

№2 1998 год
КОММЕНТАРИЙ К СТАТЬЕ С. ФИШЕРА И ДР.
«ЛОКАЛИЗАЦИЯ ГЕНА, ОТВЕТСТВЕННОГО ЗА
НАРУШЕНИЕ РЕЧИ И ЯЗЫКА»

Локализация гена, ответственного за нарушение речи и языка

Nature genetics, Volume 18, Number 2 — February 1998

Localisation of a gene implicated in a severe speech and language disorder

Simon E. Fisher¹, Faraneh Vargha-Khadem², Kate E. Watkins², Anthony P. Monaco¹ & Marcus E. Pembrey³

¹Wellcome Trust Centre for Human Genetics, University of Oxford, Windmill Road, Oxford, OX3 7BN, UK.

²Cognitive Neuroscience Unit, Institute of Child Health, The Wolfson Centre, Mecklenburgh Square, London, WC1N 2AP, UK.

³Mothercare Unit of Clinical Genetics and Fetal Medicine, Institute of Child Health, 30 Guilford St., London, WC1N 1EH, UK.

Correspondence should be addressed to A.P.M. e-mail: anthony.monaco@well.ox.ac.uk

Between 2 and 5% of children who are otherwise unimpaired have significant difficulties in acquiring expressive and/or receptive language, despite adequate intelligence and opportunity. While twin studies indicate a significant role for genetic factors in developmental disorders of speech and language, the majority of families segregating such disorders show complex patterns of inheritance, and are thus not amenable for conventional linkage analysis. A rare exception is the KE family, a large three-generation pedigree in which approximately half of the members are affected with a severe speech and language disorder which appears to be transmitted as an autosomal dominant monogenic trait. This family has been widely publicised as suffering primarily from a defect in the use of grammatical suffixation rules, thus supposedly supporting the existence of genes specific to grammar. The phenotype, however, is broader in nature, with virtually every aspect of grammar and of language affected. In addition, affected members have a severe orofacial dyspraxia, and their speech is largely incomprehensible to the naive listener. We initiated a genome-wide search for linkage in the KE family and have identified a region on chromosome 7 which cosegregates with the speech and language disorder (maximum lod score = 6.62 at theta = 0.0), confirming autosomal dominant inheritance with full penetrance. Further analysis of microsatellites from within the region enabled us to fine map the locus responsible (designated SPCH1) to a 5.6-cM interval in 7q31, thus providing an important step towards its identification. Isolation of SPCH1 may offer the first insight into the molecular genetics of the developmental process that culminates in speech and language.

Комментарий к статье Саймонса Фишера и др. «Локализация гена, ответственного за нарушение речи и языка», опубликованной в *Nature Genetics*, 1998, V.18, N 2, февраль 1998

Исследование косегрегации района в интервале 7q 31, обозначенного как SPCH1, в родословной KE, состоящей из трех поколений, многие члены которой страдают нарушениями речи и языка, характеризующимися дизартрией и дефектом использования грамматической суффиксации, позволило выделить ген (локус), ответственный за это нарушение.

Эти результаты интересны в значительной степени с точки зрения проблемы социального и биологического становления личности человека – проблемы, которой в последние годы жизни уделял внимание академик Д.К. Беляев. Казалось бы, речь и язык – это функция, которая приобретается в процессе развития человеческой личности исключительно путем обучения, т.е. под воздействием социальной среды. Тем не менее опубликованные данные убедительно свидетельствуют о существовании генетического локуса, контролирующего человеческий язык.

Представляются интересным два момента. Во-первых, то, что нарушения речи и языка в данном случае не связаны с нарушением интеллекта, что не подтверждает марксистского постулата о неразделимости языка и мышления. Во-вторых, то, что исследуемая мутация действует на определенную грамматическую функцию. Эта находка, в которую, быть может, многим трудно поверить, не является на самом деле неожиданной. Еще в 60-х годах известный психолог А.Р.Лурия в своей книге «Нейролингвистика» описал результаты наблюдений над больными, страдающими от органических поражений мозга различной локализации. Оказалось, что различным локализациям поражения соответствуют различные типы афазий (нарушений речи): при одних локализациях из речи выпадали преимущественно имена существительные, при других – глаголы, при третьих – служебные слова. Это указывало на то, что определенные грамматические формы, определенные элементы языка имеют свой мозговой субстрат. По-видимому, картированный в опубликованной работе ген контролирует активность одной из подобных мозговых структур.

Таким образом, публикуемые здесь данные подтверждают на молекулярно-генетическом уровне то, что в сущности было известно ранее. Конечно, выделение соответствующего гена – это новое, которое строит своего рода мост между психофизиологией и генетикой, хотя пути от гена до языковой функции, конечно, длинны и пока остаются неизвестными.

В.Г.Колпаков, д.б.н., с.н.с.,
главный научный сотрудник ИциГ СО РАН