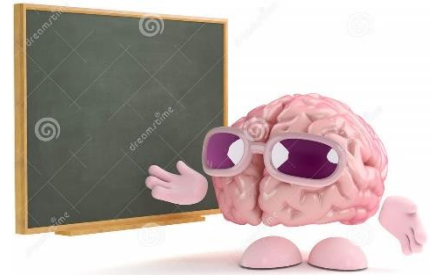


ЛЕКЦІЯ № 5

Тема: МЕТОДИ ПСИХОГЕНЕТИКИ

План

1. Метод близнюків
2. Метод усиновлених дітей
3. Генеалогічний метод
4. Популяційний метод
5. Інші методи



Основні поняття та терміни: метод близнюків, дизиготні близнюки, монозиготні близнюки, полісимптомне порівняння, коефіцієнт кореляції, фенотипова дисперсія, генотип, середовище, класичний метод близнюків, метод контрольного близнюка, лонгитюдне близнюкове дослідження, метод вивчення родин близнюків, метод частково розлучених близнюків, метод розлучених близнюків, метод усиновлених дітей, генеалогічний метод, родовід, пробанд, сібси, напівсібси, популяційний метод, закон Харді-Вайнберга, мутація, міграція, дрейф генів, природний добір, цитогенетичний метод, молекулярно-генетичні методи, математичні методи, біостатистика

Основною метою психогенетичних досліджень є пояснення походження індивідуальних відмінностей в психічних і психофізіологічних характеристиках людини. Для цього, по-перше, необхідно з'ясувати, який внесок в мінливість вносять спадкові чинники і чинники середовища, і, по-друге, по можливості спробувати пояснити механізми впливу спадковості і середовища на досліджувані показники.

Якими методами користується сучасна психогенетика? Для відповіді на ці питання до недавнього часу в розпорядженні психогенетики були лише генетико-епідеміологічні підходи, що дозволяють працювати на рівні популяцій. При цьому можливості для пошуку механізмів спадковості були вельми обмеженими. Зараз в зв'язку зі стрімким прогресом молекулярно-генетичних технологій генетика людини, і, психогенетика в тому числі, збагатилися безліччю нових методичних прийомів, які відкривають широкі перспективи для проникнення в природу спадкових механізмів, що беруть участь у формуванні психічних особливостей людини.

1. МЕТОД БЛИЗНЮКІВ

Метод близнюків є найбільш поширеним в генетиці поведінки людини. Щоб краще уявляти собі основи цього методу, спочатку поговоримо про явище близнюковості взагалі.

Біологія близнюків

Більшість ссавців народжують більше одного дитинчати в посліді. Це відбувається тому, що під час овуляції у цих тварин дозрівають і запліднюються відразу кілька яйцеклітин. У деяких видів тварин (коні, велика рогата худоба, вищі мавпи) і людини при овуляції зазвичай утворюється лише одна яйцеклітина, і, в результаті народжується тільки одне дитинча. Щоправда, іноді бувають винятки – одночасно дозрівають і запліднюються дві, а іноді три і більше яйцеклітин. В цьому випадку народжуються два або більше дитинчат, а оскільки вони походять з різних запліднених яйцеклітин, або зигот, їх називають дизиготними близнюками, або двійнятами. Якщо народжується трійня, то правильніше назвати таких дітей тризиготними близнюками. Дизиготні близнюки не обов'язково повинні мати одного батька. Якщо в період овуляції жінка мала контакт з різними чоловіками, цілком ймовірно, що дизиготні близнюки які народилися будуть мати різних батьків. Такі випадки описані, в тому числі і такі, коли один з немовлят був чорним, а інший – білим.

Не всі багатоплідні вагітності призводять до народження дизиготних близнюків. У ряді випадків такі вагітності призводять до народження іншого типу близнюків. Це монозиготні близнюки. Монозиготні близнюки принципово відрізняються від дизиготних, тим що походять не з різних зигот, а з однієї, яка на певній стадії дроблення з незрозумілих причин розділилася на два самостійних організми. Походження монозиготних близнюків з однієї зиготи зумовлює абсолютну ідентичність їх генетичної конституції. Монозиготні близнюки – це єдині люди на Землі, які мають однаковий набір генів. Ось чому вони зазвичай як дві краплі води бувають схожі один на одного. Якщо поділ ембріона на два організми відбувся не повністю, можуть народитися зрощені, або сіамські, близнюки. Часто такі близнюки гинуть відразу після народження, але в деяких випадках виживають і навіть можуть бути відокремлені один від одного шляхом оперативного втручання. Назву «сіамські» такі близнюки отримали на честь першої вивченої і описаної пари зрощених близнюків. Це були зрощені близнюки Чанг і Енг, що народилися в Сіамі (Таїланд) в 1811 році. Основну частину свого свідомого життя вони провели в Сполучених Штатах Америки. Обидва були одружені і мали дітей, один – 12, а інший – 10. Брати прожили 63 роки, причому причиною їх майже одночасної смерті послужила хвороба одного з братів.

При народженні близнюків можна виявити чотири різні варіанти в співвідношенні плодових оболонок:

- 1) близнюки мають роздільні амніону, хоріону і плаценту;
- 2) близнюки мають роздільні амніону і хоріону, але загальну плаценту;
- 3) близнюки мають роздільні амніону, але загальні хоріон і плаценту;

4) близнюки мають загальні амніон, хоріон і плаценту.



Рисунок 18 – Зрощені близнюки Чанг і Енг

Для дизиготних близнюків характерні тільки два перших типи, тоді як при народженні монозиготних близнюків можуть спостерігатися всі чотири типи співвідношення плодових оболонок. Часто матері судять про зиготність своїх дітей-близнюків за кількістю дитячих місць під час пологів, але, як ми бачимо, такі судження можуть бути і помилковими, оскільки тут можливі різні варіанти.

Частота народження близнюків в різних популяціях різна, але ця різниця виникає в основному за рахунок відмінностей в частоті народження дизиготних близнюків, тоді як кількість монозиготних близнюків у всіх популяціях приблизно постійна. Кількість монозиготних і дизиготних близнюків визначають приблизно, використовуючи дуже простий спосіб підрахунку. Монозиготні близнюки завжди одностатеві, а серед дизиготних – одностатеві і різностатеві народжуються приблизно з однаковою ймовірністю, отже, частота народження дизиготних близнюків буде дорівнювати подвоєній частоті народження різностатевих двійнят. А частота народження монозиготних близнюків, таким чином, складе різницю між частотою народження всіх близнюків взагалі і частотою народження дизиготних близнюків.

Хоча ці підрахунки дають лише приблизне уявлення про відносні кількості монозиготних і дизиготних близнюків, все ж таким способом проводять статистичну оцінку народжуваності монозиготних і дизиготних близнюків в різних країнах. Виявилось, наприклад, що в Сполучених Штатах Америки найбільше дизиготних близнюків народжується серед негритянського населення (110 пар на 10 000 пологів), тоді як у американських китайців і японців вони народжуються набагато рідше (приблизно 20 на 10 000 пологів). Взагалі для монголоїдної популяцій характерна найнижча частота багатопліддя. Однак частота народження монозиготних близнюків у них трохи вище, ніж в основній масі популяцій. Наприклад, у американських китайців вона досягає 48 на 10 000 пологів, тоді як в більшості країн коливається в межах 30-40. В Європі частота дизиготності становить від 60 до 90 на 10 000

пологів, а монозиготності коливається в межах 30-40.

Імовірність народження близнюків тим вище, чим більший номер вагітності (тобто яка вагітність за рахунком) – близнюки частіше народжуються в пізніх вагітностях. Це правило стосується виключно дизиготних близнюків. Вплив віку матері пояснюється, ймовірно, підвищенням з віком рівня гонадотропіну у жінок. Це і призводить до більш частій поліовуляції. Цю гіпотезу підтверджують і факти підвищеної частоти багатоплідних пологів у жінок, які проходили лікування від безпліддя за допомогою гонадотропних гормонів. Відносно дизиготної мноноплодії є також факти, що свідчать про вплив генетичних чинників на ймовірність народження близнюків. Імовірність народження дизиготних близнюків вище для тих жінок, родичі яких вже мали близнюків. Можливо, основною генетично детермінованою причиною в цьому випадку також може бути рівень гонадотропіну. Відносно монозиготних близнюків таких даних немає.

Концепція методу близнюків

Оскільки монозиготні близнюки розвиваються з однієї зиготи і, отже, генетично ідентичні, всі відмінності що спостерігаються в їх фенотипах повинні пояснюватися виключно впливом середовища. Тому, щоб визначити, якою мірою мінливість ознаки детермінована генетичними чинниками, здавалося б, досить виміряти рівень схожості монозиготних близнюків. І це дійсно було б так, якби з моменту народження монозиготні близнюки були розлучені і виховувалися в різних середовищах. Однак в більшості випадків такого не відбувається: близнюки виховуються в одному й тому самому середовищі, тому, щоб якимось чином врахувати вплив загального середовища, в якості контролю використовують пари дизиготних близнюків, на яких чинники загального середовища діє в тій же мірі, як і на монозиготних близнюків, але загальних генів у дизиготних близнюків приблизно в два рази менше, адже по своїй генетичній конституції вони відповідають звичайним братам і сестрам. Відповідно рівень генетично обумовленої схожості дизиготних близнюків повинен бути нижче, як у більш віддалених родичів, ніж у монозиготних.

Ідея методу близнюків була сформульована Ф. Гальтоном ще в 1865 р., але остаточна його модифікація пов'язана з ім'ям Германа Сіменса. Саме Г. Сіменс в 1924 році заклав основи використання близнюкового методу в генетиці. По-перше, він розробив надійний метод діагностики зиготності, адже на око не завжди легко визначити, чи є близнюки монозиготною або дизиготною парою. Метод діагностики зиготності Г. Сіменса носить назву методу полісимптомного порівняння і передбачає оцінку схожості та відмінності близнюків за багатьма параметрами. Кожен з цих параметрів окремо може нічого не говорити про зиготність, але вимір їх в сукупності дозволяє проводити більш надійну діагностику. По-друге, Г. Сіменс запропонував досліджувати не тільки монозиготних близнюків, але і використовувати в якості контролю дизиготні пари. Практично після робіт Г. Сіменса принципи методу близнюків не зазнали значних змін.

Метод близнюків в його класичному варіанті заснований на ряді

припущень. Перше і головне з них – це рівність середовища для партнерів як в парах монозиготних, так і в парах дизиготних близнюків. Якщо мінливість ознаки цілком визначається середовищем, то і монозиготні, і дизиготні близнюки повинні мати за цією ознакою однаково високі внутришньопарові кореляції, які за величиною наближаються до 1,0. Якщо ж мінливість ознаки цілком залежить від генотипу, то коефіцієнт кореляції в групі монозиготних близнюків виявиться близьким до 1,0, а кореляція в групі дизиготних, очевидно, буде наближатися до 0,5 (це коефіцієнт спорідненості дизиготних близнюків), оскільки у дизиготних в середньому половина загальних генів. Так, в ідеалі, працює близнюковий метод.

Дійсно, якщо підставити значення коефіцієнтів кореляції, то максимальний показник успадкування рівний 1, ми отримаємо в тому випадку, коли варіативність ознаки цілком визначається генами. У реальних ситуаціях таких високих коефіцієнтів практично не буває, оскільки варіативність ознаки визначається не тільки генами, а й середовищем, причому відмінності середовища, як ми вже знаємо, дає досить істотний внесок в мінливість психологічних характеристик.



Рисунок 19 – Герман Сіменс та Роберт Пломін

Роберт Пломін запропонував на основі коефіцієнтів кореляції між близнюками оцінювати також і вклад параметрів спільної та відмінної програм середовища. Таким чином, маючи в своєму розпорядженні коефіцієнти кореляції, отримані в групах монозиготних і дизиготних близнюків, ми можемо приблизно оцінити внесок основних компонентів в фенотипічну дисперсію ознаки, не вдаючись до складних математичних процедур, що потребують спеціальних комп'ютерних програм.

Друге основне припущення методу близнюків – це відсутність суттєвих розходжень між близнюками і поодинокими народженими, інакше висновки, отримані при близнюковому дослідженні, не можна переносити на всю популяцію. Так само не повинно бути суттєвої різниці між самими типами близнюків – монозиготними і дизиготними.

Кореляції між членами монозиготних та дизиготних пар можуть визначатися генотипом і загальним середовищем. Якщо загальне середовище

однакове для партнерів монозиготних і дизиготних пар близнюків, то порівняння внутрішньопарової схожості монозиготних і дизиготних близнюків дозволить отримати цілком певну інформацію про роль генотипу і середовища в варіативності досліджуваної характеристики. Якщо постулат про рівність умов середовища розвитку монозиготних і дизиготних близнюків порушується, то оцінки компонентів дисперсії фенотипу (успадковування, дисперсії ефектів загального та різного середовищ) спотворюються.

Другий етап розвитку, на якому також виникають обумовлені середовищем відмінності між близнюками – це процес пологів. Близнюк, що народжується першим, проходить через непідготовлені пологові шляхи і має більший шанс отримати травму, але другий близнюк стикається з цілою низкою інших труднощів. Він частіше займає в матці неправильне положення (поперечне або тазове передлежання), і, щоб витягти його, лікарям частіше доводиться застосовувати штучні методи допомоги пологам. Крім того, другий близнюк довше знаходиться в пологах і частіше відчуває кисневе голодування, що несприятливо позначається в першу чергу на розвитку центральної нервової системи. За даними статистики, смертність «другого» близнюка більша, ніж смертність «першого». Таким чином, відмінності в якості кровопостачання у внутрішньоутробному періоді і нерівноцінність умов при проходженні пологових шляхів можуть привести до істотних відмінностей середовища між близнюками відразу ж після народження.

Відмінності середовища між близнюками виникають і в постнатальному періоді, навіть за умови виховання в одній родині, тобто, здавалося б, при повній спільності середовища. До виникнення таких відмінностей найчастіше призводить упереджене ставлення батьків до кожного з близнюків. Якщо діти народилися з різницею у вазі, якщо один із близнюків більш ослаблений, то між дітьми відразу ж спостерігаються вроджені відмінності. Далі все залежить від ставлення батьків. Якщо батьки надають цим розбіжностям особливе значення і починають по-різному поводитися з кожним з близнят (часто слабшого захищають від фізичних навантажень, більше балують, менше карають і т. ін.), то вроджені відмінності у фізичному розвитку доповняться і відмінностями в розвитку психіки. Нерідко при вроджених відмінностях між близнюками батьки як би ділять дітей між собою – слабшим опікується мати, а з більш сильним більше займається батько. Всі ці особливості виховання тільки посилюють вже існуючі відмінності і, здебільшого, не сприяють правильному розвитку дітей. Ще один чинник, часто приводить до виникнення психологічних відмінностей між близнюками в сім'ї – це поділ ролей між близнюками. Як і в будь-якій групі, в парі може виділитися керівник (лідер), другий близнюк буде займати підлегле становище. Між партнерами можуть утворитися і комплементарні відносини. Відомі випадки, коли один з близнюків завжди виконує одні обов'язки, а другий – інші. Наприклад, в одній з схожих пар одна сестра, роблячи домашнє завдання, завжди читала текст вголос, а інша тільки слухала. В результаті, вже будучи дорослою, одна з дівчат відчувала труднощі в читанні.

Таким чином, якщо середовище по-різному впливає на формування

досліджуваної характеристики у монозиготних та дизиготних близнюків, то показник успадкування цієї характеристики може виявитися спотвореним: заниженим, якщо середовище вносить менший внесок у схожість монозиготних близнюків, ніж в схожість дизиготних близнюків та завищеним – в протилежному випадку.

Різновиди методу близнюків

Існує кілька варіантів роботи з близнюками, які використовуються для різних цілей.

1) **Класичний метод близнюків.** До класичного варіанту відноситься така схема, при якій ступінь вираженості досліджуваної ознаки зіставляється в парах монозиготних і дизиготних близнюків і оцінюється рівень внутрішньопарової схожості партнерів.

2) **Метод контрольного близнюка.** Використовується на вибірках монозиготних близнюків. Оскільки монозиготні близнюки дуже схожі за багатьма ознаками, з них можна скласти дві вибірки за великим числом параметрів. Такі вибірки використовують для вивчення впливу конкретних умов середовища на мінливість ознаки. Для цього відбирається по одному монозиготному близнюку з кожної пари для специфічного впливу (рухове тренування, експериментальне навчання, лікувальні процедури і т.ін.). Другий близнюк такому впливу не піддається і слугує контрольною групою. Так можна, наприклад, порівнювати ефективність різних програм навчання. Оскільки в експерименті беруть участь генетично ідентичні люди, можна вважати такий спосіб порівняння моделлю для вивчення впливу різних чинників середовища на одну й ту саму людину.

3) **Лонгитюдне близнюкове дослідження.** При цьому варіанті методу проводиться тривале спостереження – дослідження одних і тих самих пар близнюків. Фактично це поєднання класичного близнюкового методу з лонгитюдним. Метод відкриває широкі можливості для вивчення генетичних чинників і чинників середовища у розвитку. В даний час широко застосовується і в закордонних, і у вітчизняних дослідженнях.

4) **Метод вивчення родин близнюків.** Є поєднанням близнюкового методу з родинним. При цьому досліджуються члени родин дорослих близнюків. Діти монозиготних близнюків по своїй генетичній конституції є напівсібсами, тобто нібито дітьми однієї й тої самої людини від різних шлюбів. Цим методом, вивчаючи чоловічі і жіночі пари монозиготних близнюків і їх нащадків, можна досліджувати, наприклад, вплив материнського ефекту. Цей метод широко використовують також при вивченні спадкових причин ряду захворювань, при яких один з монозиготних близнюків може бути вражений хворобою, а інший – ні. Наприклад, було показано, що при шизофренії емпіричний ризик захворювання приблизно однаковий для родичів монозиготних близнюків, незалежно від того, чи уражені обидва партнери або тільки один з них.

5) **Метод розлучених близнюків.** Через особливості розвитку монозиготних і дизиготних близнюків класичний метод близнюків і його варіанти прийнято вважати «нежорсткими» експериментальними схемами: в

них неможливо абсолютно однозначно розвести вплив генетичних чинників і чинників середовища, оскільки умови розвитку монозиготних і дизиготних близнюків за цілою низкою особливостей виявляються непорівнянними.

Внаслідок цього результати досліджень, що проводяться по «нежорстким» схемам, вимагають додаткової валідації. Вона може бути двоякого роду. По-перше, в процесі проведення дослідження можна перевіряти правильність постулату про схожість середовища монозиготних і дизиготних близнюків, тобто доводити, що на дану досліджувану характеристику не впливають відмінності в умовах розвитку монозиготних і дизиготних близнюків. Зробити це досить важко, тому що не завжди можна точно визначити, що впливає на формування тієї чи іншої психологічної характеристики, а що – ні, але облік принаймні відомих впливів підвищує надійність результатів. По-друге, результати таких досліджень можна зіставляти з результатами, отриманими в експериментах, проведених по «жорстким» схемами, які дозволяють надійно розвести вплив чинників середовища та генетичних чинників. До числа таких експериментальних схем належить метод розлучених близнюків.

Метод розлучених близнюків передбачає порівняння внутришньопарових схожостей близнюків, які були розлучені в ранньому віці і ніколи не зустрічалися один з одним. Якщо монозиготні близнюки, що мають абсолютну генетичну схожість, ростуть в різних умовах, ходять в різні школи і не мають ніяких можливостей впливати один на одного, то їх схожість буде повністю результатом їх генетичної ідентичності, а несхожість – цілком визначатиметься умовами середовища. Однак, вважати розлучених близнюків повністю вільними від впливів загального середовища неправомірно, оскільки вони завжди поділяють спільні умови внутрішньоутробного розвитку, які можуть привести до негенетично внутришньопарної схожості. Незважаючи на всі переваги, цей варіант методу близнюків також не є ідеальною жорсткою схемою.

Все ж ця схема близнюкового методу дає можливість зробити більш надійні висновки про генетичні чинники і чинники середовища як джерела індивідуальних відмінностей, але з причин, про які неважко здогадатися, її вкрай важко реалізувати. Поділ дітей, що народилися в одній родині, зазвичай є наслідком особливих, і як правило, трагічних обставин – смерті батьків або їх повної економічної неспроможності, яка не дозволяє прогодувати членів своєї родини. На щастя, такі випадки досить рідкісні, але відповідно невеликі і можливості для застосування методу розлучених близнюків: навіть в тих дослідженнях, автори яких збирали розлучених близнюків по всьому світу, налічується трохи більше 100 пар.

У вибірках розлучених близнюків, описаних до теперішнього часу, в дуже широких межах варіюють вік випробовуваних (від підліткового до похилого); вік, в якому близнюки були розлучені; час, який минув з тих пір, як близнюки знайшли один одного. Крім того, розлучення часто виявляється неповним, а умови середовища, в яких живуть близнюки, – схожими (наприклад, близнюки живуть у різних родичів в схожих умовах і час від часу

зустрічаються). Все це вносить в дослідження розлучених близнюків різноманітні спотворення, які як правило збільшують негенетичну схожість розлучених монозиготних близнюків і знижують можливості цього методу. Також, негенетична схожість може збільшуватися і за рахунок загального материнського ефекту в період внутрішньоутробного розвитку, коли багато чинників середовища, наприклад характер харчування матері, її емоційний стан, характер протікання вагітності і т. ін., є загальними для обох близнюків.

б) Метод частково розлучених близнюків. Останнім часом в генетичних дослідженнях почали застосовувати метод, який полягає в порівнянні внутришньопарної схожості монозиготних і дизиготних близнюків, які живуть якийсь час нарізно.

Ставши дорослими, близнюки одружуються, роз'їжджаються по різних містах. Їх контакти стають епізодичними. Якщо близнюки, які живуть довгий час нарізно, не відрізняються по внутришньопарній схожості від близнюків, які живуть разом, можна зробити висновок, що умови середовища не змінюють ступінь схожості близнюків. Якщо схожість близнюків один з одним за будь-якою психологічною характеристикою зменшується в залежності від тривалості того періоду, протягом якого близнюки живуть нарізно, можна сказати, що умови середовища впливають на досліджувану характеристику.

У дослідженні частково розлучених близнюків можна також визначити, якою мірою дотримується постулат про рівність середовищ монозиготних і дизиготних близнюків. Так, якщо монозиготні близнюки, які живуть нарізно, стають все менш схожі один на одного за якоюсь психологічною характеристикою, а дизиготні близнюки, які живуть нарізно, не відрізняються за внутришньопарною схожістю від дизиготних близнюків, які живуть разом, можна зробити висновок, що умови середовища монозиготних і дизиготних близнюків нерівноцінні, а висновки про успадкування досліджуваної характеристики, отримані в класичних близнюкових дослідженнях, завищують показник успадкування цієї характеристики.

Основна маса відмінностей між близнюками і поодинокими народженими дітьми пов'язана з періодами раннього розвитку. Близнюки частіше народжуються недоношеними, у них частіше зустрічаються вроджені аномалії розвитку, їх вага при народженні в середньому нижче ваги поодиноких дітей, що частково пояснюється більшою частотою недоношеності. Частота мертвонароджень і дитячої смертності для близнюків також вище. У близнюків вище ризик розумового відставання. В середньому інтелект близнюків молодшого віку трохи нижче, ніж у їхніх однолітків поодинокими народжених. За даними відомого дослідника близнюків Рене Зазо, середнє значення коефіцієнту інтелекту (IQ) у близнюків нижче середньопопуляційного на 7 балів. Найчастіше у близнюків виявляються знижені вербальні здібності.

Коли проводили зіставлення вибірки близнюків, чії партнери померли в ранньому дитинстві (тобто практично близнюки з цієї вибірки виховувалися як одинаки), з вибіркою поодиноконароджених відмінностей в когнітивному

розвитку виявлено не було. Ці дані говорять про те, що деяке зниження інтелекту у близнюків пов'язано не стільки з труднощами ембріонального або пологового періоду, скільки з особливостями виховання близнюків як пари. По-перше, при народженні близнят збільшується навантаження на сім'ю, і у батьків залишається набагато менше часу, який вони можуть витратити на розвиваючі заняття з дітьми. По-друге, зростаючі близнюки самі по собі є соціальною групою і відчують менше потреби в обміні інформацією з зовнішнім світом. Така ситуація замкненості близнюків один на одного носить назву «близнюкової ситуації» і часто призводить до відставання близнюків в розвитку. Так, у близнюків може розвиватися особлива, зрозуміла тільки їм автономна мова, розвиток же повноцінної мови, в результаті, відстає. Це явище більш характерно для монозиготних близнюків, які відрізняються більшою прихильністю один до одного. Таке відставання в мовленнєвому розвитку легко долається, якщо дітей на час розлучають (наприклад, поміщають в різні групи дитячого садка), і вони бувають змушені спілкуватися з іншими дітьми і дорослими.

2. МЕТОД УСИНОВЛЕНИХ ДІТЕЙ

Дослідження усиновлених дітей є жорсткою експериментальною схемою, що дозволяє чітко розвести вплив генетичних чинників і чинників середовища. Ця схема включає в себе, по-перше, зіставлення дітей і їх біологічних батьків і, по-друге, зіставлення дітей і їх батьків-усиновлювачів. Якщо діти були усиновлені в перші дні життя і ніколи не бачили своїх біологічних батьків, то з ними вони мають тільки загальні гени. З батьками-усиновлювачами, з якими діти прожили все життя, у дітей немає ніякої генетичної схожості, але є спільні умови середовища.

Більш висока кореляція дітей з біологічними батьками свідчить на користь генотипових впливів, велика ж кореляція з батьками-усиновлювачами – на користь середовища (ефекти внутрішньоутробного середовища в усиновлених дітей визначаються їх біологічними матерями, тому, відверто кажучи, не можна вважати, що у таких дітей немає елементів загального середовища з їх біологічними матерями. Якщо досліджувана ознака чутлива до впливів внутрішньоутробного середовища, то в схемах дослідження необхідно враховувати і материнський ефект). Варіанти цієї схеми включають в себе, додатково до зіставлення батьків і дітей, ще й порівняння дітей, які не мають генетичної схожості, але усиновлені в одну сім'ю.

Оскільки відмова від своїх дітей і їх подальше усиновлення є явно не повсякденною ситуацією, чистота методу усиновлених дітей при дослідженні психологічних характеристик може піддаватися сумніву. Чи можливо набрати достатньо велику вибірку дітей, які були усиновлені в перші дні життя? Чи немає патологій у матерів, які відмовилися від своїх дітей (психічних захворювань, алкоголізму і т. ін.), які можуть передаватися у спадок і через які будуть «переломлюватися» психологічні особливості дітей (що і призведе до схожості дітей з їх біологічними матерями)? Таких питань може бути багато, і

для того, щоб не розбирати по одному різні сумніви з приводу методу усиновлених дітей, розглянемо, як було організовано одне з найбільш великих досліджень – Колорадське дослідження усиновлених дітей. Воно є хорошим доказом того, що в дослідженні усиновлених дітей можна досить надійно розвести генетичні чинники і чинники середовища, що впливають на мінливість різних характеристик.

Перш за все, з'ясувалося, що можна знайти таку соціальну групу, в якій психічно нормальні і соціально деградовані жінки відмовляються від своїх дітей. Ними виявилися незаміжні молоді жінки, в основному студентки, католицького віросповідання, які з релігійних мотивів не могли позбутися дитини на перших стадіях вагітності, але з різних причин не могли або не хотіли залишати дитину у себе (боялися осуду родичів, не мали достатньо міцного матеріального положення, щоб створити нормальні умови для дитини, вважали, що дитині буде краще в родині, де є не тільки мати, а й батько і т. ін.). Католицька громада допомагає таким жінкам знайти сім'ї, які хочуть усиновити дитину.

У таких випадках відомий батько дитини, і тому в дослідженні можуть бути отримані і використані дані не лише матері, а й батька (соціально-демографічні параметри, показники ряду психологічних характеристик).

Для дослідження були відібрані такі діти, яких усиновили в перший місяць життя, при цьому біологічні матері проводили разом з дитиною не більше тижня (в середньому 4 дні) і більше ніколи з ними не зустрічалися.

Соціально-економічний статус біологічних матерів, природно, був нижче, ніж статус родин-усиновлювачів (вони були молодші, багато хто з них ще не отримали професію). Однак батьки тих, хто відмовився від дітей – біологічні бабусі і дідусі усиновлених дітей – не відрізнялися за соціально-економічним статусом від бабусь і дідусів в родин-усиновлювачів. Біологічні батьки (і матері, і батьки) не відрізнялися від батьків-усиновлювачів за своїми інтелектуальними характеристиками, причому збіглися не лише середні показники інтелекту, але і факторна структура вимірюваних змінних.

Кореляції між показниками інтелекту біологічних батьків і батьків-усиновлювачів були близькі до нуля. Незначущими виявилися і кореляції освіти і професійного статусу. Це говорить про те, що при усиновленні діти випадково розподілялися по сім'ях: не було такого, щоб дитина більш освіченої біологічної матері потрапляла в більш освічену родину, а дитина менш освіченої матері – в менш освічену. Випадковий розподіл дітей по родин-усиновлювачів дозволяє говорити про чіткий поділ в експерименті генетичних впливів і впливів середовища.

Число усиновлених дітей, яке було відібрано приблизно за 10 років, наближається до 300, тобто вибірка досить велика для того, щоб висновки дослідження могли бути надійними. Для підвищення надійності даних в дослідження включені також і контрольні родини – звичайні родини, в яких зіставляється схожість батьків і їх власних дітей. Порівняння даних, отриманих в родин-усиновленими дітьми, з даними, отриманими в звичайних родин-усиновлювачів, дозволяє перевірити чи не розрізняються стилі

батьківсько-дитячих відносин у двох типах родин.

В даний час діти, які беруть участь в Колорадському дослідженні усиновлених дітей, вже стали дорослими, але дослідження на цьому етапі не закінчується. Автори планують простежити експериментальну вибірку до того часу, коли діти наблизяться до віку своїх батьків, і їх обстеження можна буде провести тими ж самими психологічними методами.

Таким чином, схема дослідження усиновлених дітей, що дозволяє надійно розвести генетичні чинники і чинники середовища, що впливають на індивідуальні відмінності, може бути здійснена в реальному експерименті. Разом з тим, багато дослідників вважають, що метод усиновлених дітей навряд чи буде грати суттєву роль в майбутніх генетичних роботах, але пов'язано це не з роздільною здатністю самого методу, а з традиціями усиновлення. Перш за все, в ряді країн, і зокрема в нашій, таємниця усиновлення охороняється законом: дітям не прийнято повідомляти про факт усиновлення і, зростаючи в родині усиновлювачів, вони вважають, що живуть зі своїми біологічними батьками. У цих випадках проведення дослідження усиновлених дітей не представляється можливим. У тих країнах, де факт усиновлення не прийнято приховувати від дітей, наприклад, в США, де проведені найчисельніші і чисті дослідження усиновлених дітей, поступово змінюється практика усиновлення: все більшого поширення набувають такі варіанти усиновлення, при яких біологічні батьки дитини, віддаючи його в іншу родину, не припиняють контакти з ним і приймають діяльну участь у її вихованні. Однак такий варіант усиновлення, якщо він стане загальноприйнятим, унеможливить проведення генетичних досліджень, оскільки не дозволить надійно розвести генетичні чинники і чинники середовища, що впливають на мінливість досліджуваних характеристик.

3. ГЕНЕАЛОГІЧНИЙ МЕТОД

Метод аналізу родоводів першим почав застосовуватися в генетиці поведінки. Їм користувався Ф. Гальтон для вивчення спадковості таланту. Хоча цей метод в даний час практично не застосовується, що пов'язано з його малою ефективністю, все ж в генетиці людини, і, особливо в медичній генетиці, метод вивчення родоводів є одним з основних.

Оскільки в генетиці людини експериментальні схрещування неможливі, успадкування тієї чи іншої ознаки вивчають шляхом збору даних в родинах. У родинах можна простежити ті ж закономірності менделевського розщеплення і незалежного розподілу ознак, що і при експериментальних схрещуваннях у рослин і тварин. У тих випадках, коли вивчаються альтернативні (дискретні, якісні) ознаки, аналіз родоводів допомагає встановити тип успадкування (домінантний, рецесивний, зчеплений зі статтю). Через родоводи можна отримати відомості про алелі і виявити зчеплені гени. У медичній генетиці метод родоводів широко застосовується при вивченні успадкування різних захворювань або патологічних відхилень. У сучасній психогенетиці родоводи необхідні для локалізації генів на хромосомах при аналізі зчеплення.

Для більшості психологічних ознак характерно полігенне успадкування, тому метод родоводів як такий застосовувати не має сенсу. Однак застосовувані методи аналізу внутрішньородинної схожості (близнюки, усиновлені діти, батьки, сібси) можна вважати розширеним варіантом методу родоводів. Так, Ф. Гальтон в своєму відомому дослідженні, описуючи родоводи видатних людей, розглядав видатні здібності як якісну ознаку, вірніше, як крайній ступінь вираженості кількісної ознаки, при якому кількість переходить в нову якість, яку можна назвати талантом.

Ф. Гальтон проаналізував безліч родоводів видатних людей і виявив, що частота родинних зв'язків талановитих людей набагато вища за ту, яку можна було б очікувати при випадковому розподілі високої обдарованості.

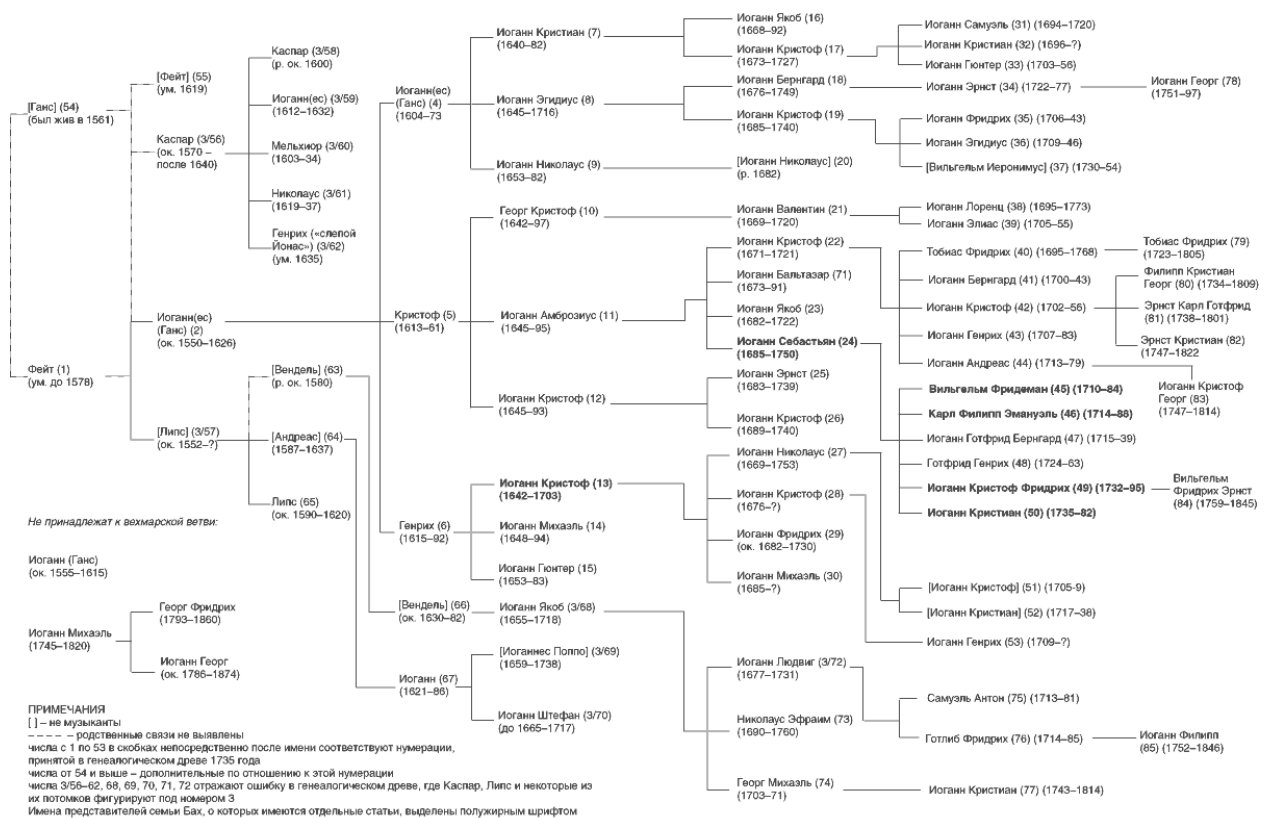


Рисунок 20 – Родовід Бахів

Ф. Гальтон першим застосував генеалогічний метод для аналізу успадкування у людини, однак схеми родоводів, складені Ф. Гальтоном, зовні значно відрізняються від звичних для нас схем. У сучасній генетиці людини при складанні родоводів користуються системою спеціальних символів, яка була запропонована в 1931 році. Носій ознаки (наприклад, уражений хворобою або такий що володіє будь-яким талантом) називається пробандом. На схемах хворі позначаються зачорненими символами. Гетерозиготні носії рецесивного гена можуть позначатися символами, зачорненими наполовину. Покоління нумерують зверху вниз римськими цифрами, а індивіди в межах покоління нумеруються арабськими цифрами. Таким чином, кожен індивід в родоводу має свій шифр (наприклад, IV-7).

Однак Ф. Гальтон цілком усвідомлював те, що не тільки спадковість може бути причиною підвищеної частоти таланту в деяких родинах, особливо у родинах видатних державних діячів, адже високе положення батька в суспільстві відкриває для його сина більші можливості, ніж для сина звичайної людини. Тим не менш, на підставі своїх досліджень Ф. Гальтон робить висновок про значний вплив спадковості на виникнення таланту і досягнення популярності.

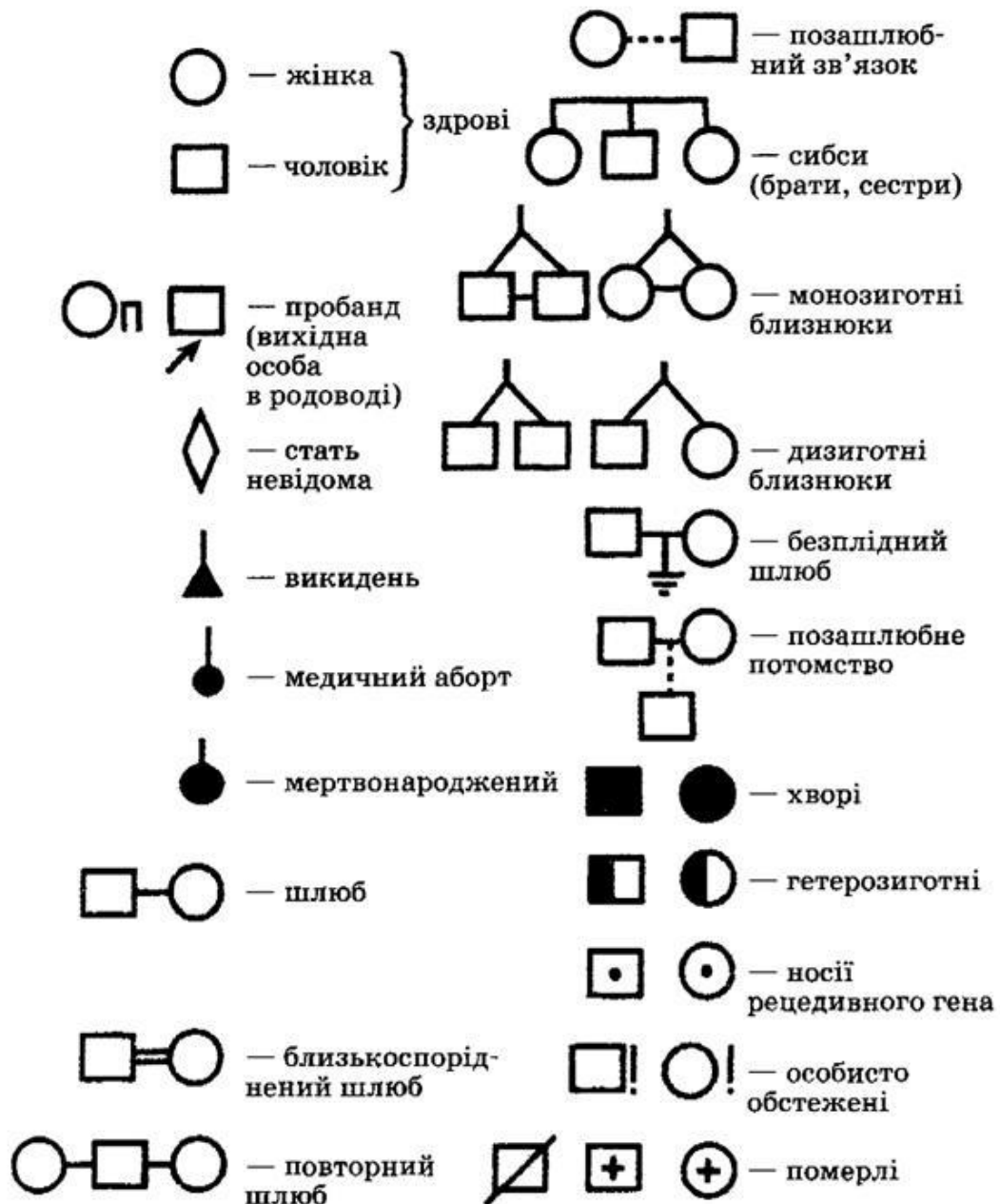


Рисунок 21 – Позначення які використовують для складання родоводів

Після робіт Ф. Гальтона неодноразово робилися спроби підтвердити спадкування геніальності. Як докази спадкової обдарованості, крім усім відомої родини Бахів в якій було 57 видатних музикантів, наводилися

прикладі родоводів різних відомих родин. Цікавою є, наприклад, династія математиків Бернуллі, яка в 6 поколіннях дала 11 знаменитих вчених. 103 роки представники цієї родини очолювали кафедру математики в Базельському університеті в Швейцарії. Але дані про родини видатних людей це ще не доказ спадкової передачі таланту, це лише привід повідомити про це питання. Дійсно, знайдеться чимало прикладів, коли видатні музиканти або вчені були єдиними в своєму роді. Спостерігаючи родинну передачу будь-якої здатності, не можна з повною впевненістю стверджувати, що вона є спадковою, оскільки в родині крім спадкової існує ще й культурна передача і кореляція між батьками і нащадками може пояснюватися не тільки спадковістю, а й середовищем.

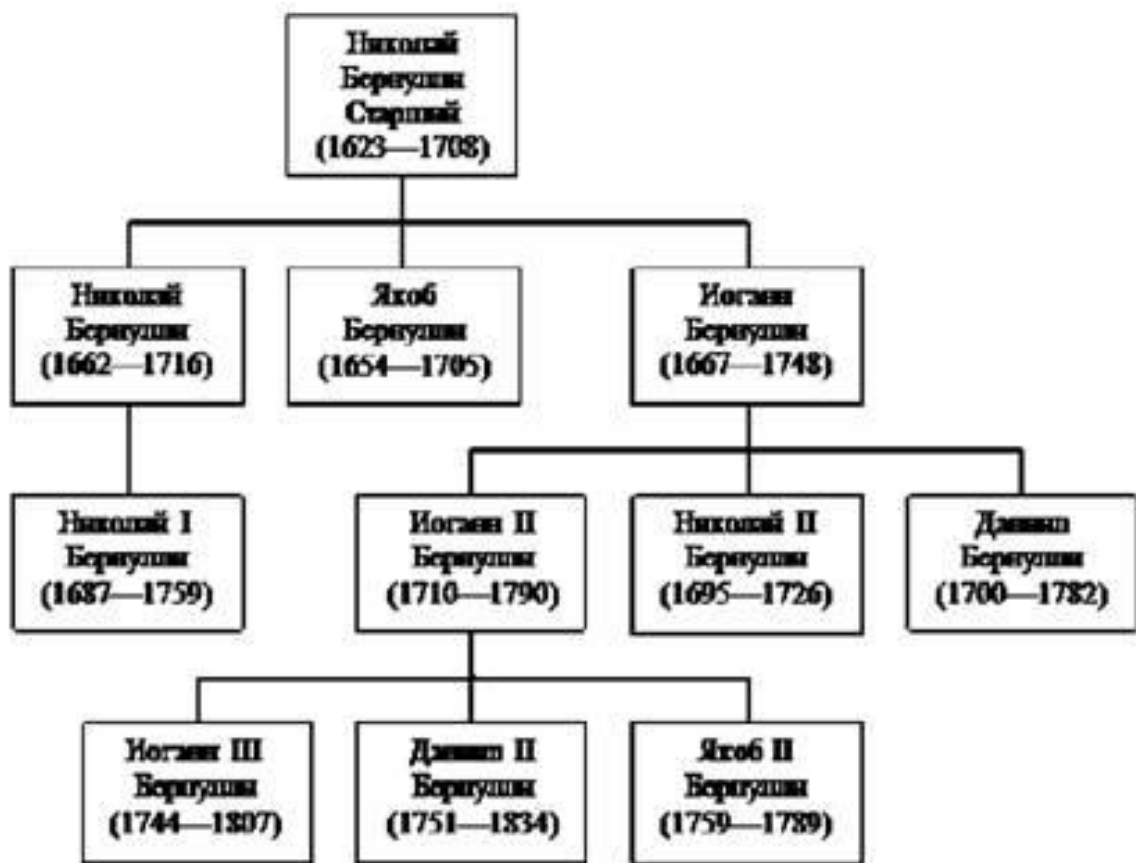


Рисунок 22 – Родовід Бернуллі

Таким чином, висока зустрічальність видатних здібностей у представників однієї родини не є доказом їх успадкування, оскільки генеалогічний метод не дозволяє розводити спадкові причини і причини викликані середовищем у мінливості кількісних ознак. В даний час в генетиці поведінки генеалогічний метод сам по собі не використовується, його застосовують у поєднанні з іншими (близнюковим, усиновлених дітей, при аналізі зчеплення).

У родинних дослідженнях розглядається схожість членів однієї родини один з одним. Родичі, яких порівнюють, можуть належати до одного

покоління. До їх числа відносяться брати і сестри (сібси), що народилися в одній родині і мають в середньому половину загальних генів, а також родичі, які мають меншу генетичну схожість – наприклад, діти від різних шлюбів – напівсібси (діти, які мають одну і ту ж мати, але різних батьків, або навпаки), двоюрідні брати і сестри і т. ін. Порівнюватися можуть і пари родичів, що належать до різних поколінь: батьки – з дітьми, бабусі і дідусі – з онуками, тітки і дядька – з племінниками.

Інтерпретація результатів при таких порівняннях така ж, як і в методі близнюків: про вплив генотипу можна говорити в тих випадках, коли більший ступінь споріднення супроводжує і більша схожість (кореляція) з досліджуваною психологічною характеристикою, наприклад, якщо сібси схожі більше, ніж напівсібси; батьки і діти – більше, ніж бабусі та онуки, і т. ін.

Родинні дослідження, як і класичний метод близнюків, відноситься до «нежорстких» експериментальних схем: як правило, родичі, які мають більше загальних генів, мають і більш схожі умови життя і більше можливостей впливати один на одного, тобто генетичні умови та умови середовища, що впливають на схожість родичів, виявляються не незалежними. У зв'язку з цим, в рамках експериментальної схеми родинного дослідження більш надійним для визначення ролі генотипу і середовища є зіставлення двоюрідних братів і сестер з троюрідними (оскільки і ті й інші, зазвичай принаймні, не живуть під одним дахом), ніж рідних братів і сестер з двоюрідними.

Ще одна проблема виникає при порівнянні родичів, що належать до різних поколінь, наприклад, батьків і дітей. По-перше, вплив генотипу на деякі психологічні особливості може змінюватися з віком. По-друге, методи діагностики психологічних особливостей, розраховані на людей різного віку, можуть бути не цілком порівнянні. У зв'язку з цим роль генотипових чинників в дослідженнях батьків і дітей може занижуватися: діти можуть виявитися несхожими на батьків за будь-якою характеристикою, варіативність якої в значній мірі пов'язана з генотипом.

Виходом з цієї ситуації може бути тільки проведення довготривалих досліджень: обстежити батьків за будь-якою характеристикою, почекати, поки їхні діти виростуть до дорослого віку (того, в якому обстежувалися їх батьки), і повторити дослідження на дітях.

4. ПОПУЛЯЦІЙНИЙ МЕТОД

На основі цього методу вивчають генетичну структуру популяції: кількісно оцінюють розподіл особин різних генотипів у популяції, аналізують динаміку генетичної структури популяції під впливом різноманітних чинників.

Залежність між частотою алелів та частотою генотипів у черзі поколінь вперше була описана у 1908 році англійцем Г. Харді (математик за фахом) та німцем В. Вайнбергом (лікар) незалежно один від одного. Цей закон визначає взаємовідносини між частотами алелей у вихідній популяції з частотами

генотипів у наступному поколінні. Якщо у популяції частоти алелей та генотипів відповідають теоретично очікуваним на основі **закону Харді-Вайнберга** то це є ознакою того, що популяція знаходиться у стані рівноваги і ця рівновага зберігається у черзі поколінь.

Математичний вираз цього закону має наступний вигляд:

$$p(A) + q(a) = 1,$$

де p та q – це частоти алелей гену A (A та a).

Оскільки генотип дитини визначається генотипами батька та матері, то частоти генотипів дітей дорівнюють квадрату частот алелей у популяції:

$$(p(A) + q(a))^2 = p^2(AA) + 2pq(Aa) + q^2(aa)$$

Таким чином, якщо відома частота або генотипів, або алелей можна визначити інший показник (частоту алелю або генотипу).



Рисунок 23 – Г. Харді та В. Вайнберг

Закон Харді-Вайнберга описує популяцію у стані спокою. Але гени в популяції знаходяться під впливом різноманітних процесів, які змінюють їх частоту. Чинниками, що здатні змінити частоту генів є мутації, міграції, дрейф генів, відбір. А тому цей закон дає лише точку відліку, по відношенню до якої аналізуються зміни, що викликані еволюційними процесами.

Мутації це є основа генетичної мінливості, але їх природня частота доволі низька. Зміни викликані мутаціями потребують, зазвичай, багато часу.

Міграцією називають переміщення особин з однієї популяції в іншу з подальшим розмноження у новій популяції. Міграція викликає появу нових генів у популяції чи втрату частини генів популяції.

Внаслідок обмеженої кількості особин у популяції можливі випадкові зміни частот генів, що мають назву **дрейфу генів**. Протягом кількох поколінь, за умови коли не працюють інші чинники змін, дрейф генів може викликати закріплення певного алелю у популяції та зникнення іншого (особливо це стосується ознак які кодуються серією рівнозначних алелей).

Природнім доббором називають процес вибіркового відтворення нащадків генетично різними особинами у популяції. Диференційне відтворення може бути пов'язане з дією різноманітних чинників серед яких виділяють вплив умов навколишнього середовища, кількість нащадків на один цикл розмноження, смертність, успішність парування, тривалість

репродуктивного періоду, здатність до запліднення та інші.

5. ІНШІ МЕТОДИ

Цитогенетичний метод – це метод, що вивчає мікроскопічну будову хромосом. За допомогою цитогенетичних методів здійснюється підрахунок кількості хромосом, опис їх будови, поведінки під час поділу, а також зв'язок між змінами у будові хромосом та ознак, що досліджуються. Матеріалом для цитогенетичних досліджень людини найчастіше виступають лейкоцити крові, рідше культура клітин шкіри або кістковий мозок. Хромосомні аномалії також досліджуються у статевих клітинах. Під час опису каріотипу особини вказують загальну кількість хромосом, після цього статеві хромосоми, додаткові хромосоми, або відсутні хромосоми, наявність транслокацій або мозаїцизму, тощо.

Молекулярно-генетичні методи. Значні успіхи в галузі молекулярно-генетичних досліджень психіки людини виникли після відкриття рестрикційних ендонуклеаз як інструменту з дослідження ДНК. Окрім того у 1971 році на Празькій конференції було представлено метод диференційного фарбування хромосом завдяки якому кожна хромосома набуває свого, неповторного, вигляду і може бути точно ідентифікована.

Математичні методи. До них належать методи математичної статистики (біометричні методи) – дисперсійний аналіз, аналіз кореляцій, аналіз достовірності отриманих даних.



Питання для самоперевірки:

1. Які існують типи близнюків?
2. В чому полягає класичний близнюковий метод?
3. Які є різновиди близнюкового методу?
4. Що собою являє метод усиновлених дітей?
5. Опишіть генеалогічний метод дослідження.
6. Популяційний метод та його характеристика.
7. Які ще методи застосовуються у психогенетиці?

