

Расшифровка природы заикания: генетики обнаружили 57 участков ДНК, связанных с нарушением речи

Дата публикации: 28.07.2025

Заикание — одно из самых распространённых речевых расстройств, влияющее на сотни миллионов людей по всему миру. До последнего времени его биологическая природа оставалась слабо изученной, а причины возникновения — загадкой. Однако недавнее исследование, опубликованное в журнале *Nature Genetics*, проливает свет на генетическую основу заикания. Благодаря анализу геномов более миллиона человек, учёные впервые определили 57 участков генома, тесно связанных с риском развития этого нарушения.

Работа основывалась на данных пользователей компании 23andMe, собранных на добровольной основе. Исследователи использовали методику GWAS — ассоциативного анализа всего генома — чтобы сравнить генетические особенности более чем 99 000 человек, указавших, что они заикались, с более чем миллионом участников без подобных симптомов. Результаты анализа продемонстрировали статистически значимую связь между рядом генов и склонностью к заиканию, среди которых особенно выделился VRK2 — ген, ранее связанный с нейрофункциями, ритмическими способностями и когнитивными нарушениями при болезни Альцгеймера.

Исследование показало различия в генетических сигнатурах у мужчин и женщин. Это может объяснять различную частоту спонтанного восстановления речи у детей разных полов: если заикание возникает у примерно равного числа мальчиков и девочек, то у мужчин оно чаще сохраняется во взрослой жизни. Учёные также отметили, что мужская генетическая модель лучше предсказывает риск заикания как у мужчин, так и у женщин, что может отражать биологические различия в механизмах восстановления речи.

Интересной оказалась и связь между генами, ответственными за заикание, и другими характеристиками, включая предрасположенность к неврологическим, эндокринным и кардиометаболическим нарушениям. Это говорит о том, что заикание может быть не изолированным нарушением, а частью более широкой нейрофизиологической картины. Помимо этого, генетические сигнатуры заикания оказались частично пересекающимися с теми, что связаны с музыкальностью, что может указывать на общие механизмы обработки ритма и темпа в мозге.

Заикание, или нарушение беглости речи, обычно возникает у детей в

возрасте от двух до пяти лет и характеризуется повторением звуков, удлинёнными паузами и блоками в произношении. У большинства детей это состояние проходит самостоятельно или с помощью логопедической терапии. Однако у части пациентов заикание сохраняется, оказывая влияние на социализацию, академическую успеваемость, профессиональную реализацию и психоэмоциональное состояние.

Исторически заикание объясняли различными, зачастую стигматизирующими причинами: от психологических травм до особенностей воспитания. Новое исследование подтверждает, что в основе этого состояния лежит не психогенный, а биологический механизм, в том числе генетические предрасположенности. Эти результаты могут не только снизить стигматизацию людей с нарушениями речи, но и способствовать созданию более точных инструментов ранней диагностики и персонализированных программ терапии.

Обнаружение генетических маркеров заикания — лишь первый шаг. Следующим этапом станет исследование молекулярных путей и нейронных механизмов, через которые эти гены влияют на развитие речи. В перспективе это может привести к созданию медикаментозных и нейротехнологических решений, направленных на улучшение речевой функции у людей с заиканием.

Таким образом, новое генетическое исследование не только раскрывает многогранную природу речевых нарушений, но и формирует основу для будущих биомедицинских подходов к их коррекции. Оно также напоминает, насколько тесно связаны такие сложные феномены, как речь, музыка и нейропластичность, и как тонко настраивает их работа генетический код.

Ссылка: «Масштабный геномный анализ заикания, Nature Genetics» DOI: [10.1038/s41588-025-02267-2](https://doi.org/10.1038/s41588-025-02267-2).