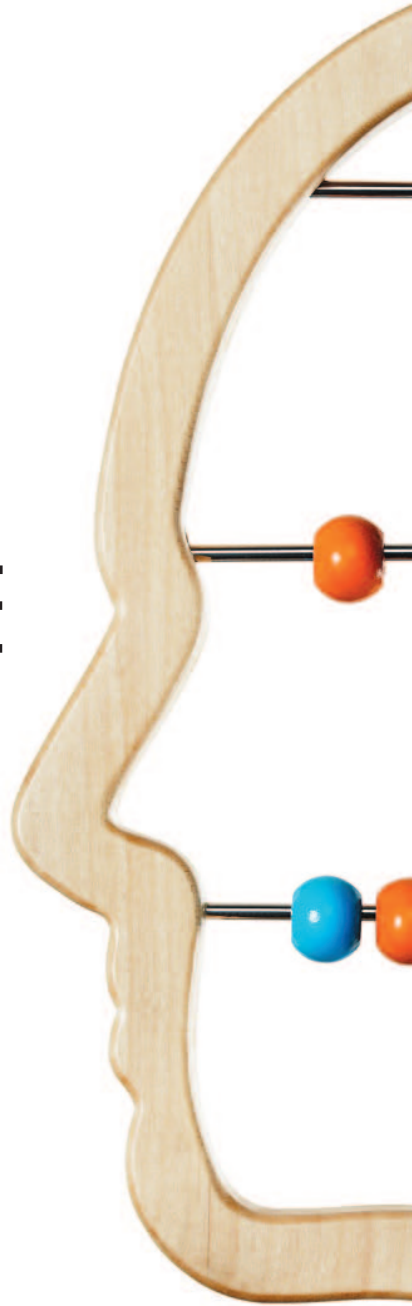


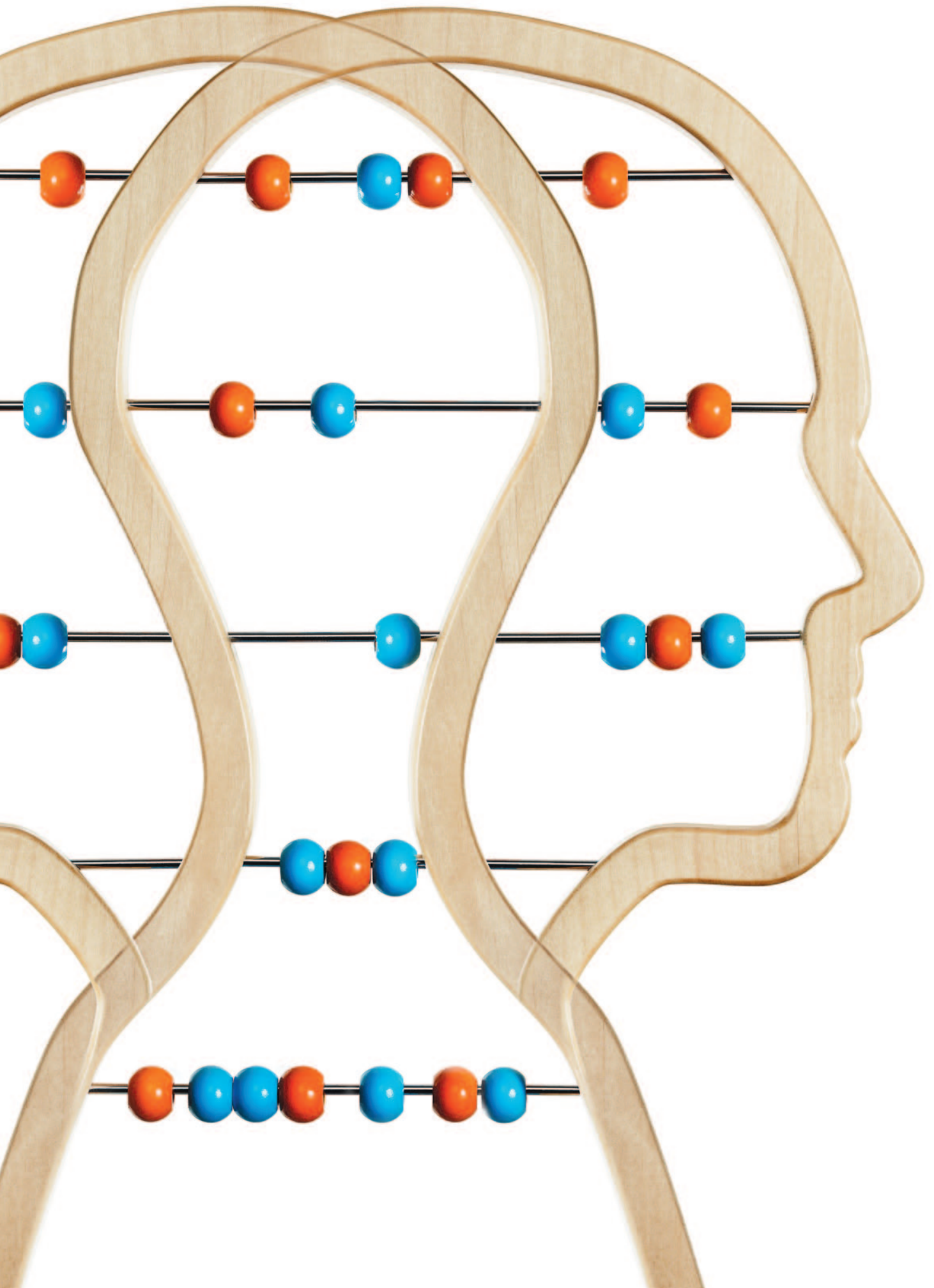
Саймон Барон-Козэн

АУТИЗМ И ТЕХНИЧЕСКОЕ МЫШЛЕНИЕ

*Дети ученых и инженеров,
возможно, наследуют гены,
которые наделяют их не только
склонностями к точным наукам,
но и предрасположенностью
к аутизму*



Photograph by Dan Saelinger



ОБ АВТОРЕ

Саймон Барон-Козн (Simon Baron-Cohen) — профессор психопатологии развития Кембриджского университета, директор Центра по исследованию аутизма. Автор книги «Принципиальное различие» (*The Essential Difference*, 2004).



В 1997 г. мы с коллегой Салли Уиллрайт (Sally Wheelwright) обследовали 2 тыс. английских семей. У половины из них хотя бы один ребенок страдал аутизмом — заболеванием, которое проявляется в нарушении социальных взаимоотношений, расстройстве речи, ритуальных и навязчивых действиях. У другой половины были дети с синдромом Туретта или Дауна либо поздним развитием речи, но не аутисты. Мы задавали родителям один простой вопрос: кем они работают? Многие матери занимались исключительно домашним хозяйством и в круг наших интересов не попадали, что же касается отцов, то здесь выявилась одна интересная деталь: 12,5% тех, чей ребенок страдал аутизмом, были инженерами или научными работниками — сравните с 5% отцов здоровых в психическом отношении детей.

Более того, 21,2% дедушек детей с аутизмом были технарями; для нормальных внуков этот процент составлял всего 2,5%. Картина была одинаковой для отцовской и материнской линий. У женщин — матерей больных аутизмом отцы с большей вероятностью занимались точными науками или были инженерами, и они сами чаще выходили замуж за мужчин, избравших подобную профессию.

Совпадение? Вряд ли.

Одно из возможных объяснений такой закономерности базируется на феномене ассортативного скрещивания, ситуации, когда частота спаривания между конкретными особями выше вероятностной («половые предпочтения»). Впервые я услышал об этом в 1978 г., когда был студентом Оксфордского университета. Преподавательница по статистике поведала мне (возможно, для того чтобы предмет показался менее сухим), что сексуальные пары образуются не случайным образом. Я попросил рассказать подробнее, и она привела такой пример: высокие люди чаще вступают в интимные отношения с теми, кто ростом выше среднего, а низкорослые предпочитают таких же партнеров.

Рост — не единственный признак, по которому идет отбор, и тому есть множество примеров. Сегодня, более 30 лет спустя, мы с коллегами проверяем, может ли ассортативное скрещивание объяснить причину возникновения аутизма в популяции в целом. Когда люди с техническим складом ума — инженеры, ученые, программисты, математики — выбирают в спутники жизни собратьев по роду занятий и когда по тому же пути идут их дети, не передают ли они потомкам сцепленные группы генов, которые определяют наличие у них не только повышенных когнитивных способностей, но и склонности к аутизму?

Прирожденные систематики

Я заинтересовался проблемой аутизма в 1980-х гг. К тому времени психогенная теория данного заболевания, согласно которой в развитии детского аутизма виновата эмоциональная заторможенность матери, была отвергнута. Майкл Раттер (Michael Rutter), работающий сейчас в Королевском колледже в Лондоне, а также другие исследователи занялись изучением проблемы аутизма на идентичных близнецах и показали, что этот признак наследуется с высокой вероятностью. Основной виновник страданий — генетика, а не родители.

На сегодня установлено, что у идентичного близнеца индивида с проявлениями аутизма такая патология встречается в 70 раз чаще, чем у тех, кто не связан родственными узами. Несмотря на то что уже установлена корреляция между наличием специфических генов и склонностью к аутизму, никто так и не идентифицировал группу генов, однозначно определяющих развитие этой патологии. Генетика аутизма гораздо сложнее. Мне же очень хочется понять, почему гены аутизма столь «живучи». Казалось бы, их обладатели с трудом завязывают какие-либо отношения с людьми, и вероятность появления у них детей, а следовательно, вероятность передачи генов аутизма крайне мала.

! ОСНОВНЫЕ ПОЛОЖЕНИЯ

- Кремниевая долина в США и другие места массового проживания людей, занимающихся наукой, отличается еще и тем, что среди их жителей необычно много страдающих аутизмом. Не исключено, что эта особенность есть следствие сцепления генов аутизма и генов, детерминирующих склонность к научному творчеству.
- В семьях, где наукой занимаются оба родителя, дети получают как гены аутизма, так и гены высоких когнитивных способностей в двойной дозе.
- В развитии обоих признаков может играть роль повышенный уровень тестостерона в период внутриутробного развития.

Возможно, эти гены сохраняются в череде поколений потому, что они наследуются совместно с генами, которые детерминируют повышенные когнитивные способности, свойственные и больным аутизмом, и людям с техническим складом ума (наиболее ярких их представителей иногда называют «чокнутыми»). Некоторые из таких чудаков могут быть носителями генов аутизма. В повседневной жизни никаких серьезных признаков аутизма у них не наблюдается, но когда они сочетаются браком с таким же странными на первый взгляд людьми, их дети получают двойную дозу генов аутизма. Возможно, за распространение этих генов как раз и отвечает асортативное скрещивание.

Поскольку слово «чокнутый» — отнюдь не научный термин и к тому же может кому-то показаться обидным, я решил дать более точное определение людям с повышенными когнитивными способностями, свойственными как представителям точных наук, так и аутистам. В начале 2000-х гг. мы с Уиллрайт обследовали 100 семей, в которых аутизмом страдает хотя бы один ребенок,

Возможно, гены, причастные к аутизму, частично перекрываются с генами, определяющими уникальную способность проникать в глубь вещей и видеть закономерности в мире природы, в науке, технике, музыке

и задали родителям другой вопрос: какие навязчивые идеи мучают их детей? Спектр ответов был широк: от запоминания расписаний поездов, заучивания названий вещей, относящихся к той или иной категории (динозавров, автомобилей, грибов и т.д.), до установки всех ключателей в доме в одно положение.

На первый взгляд между такими действиями мало общего, но все они подразумевают одно — систематизацию. Я рассматриваю систематизацию как предпосылку анализа или создания какой-то системы — механической (скажем, автомобиля или компьютера), природной (например, пищевые цепи), абстрактной (в математике). Систематизация не ограничивается такими сферами, как техника или наука. Есть системы социальные, бизнес-системы, системы в области искусства и т.д. Систематизируя что-то, мы руководствуемся правилами поведения системы или вырабатываем их, т.е. можем объяснить, как она работает. Непреодолимое стремление все упорядочить объясняет, почему аутисты любят многократно повторять какие-то действия и сопротивляются неожиданным переменам.

В сотрудничестве все с той же Уиллрайт, которая работает теперь в Саутгемптонском университете в Англии, мы придумали тест на наличие связи между склонностью к систематизации и аутизмом. Обнаружилось, что дети с синдромом Аспергера (одной из разновидностей аутизма, называемой высокофункциональной), которые отличаются более поздней социализацией, но высоким IQ, узостью, но глубиной интересов, нестандартностью мышления, — к тому же склонны к систематизации, как по собственной оценке, так и по отзывам родителей, и проявляют повышенный интерес к деталям. Последнее — необходимая предпосылка систематизации и очень важно, когда вы пытаетесь понять закономерность устройства системы. Тестирование родителей таких детей показало, что подобными особенностями обладают и они.

В 1998 г. мы с Уиллрайт обнаружили, что среди студентов естественнонаучных факультетов Кембриджского университета в девять раз больше тех, у кого отмечаются формальные признаки аутизма, в том числе и синдрома Аспергера, чем среди студентов-гуманитариев. Доля последних не превышает 0,2%, что почти не отличается от среднепопуляционного показателя, доля первых — 1,8%. Для их братьев и сестер этот показатель в пять раз превышает соответствующую величину для братьев и сестер гуманитариев.

Для качественной оценки признаков аутизма среди членов популяции в целом мы разработали метрический тест *Autism Spectrum Quotient (AQ)*. Он включает 50 позиций — по одной на каждый признак. Нулевой показатель не продемонстрировал ни один из участников обследования. В среднем для обычных мужчин мы получили соотношение 17:50, а для женщин — 15:50. Для больных аутизмом такое соотношение как правило составляет 32:50. Мы предложили пройти AQ-тест победителям математических олимпиад в Англии. Их показатель в среднем составил 21:50. Можно предположить, что наличие математических способностей коррелирует с более высоким числом признаков аутизма.

Феномен Кремниевой долины

Для того чтобы проверить справедливость теории асортативного спаривания для предмета наших исследований, нужно было сравнить пары, в которых оба супруга отличались склонностью к систематизации, с парами, в которых такой особенностью обладал только один из супругов или вообще никто. У первых частота рождения ребенка с аутизмом должна быть выше, чем у вторых. Мы создали сайт в Интернете, на который родители могут послать свои данные о том, где они учатся и по какой специальности, кем работают, чем увлекаются — а также сообщить, есть ли в их семье ребенок, страдающий аутизмом.

Параллельно мы решили зайти с другого конца. Если гены, определяющие способность к точным наукам, сцеплены с генами аутизма, то эта патология должна чаще встречаться там, где концентрированно живут, работают и создают семьи такие люди, например в Кремниевой

долине в США. По некоторым данным, процент детей, страдающих аутизмом, там в десять раз выше, чем в среднем по популяции.

Подобного рода исследования провели местные клиницисты в Бангалоре, аналоге Кремниевой долины в Индии. Частота аутизма превысила среднепопуляционную в те же десять раз. К сожалению, ни здесь, ни в США исследования не имели систематического характера, так что полного доверия к ним нет.

Зато всем необходимым требованиям удовлетворяли исследования, которые провели мы с коллегами в Эйндховене, Кремниевой долине Голландии. С 1891 г. основным работодателем здесь выступает фирма *Royal Philips Electronics*; в этом же городе расположен один из филиалов *IBM*. Неудивительно, что 30% жителей работают в научно-техническом секторе экономики. Кроме того, в Эйндховене есть Технологический институт и Хайтек-кампус, голландский эквивалент Массачусетского технологического института. В 2010 г. мы оценили частоту аутизма в этом регионе и в двух других сходных по численности населения голландских городах, Утрехте и Харлеме, опросив учеников всех школ в каждом из этих городов. Всего было опрошено 62 505 детей из 369 школ. Обнаружилось, что процент детей-аутистов в Эйндховене почти втрое выше (229 на 10 тыс.), чем в Харлеме (84 на 10 тыс.) или Утрехте (57 на 10 тыс.).

Мужской ум

Параллельно всем этим исследованиям мы предприняли попытку выяснить, почему аутизм встречается у мальчиков гораздо чаще, чем у девочек. Для «классического» аутизма такое соотношение составляет 4:1, для синдрома Аспергера — 9:1.

Аналогичным образом склонность к систематизации мужчины проявляют гораздо чаще, чем женщины. В детстве мальчики интересуются техникой (например, игрушечными машинками) и такими конструкторами, как *Lego*, больше девочек. Кроме того, мужчин гораздо больше в таких сферах деятельности, как наука и техника, чем в ориентированных на человека клинической психологии или медицине. Мы проверили, коррелируют ли ярко выраженная склонность к систематизации и другие признаки аутизма с повышенным уровнем тестостерона у плода — давно известно, что этот гормон играет роль в «маскулинизации» развивающегося мозга у животных. Человеческий плод мужского пола вырабатывает по крайней мере вдвое больше тестостерона, чем женского.

Для проверки этой идеи мы с Бонни Ауйонг (Bonnie AuYeung) из Центра по изучению аутизма в Кембридже организовали обследование 235 беременных женщин. У них взяли околоплодную жидкость и определили содержание в ней тестостерона. Обнаружилось, что чем больше этого гормона в матке, тем более выражена у подросшего ребенка склонность к систематизации, тем более он внимателен к деталям и тем больше проявляет признаков аутизма. Теперь английские и голландские ученые, объединив усилия, пытаются решить обратную

задачу: проверить, находились ли дети с явными признаками аутизма в условиях повышенного уровня тестостерона в период внутриутробного развития.

Если фетальный тестостерон действительно причастен к развитию аутизма, то женщинам с таким диагнозом должны быть присущи мужские черты, выраженные в большей или меньшей степени. На это имеются кое-какие указания. Девочек больше интересуют игрушечные машинки, чем куклы. У женщин и их матерей чаще, чем в среднем по популяции, диагностируется синдром поликистоза яичников, связанный с избытком тестостерона и сопровождающийся нарушением менструального цикла. У девочек-подростков позже наступает половое созревание и наблюдается избыточное оволосение.

Но пренатальный тестостерон, если и имеет отношение к делу, действует не сам по себе. Он влияет на уровень экспрессии генов и взаимодействует с другими веществами. Аналогично связь между склонностью к систематизации и аутизмом, если она найдет подтверждение, вряд ли прояснит всю сложность генетики данного заболевания. По крайней мере, мы вовсе не считаем, что люди с техническим складом ума непременно несут гены аутизма.

Ответив на вопрос, почему в одних популяциях больных аутизмом больше, чем в других, и сцеплены ли гены аутизма с генами, детерминирующими способности, скажем, к математике, мы сможем понять, почему мозг человека в своем развитии иногда отклоняется от обычного пути. Люди, страдающие аутизмом, чей способ мышления отличается от привычного, часто бывают беспомощными в одном и исключительно одаренными в другом. Возможно, гены, причастные к аутизму, частично перекрываются с генами, определяющими уникальную способность проникать в глубь вещей и видеть закономерности в мире природы, в науке, технике, музыке. ■

Перевод: Н.Н. Шафрановская

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ЛИТЕРАТУРА

- The Essential Difference: The Truth about the Male and Female Brain. Simon Baron-Cohen. Basic Books, 2004.
- Sex Differences in the Brain: Implications for Explaining Autism. Simon Baron-Cohen et al. in *Science*, Vol. 310, pages 819–823; November 4, 2005.
- Autism and Asperger Syndrome: The Facts. Simon Baron-Cohen. Oxford University Press, 2008.
- Why Are Autism Spectrum Conditions More Prevalent in Males? Simon Baron-Cohen et al. in *PLoS Biology*, Vol. 9, No. 6, Article No. e1001081; June 14, 2011.