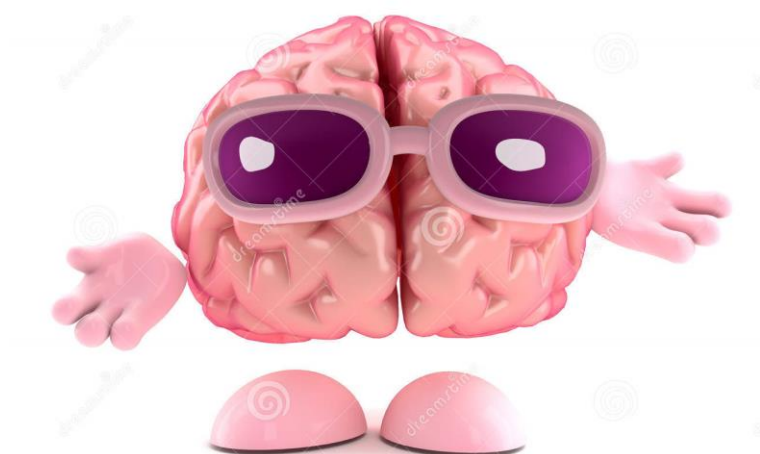


Міністерство освіти і науки України
Запорізький національний університет

О. А. Бойка

ПСИХОГЕНЕТИКА

Конспект лекцій для
здобувачів ступеня вищої освіти бакалавра
всіх спеціальностей



Затверджено
вченою радою ЗНУ
Протокол № 11 від 30.04.2024

Запоріжжя
2024

УДК: 159.922.3:575.1(075.8)
Б 772

Бойка О.А. Психогенетика : конспект лекцій для здобувачів ступеня вищої освіти бакалавра всіх спеціальностей. Запоріжжя : Запорізький національний університет, 2024. 155 с.

У виданні подається конспект лекцій, що охоплює тематику предмету «Психогенетика» у повному обсязі згідно з робочою програмою навчальної дисципліни. Окрім конспекту лекцій видання містить опис науково-пошукових робіт з дисципліни, термінологічний словник та психологічні тести. Видання розраховане на студентів денної форми здобуття вищої освіти бакалаврського рівня усіх освітніх програм та буде корисним при підготовці до заліку та при опрацюванні тем для самостійної роботи. Також це видання буде корисним тим, хто цікавиться питаннями психогенетики та генетики в цілому.

Рецензент

І.О. Полякова, доктор сільськогосподарських наук, професор

Відповідальний за випуск

І.О. Полякова, доктор сільськогосподарських наук, професор, завідувач кафедри генетики та рослинних ресурсів

ЗМІСТ

ВСТУП.....	4
Лекція № 1 ВСТУП. ІСТОРІЯ ПСИХОГЕНЕТИКИ.....	6
Лекція № 2 ОСНОВИ ЗАГАЛЬНОЇ ГЕНЕТИКИ.....	11
Лекція № 3 ОСНОВИ АНТРОПОГЕНЕЗУ.....	21
Лекція № 4 ГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ.....	31
Лекція № 5 МЕТОДИ ПСИХОГЕНЕТИКИ.....	41
Лекція № 6 ЕКСПЕРИМЕНТАЛЬНІ МЕТОДИ ПСИХОГЕНЕТИКИ.....	59
Лекція № 7-8 ПСИХОГЕНЕТИЧНІ ДОСЛІДЖЕННЯ ЛЮДИНИ.....	69
Лекція № 9-10 ПСИХОГЕНЕТИЧНІ ДОСЛІДЖЕННЯ ПОРУШЕНЬ ПОВЕДІНКИ.....	88
НАУКОВО-ПОШУКОВІ РОБОТИ.....	106
ТЕРМІНОЛОГІЧНИЙ СЛОВНИК.....	108
ПСИХОЛОГІЧНІ ТЕСТИ.....	145
РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА.....	152
ВИКОРИСТАНА ЛІТЕРАТУРА.....	154



ВСТУП

Навчальне видання підготовлено відповідно до оновленої робочої програми навчальної дисципліни «Психогенетика». Курс розрахований на студентів денної форми здобуття освіти ступеня вищої освіти бакалавр.

Курс належить до дисциплін вільного вибору здобувачів освіти у межах університету та розрахований на здобувачів вищої освіти усіх спеціальностей та освітніх програм бакалаврського рівня. Він надає здобувачам вищої освіти комплекс знань щодо основ загальної генетики та психогенетики.

Предметом цієї навчальної дисципліни є вивчення ролі спадковості та середовища у формуванні індивідуальної варіативності психологічних та психофізіологічних характеристик людини.

Метою вивчення навчальної дисципліни є комплекс знань щодо впливу спадковості і середовища в розвитку психічних ознак та поведінки людини.

Основними **завданнями** викладання дисципліни є формування загального уявлення про роль спадковості та середовища в розвитку людини; знання про методи та методологічні підходи у психогенетиці; визначення основних закономірностей генетичної обумовленості розвитку психічних ознак людини; розгляд основних генетичних закономірностей формування поведінки людини; формування загального уявлення про генетичні маркери виявлення індивідуальних відмінностей та властивостей людини; формування уявлення про основні принципи діагностування та прогнозування характеристик людини.

У результаті вивчення навчальної дисципліни «Психогенетика» здобувач вищої освіти повинен **знати:**

- загальні поняття генетики;
- загальні закономірності спадковості людини;
- методи психогенетики;
- генетичні основи розвитку нормальної та аномальної поведінки;
- генетику рухової активності;
- генетику індивідуальних відмінностей розвитку психологічних особливостей.

вміти:

- використовувати базові психогенетичні знання;
- здійснювати генетичне прогнозування особливостей розвитку поведінки;

проводити генетичне прогнозування властивостей та особливостей розвитку людини.

Цей курс сприяє формуванню таких компетентностей:

– здатність розв’язувати складні спеціалізовані задачі та практичні проблеми професійної діяльності

– здатність до абстрактного мислення, аналізу та синтезу, навички критичного мислення навички логічного, послідовного й аргументованого викладу думки

– навички самонавчання та самоорганізації, планування та управління часом

– навички використання інформаційних і комунікаційних технологій,

вміння працювати з ПК, володіння навичками комп'ютерної обробки інформації, пошуку інформації в мережі Інтернет, зокрема в електронних базах даних

- навички використання фундаментальних розділів природничих і математичних наук

- здатність виконувати наукові, професійні завдання в групі та автономно, готовність до виконання встановлених в групі (команді) правил

- навички здійснення безпечної діяльності

Навчальне видання містить в собі конспект лекцій з дисципліни «Психогенетика», переліки використаної та рекомендованої до опрацювання літератури, опис науково-пошукових робіт, термінологічний словник, який буде корисним при підготовці до поточного та підсумкового контролю знань та психологічні тести для визначення типу свого темпераменту.

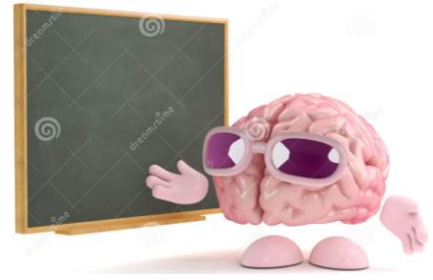


ЛЕКЦІЯ № 1

Тема: ВСТУП. ІСТОРІЯ ПСИХОГЕНЕТИКИ

План:

1. Вступ
2. Історія виникнення психогенетики



Основні поняття та терміни: психогенетика, генетика поведінки, генетика, євгеніка, близнюковий метод, генеалогічний метод, диференційна психологія, психометрія, полісимптомний метод схожості

1. ВСТУП

Психогенетика – це міждисциплінарна галузь знань що розташовується на перетині генетики та психології (точніше диференціальної психології). Термін «психогенетика» використовують у Германії, на пострадянському просторі та у деяких інших країнах. У більшості закордонних джерел можна знайти термін – генетика поведінки (*behavioral genetics*). Психогенетика досліджує співвідношення та взаємний вплив спадковості та оточуючого середовища у формуванні психічних характеристик людини, але, окрім цього, методи які використовуються у психогенетиці так само виявляють залежність між спадковістю та впливом середовища і на інші показники людини: фізичний розвиток, здатність до професійної діяльності, до спорту, схильність до захворювань тощо.

Предметом дослідження психогенетики є співвідношення чинників середовища та спадкових детермінант в міжособистісній варіативності психофізіологічних та психологічних ознак.

В наш час більшість досліджень спрямовані на визначення відносної ролі середовищних та спадкових (генетичних) чинників у формуванні індивідуально-психологічних відмінностей, на вивчення можливих механізмів впливу на формування різнорівневих властивостей психіки.

Завдання психогенетики:

1. Виявлення ролі середовища та спадковості на формування психологічних відмінностей між людьми.
2. Визначення умов оточення, які призводять до формування різних проявів фенотипу у одних й тих самих генотипів.

3. Виявлення елементів, які вносять найбільший вклад в розвиток тієї чи іншої ознаки.

Таким чином до кола питань, яких торкається психогенетика належать:

- етіологія людської індивідуальності;
- чинники середовища та спадкові чинники психічних розладів та поведінки;
- вивчення впливу середовища на формування поведінки людини;
- закономірності онтогенезу, виявлення динаміки генотип-середовищних співвідношень;
- пошук конкретних генів і їх локалізації у хромосомах.

Безумовно, психогенетику можна віднести до дисциплін які складають природно-наукові основи психології, але щодо її місця в генетиці?

Генетика це наука що вивчає закономірності спадковості та мінливості. Класифікацій галузей генетики дуже багато. Наприклад, якщо класифікувати генетику за об'єктом дослідження, то, психогенетика, безумовно є складовою частиною генетики людини. Якщо роздивлятися галузі генетики щодо рівня дослідження (молекулярний, цитологічний, особистісний, популяційний) то класична психогенетика належить саме до популяційного рівня вивчення, бо вивчає причини мінливості психологічних ознак (походження індивідуальних відмінностей у популяції людей). Виокремлюють також великі кластери генетики щодо вирішення окремих задач (сільськогосподарська генетика, фармогенетика, медична генетика та ін.), і в цьому випадку психогенетика належить до вивчення генетики поведінки. Якщо ж притримуватись класифікації, що спирається на основні методи дослідження, то психогенетика належить до біометричної генетики оскільки має справу з кількісними показниками та використовує математичні методи прогнозування та моделювання.

2. ІСТОРІЯ ВИНИКНЕННЯ ПСИХОГЕНЕТИКИ

Як самостійна наука психогенетика виникла порівняно недавно. Можна виділити 4 етапи її становлення та розвитку за кордоном:

I етап з 1865 по 1900 рр. можна позначити як початок становлення психогенетики. Її виникнення пов'язане з ім'ям англійського вченого Френсіса Гальтона. Доречи, Френсіс Гальтон був двоюрідним братом Чарльза Дарвіна. У 1865 році була опублікована його стаття «Спадковий талант та характер» у якій була висунута теорія о спадковості таланту та можливості поліпшення людини шляхом отримання нащадків від талановитих людей. Ця стаття започаткувала серію праць з проблематики успадкування ознак людиною. Одночасно вона стала початком і іншої галузі науки – евгеніки (поліпшення якості популяції людини).

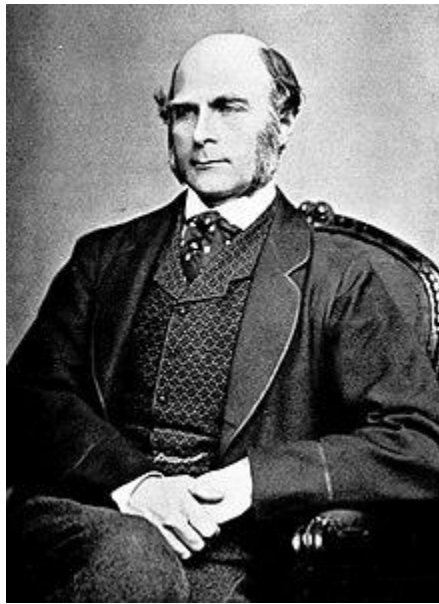


Рисунок 1 – Френсіс Гальтон

В книзі Гальтона «Спадковий геній: дослідження його законів та наслідків» (1869 р.) були представлені дані про успадкування таланту, отримані на основі аналізу родоводів видатних діячів науки, мистецтва, військової справи та ін. У результаті було виявлено що ймовірність народження талановитої дитини у родині видатних людей вища, ніж в родині звичайних. Крім того на прояв таланту впливала і ступінь родинних зв'язків. У 415 досліджених родинах народилось 1000 талановитих дітей. Гальтон виділив три ступеня талановитості: вищий, середній, нижчий.

У 1876 році виходить стаття Гальтона «Історія близнюків як критерій відносної сили природи та виховання» у якій автор писав про використання близнюкового та генеалогічного методів у психогенетиці для виявлення питання успадкування таланту. Вже тоді він усвідомлював існування близнюків різних типів (монозиготних та дизиготних). Суть генеалогічного методу Гальтон вбачав у вимірювання психологічних ознак у людей різного родинного ступеня та у порівнянні їх між собою (наприклад, у батьків та їх дітей). Крім того, англійський вчений розробляв методи виміру психічних функцій людини, наприклад, часу реакції. Таким чином, Гальтон став засновником диференційної психології та психометрики.

2 етап з 1900 до кінця 30-х років 20-го сторіччя. Він характеризується становленням психогенетики як самостійної наукової дисципліни. В цей час відбувається розробка методології психогенетики та накопичення експериментальних даних.

У 20-ті роки Г. Сіменс розробив полісимптомний метод схожості як відносно надійний метод розрізнити і визначити монозиготних та дизиготних близнюків. Суть методу полягає у порівнянні та зіставлянні різноманітних ознак фенотипу (колір очей, шкіри, структури волосся, форм носа, губ, вух, підборіддя, груп крові та інше).

Велике значення для розвитку близнюкового методу та психогенетики в

цілому мала пропозиція Сіменса використовувати його не тільки для дослідження монозиготних, але й дизиготних близнюків. Таким чином він започаткував наукове використання близнюкового методу у психогенетиці. До цього часу частіше всього використовувався генеалогічний метод.

Отже, на другому етапі розвитку психогенетики були розроблені основні методи та отримано великий експериментальний матеріал який стосувався багатьох особливостей людини від морфологічних до складних психічних проявів ознак.

На 3-му етапі з 1940 по 1960-ті роки увага до психогенетики як до наукової дисципліни різко зменшилась. Це було пов'язано з Другою Світовою війною та розповсюдженням фашизму який широко використовував ідеї евгеніки (негативна евгеніка). Ближче до закінчення цього етапу різні вчені почали проводити психогенетичні дослідження інтелекту та різних психічних відхилень. Також вивчалась генетика поведінки тварин.

4-й етап тривав з 1960 по 1990-ті роки. У 1960 році була створена наукова спільнота «Асоціація генетики поведінки». Вони почали видавати журнал «Генетика поведінки» основна мета якого полягала в інформуванні великої кількості дослідників які вивчали питання спадкових механізмів передачі різних психологічних ознак.



Рисунок 2 – Логотип «Асоціації генетики поведінки»



Рисунок 3 – Обкладинка наукового журналу «Генетика поведінки»

Цей етап можна вважати початком сучасного періоду розвитку психогенетики. У 1960-70-тих роках більшість досліджень була спрямована на вивчення ролі середовища та спадковості у формуванні індивідуальних відмінностей у особистісній та пізнавальній сфері. У 80-тих роках увага дослідників була спрямована на більш детальне вивчення можливостей психогенетичних методів для виявлення параметрів середовища та генетичних чинників які впливають на психологічні та психофізіологічні відмінності. В наш час все частіше використовують молекулярно-генетичні підходи для виявлення конкретних генів, які впливають на формування психічних ознак.

5-й етап який триває і досі ознаменувався працею над міжнародним проектом «Геном людини» однією з найважливіших задач якого була генетика поведінки. Зараз велика увага приділяється пошукам можливостей генетичного корегування відхилень та захворювань, в тому числі і психологічного спрямування. Сучасний розвиток психогенетики вимагає співпраці багатьох науковців та фахівців не тільки психологів, біологів, генетиків, соціологів, але й юристів, економістів та культуро знавців. Постає дуже багато питань біотичного та юридичного напрямку щодо доцільності та можливості використання отриманих даних. А, також, питання технологічного характеру щодо розробки методики та впровадження результатів досліджень у практику.



Питання для самоперевірки:

1. *Що є предметом психогенетики?*
2. *Які завдання покликана вирішувати психогенетика?*
3. *Окресліть коло питань, яких торкається психогенетика.*
4. *Хто є засновником психогенетики?*
5. *Що таке євгеніка?*
6. *Охарактеризуйте перші етапи розвитку психогенетики.*
7. *Охарактеризуйте сучасний етап розвитку психогенетики.*



ЛЕКЦІЯ № 2

Тема: ОСНОВИ ЗАГАЛЬНОЇ ГЕНЕТИКИ

План:

1. Базові терміни та поняття генетики
2. Закони Менделя
3. Ознаки в популяціях
4. Моногенне успадковування ознак
5. Полігенне успадковування ознак



Основні поняття та терміни: спадковість, мінливість, ген, алель, домінантний алель, рецесивний алель, генотип, фенотип, норма реакції генотипу, геном, гомозиготна особина, гетерозиготна особина, ДНК, хромосома, каріотип, каріограма, закони Менделя, видоспецифічні особливості, індивідуально-специфічні особливості, спільнота, популяція, панміксія, асортативність, ізолят, якісні ознаки, кількісні ознаки, континуальний прояв, моногенне успадковування, домінантне успадковування, рецесивне успадковування, неповне домінування, кодомінування, успадковування зчеплене зі статтю, мітохондріальне успадковування, полігенне успадковування, компліментарність, полімерія, плейотропія, епістаз

1. БАЗОВІ ТЕРМІНИ ТА ПОНЯТТЯ ГЕНЕТИКИ

Спадковість – здатність живих організмів передавати властивості і функції від батьків до нащадків. Ця передача відбувається за рахунок генів.

Мінливість – здатність отримувати нові ознаки, що відрізняються від батьківських.

Ген – функціонально неподільна одиниця генетичного матеріалу. Основна функція гену це кодування білку. Деякі гени не кодують білки, а контролюють роботу інших генів. Функція частини генів досі є невизначеною.

Алель – один з можливих структурних станів гену. У людини одночасно може бути присутнім два алеля одного гену – по одному алелю у кожній з пари гомологічних хромосом. Місцерозташування гену (алеля) має назву локус.

Домінантний алель – алель який маскує наявність іншого (відмінного) алелю.

це статеві хромосоми. Жінкам властива X-хромосома (каріотип XX), а у чоловіків каріотип XY, є Y-хромосома, яка відрізняється за набором генів від «жіночої» X-хромосоми. Гени, що знаходяться у X-хромосомі успадковуються за так званим принципом «хрест-навхрест», тобто ознаки матері виявляються у хлопчиків, а ознаки батька у дівчат. В кінці 40-х років 20-го сторіччя було відкрито наявність у клітин жінок своєрідних хроматинових глибок що отримали назву статевого хроматину або тілець Бара за ім'ям вченого що їх відкрив. Вони утворюються для підтримки дозового співвідношення генів у генотипі (генний баланс). У Y-хромосомі міститься відносна невелика кількість генів натомість X-хромосома вміщує приблизно 20% усіх генів. Завдяки підтриманню генного балансу у жінок гени які б мали бути у подвійній кількості (2 X-хромосоми) не виявляються сильніше від чоловіків. Інактивуватися може будь-яка з 2-х X-хромосом випадково і це проходить на ранніх стадіях ембріогенезу.

Виділяють наступні види хромосом в залежності від співвідношення короткого та довгого плечей по відношенню до загальної довжини хромосоми:

Телоцентричні (відсутня одна пара плеч) у людини такий вид хромосом не зустрічається

Акроцентричні (палочкоподібні хромосоми з дуже коротким, майже не помітним другим плечем)

Субметацентричні (з плечами нерівної довжини, що нагадають зовні букву L)

Метацентричні (V-подібні хромосоми, що мають плечі однакової довжини)

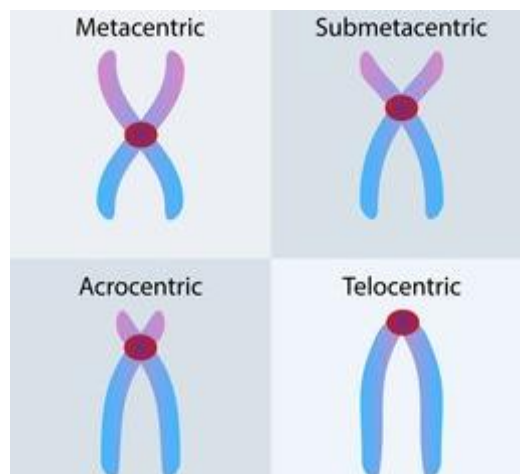
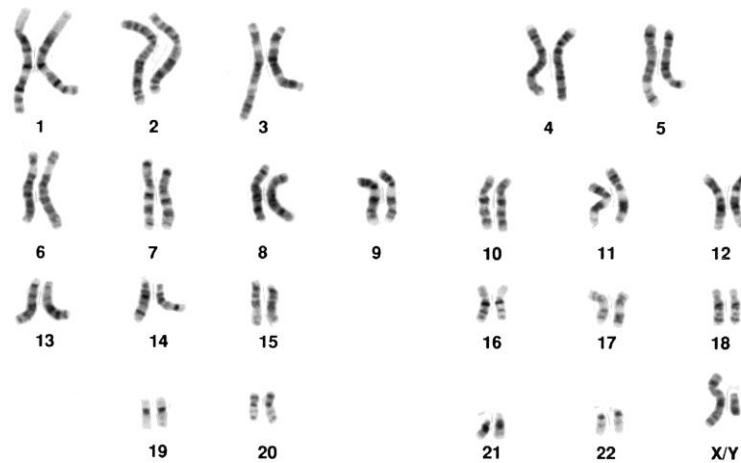


Рисунок 5 – Типи хромосом

Каріотип – сукупність ознак (кількість, розмір, форма і т. ін.) повного набору хромосом властивому клітинам даного біологічного виду (видовий каріотип), даної особини (індивідуальний каріотип) або лінії (клону) клітин.



Normal Karyotype

Рисунок 6 – Каріограма, що відображає нормальний каріотип людини

Каріограма – візуальне зображення каріотипу.

2. ЗАКОНИ МЕНДЕЛЯ

Закони успадкування були описані чеським монахом Грегором Менделем. Він займався селекцією гороху та саме на цьому об'єкті відкрив закони успадкування. Результати своєї 8-ної праці він виклав у статті яку було представлено у 1865 році.



Рисунок 7 – Грегор Мендель

В цій статті він сформулював три головні закони спадковості.

1. **Закон схожості гібридів першого покоління** (перший закон Менделя). Цей закон стверджує що схрещування гомозиготних особин, які відрізняються за ознакою, що досліджується, призводить до утворення

генетично та фенотипово однакових нащадків, всі особини серед цих нащадків будуть гетерозиготами.

2. **Закон розщеплення гібридів першого покоління** (другий закон Менделя). При схрещуванні між собою серед гібридів другого покоління у визначених співвідношеннях відновлюються вихідні форми. У випадку повного домінування розщеплення буде 3:1. У випадку неповного домінування 1:2:1.
3. **Закон незалежної комбінації (успадкування) ознак** (третій закон Менделя). Цей закон стверджує що кожна пара незалежних ознак успадковується у ряді поколінь незалежно. Сучасна генетика внесла уточнення, що це стосується лише генів розташованих в різних хромосомах, або на одній хромосомі, але на віддалені один від одного більш ніж 50 морганід (одиниця виміру відстані між генами на хромосомі).

3. ОЗНАКИ В ПОПУЛЯЦІЯХ

Кожен живий організм, в тому числі і людський, володіє цілим набором властивих йому особливостей. Деякі з них є загальними для всіх представників даного виду (**видоспецифічні особливості**). Кожен індивід, крім видоспецифічних характеристик, володіє цілим набором індивідуальних, властивих тільки йому якостей - це **індивідуально-специфічні особливості**. Всі ці особливості, притаманні даному індивіду – і видоспецифічні, і індивідуальні – в генетиці прийнято називати **ознаками**. Види, що населяють Землю, утворюють **спільноти**, тобто просторово-тимчасові об'єднання. Причиною утворення спільнот є однакова пристосованість особин до певних екологічних умов. Одним з різновидів спільнот є **популяція**. Оскільки генетика поведінки працює в основному на рівні популяцій, розглянемо, як визначається це поняття в генетиці. У широкому розумінні поняття «популяція» можна застосувати до будь-якої сукупності будь-яких об'єктів. У біології і генетиці **популяціями** вважають спільноти особин одного виду, що займають певну територію. Ідеальною популяцією в генетиці вважається група перехресних особин, що живуть на одній території. Якщо ймовірність схрещувань між особинами не залежить від будь-яких додаткових обставин (віку особин, статевих переваг і т. ін.), то ми маємо справу із **популяцією з випадковим схрещуванням**. Іншими словами, в такій популяції кожна особина (або індивід) однієї статі має рівні шанси схрещування (укладення шлюбу) з будь-якої особиною (індивідом) іншої статі. Такі популяції іноді називають **панміксичними** (термін «панміксія» означає вільний випадкове схрещування; ідеальна панміксія можлива лише в дуже великих популяціях, що не піддаються тиску відбору, мутацій і інших чинників). Багато теоретичних моделей в психогенетиці (і взагалі в популяційної генетиці) засновані на припущенні про наявність в популяції вільного випадкового схрещування.

Принцип вільного і випадкового схрещування в популяціях може порушуватися, якщо утворення пар за будь-якою ознакою відбувається не

випадково. Наприклад, в людських популяціях є тенденція до не випадкового підбору подружніх пар. У генетиці такий не випадковий підбір пар носить назву **«асортативність»**. Наприклад, щодо рівня доходу кажуть, що в популяції існує асортативність за рівнем доходу. Наявність або відсутність асортативності можна перевірити, оцінюючи схожість подружжя: якщо кореляція за цією ознакою близька до нуля, то кажуть, що асортативність відсутня; якщо кореляція відрізняється від нуля, це означає наявність асортативності. Популяції не є статичними утвореннями. В них постійно відбуваються процеси міграції, є коливання народжуваності і смертності і інші зміни. Ці процеси призводять до коливань чисельності. Оскільки людина належить до одного з видів живих організмів, для неї також характерне утворення популяцій. Крім біологічних причин, на формування людських популяцій впливають і різні соціальні чинники. Людські популяції можуть мати різну чисельність. Термін «популяція» можна застосувати до населення таких мегаполісів, як Нью-Йорк чи Токіо (в яких щодня відбуваються процеси міграції, що призводять до оновлення і зміни чисельності за рахунок припливу або відтоку населення), і до невеликих спільнот або племен, що населяють замкнуті території, наприклад, в гірській місцевості чи на островах. Замкнені популяції зветься **ізолятами**. Ізоляти в людських популяціях можуть зустрічатися не тільки в географічно ізольованих місцевостях, а й всередині великих популяцій, якщо якісь групи людей, скажімо, з релігійних чи етнічних причин, не змішуються з іншою популяцією.

Серед представників будь-якої популяції спостерігається певна мінливість, тобто різноманітність ознак у її членів. Мінливість людської популяції легко помітити, якщо подивитися на натовп людей. Поряд з видоспецифічними ознаками кожен індивід має унікальний набір ознак, притаманних тільки йому. В результаті в натовпі людей практично неможливо виявити двох однакових індивідів. Індивіди розрізняються не тільки по зовнішній будові – за кольором волосся і очей, росту і статурі, але і за особливостями поведінки - манері говорити, ході, жестикуляції і т. ін.

Залежно від типу мінливості в популяціях можна виділити ознаки двоякого роду. Одні з них характеризуються дискретним, тобто переривчастим рядом мінливості. Ці ознаки зустрічаються в обмеженому числі варіантів, відмінності між індивідами чітко виражені, і проміжні форми відсутні. Ознаки такого роду відносять до категорії **якісних**. Зовнішні умови мало або майже зовсім не впливають на їх прояв. До таких ознак належать, наприклад, групи крові у людини. Носії різних варіантів якісних ознак в популяції можуть зустрічатися з різною частотою: можна згадати, що люди з резус-негативним фактором крові зустрічаються набагато рідше, ніж з резус-позитивним. Крім того, частота зустрічі варіантів однієї і тієї ж ознаки в різних популяціях зазвичай різниться. Серед ознак людини, так чи інакше пов'язаних з поведінкою (в широкому сенсі), ознак якісних, що мають дискретний характер мінливості, майже немає. З тих, що не пов'язані з грубою патологією, найбільш відомі дві, що мають відношення до сенсорної чутливості. Це чутливість до смаку фенілтіомочевини (одні люди відчувають смак цієї речовини, а інші – ні) і

дальтонізм (деякі люди не здатні розрізняти окремі кольори спектра). Більшість же відомих на сьогодні простих якісних ознак людини пов'язано з біохімічними факторами крові або спадковими аномаліями, що не мають значних проявів в поведінці.

Часто якісні поліморфізми, які супроводжують певні особливості поведінки, пов'язані з різними спадковими аномаліями, що приводять до дегенеративних змін в центральній нервовій системі, і, це супроводжується порушеннями поведінки. Прикладами таких поліморфізмів, які зачіпають поведінку, є фенілкетонурія – порушення метаболізму, що приводить до важкої розумової відсталості, і хорея Гентінгтона – дегенеративне захворювання нервових клітин, що приводить до мимовільних рухів, змін особистості і поступово наростаючого слабоумства.

Основна маса поведінкових характеристик людини відноситься до другої категорії ознак, що володіють безперервною, або **кількісною** мінливістю – **континуальністю** проявів. Схожу мінливість ми спостерігаємо в таких морфологічних ознаках, як зріст, вага, колір волосся і шкіри, і в таких поведінкових ознаках, як інтелект, риси темпераменту і т. ін. Всі значення кожної з цих ознак можна розмістити на деякій безперервній шкалі. Дуже високі і дуже низькі значення ознак, як правило, зустрічаються в популяціях рідше, ніж середні. Частота прояву тих чи інших значень ознаки може бути підрахована і представлена у вигляді розподілу, який є сукупністю значень кількісної ознаки і відповідних їм частот. Частотний розподіл за ознакою, що проявляє безперервну мінливість, приблизно відповідає кривій нормального розподілу. Більшість людей потрапляє в середню частину розподілу, а на його краях, що представляють крайні ступені прояву ознаки, виявляється лише мала частина популяції.

Часто при оцінці **кількісних** ознак ми користуємося **якісними** категоріями, такими, як "високий-низький", "сильний-слабкий", "темний-світлий" і т. ін. Згадаймо відомий приклад з психофізіології. Людей часто ділять на таких що мають сильний і слабкий тип нервової системи, проте такий розподіл умовний. У ці групи потрапляють тільки люди з країв розподілу, тоді як сам параметр сили-слабкості вимірюється за безперервною шкалою, і в популяції зустрічаються всі значення, починаючи від крайньої слабкості нервової системи і закінчуючи крайніми значеннями сили. Так само вельми умовним є поділ людей на екстравертів та інтровертів. Будь-який типологічний поділ не описує повної картини мінливості за континуальною ознакою.

Існує ще одна категорія ознак, що займає як би проміжне положення між якісними поліморфізмами і кількісними континуальними ознаками. Йдеться про **ознаки з межевим ефектом**. Зовні ці ознаки нагадують якісні поліморфізми, тобто відрізняються дискретним характером прояву. Організм або несе дану ознаку або ні. Найчастіше ознаками з пороговим ефектом є різні захворювання, наприклад, цукровий діабет, бронхіальна астма або шизофренія, а також різні вроджені аномалії розвитку – аненцефалія, spina bifida (аномалії центральної нервової системи), заяча губа, вовча паща і ін. Для цих захворювань і вад розвитку спостерігаються чіткі альтернативи розподілу,

схожі розподілам за якісними поліморфізмами: індивід або страждає даним захворюванням, або ні. Однак тип спадкування при цих захворюваннях виявляється ближче до типу успадкування кількісних ознак. В цьому випадку можна сказати, що межа є умовною межею в нормальному розподілі ознаки, що розділяє, з одного боку, уражених, і з іншого – неуражених, але схильних до захворювання індивідів. При деяких захворюваннях межа між нормою і патологією простежується досить чітко, особливо при вроджених аномаліях розвитку, тоді як при інших вона розмита і вельми умовна (наприклад, межа між розумовою відсталістю і нормальним інтелектом). Таким чином, ознаки з межовим ефектом скоріш можна віднести до категорії кількісних ознак людини. Відповідно, для них будуть справедливі ті ж закономірності успадкування, що і для звичайних континуальних ознак.

4. МОНОГЕННЕ УСПАДКОВУВАННЯ ОЗНАК

Моногенне успадкування це успадкування однієї ознаки. Воно може бути домінантним або рецесивним, аутосомним або зчепленим зі статтю, ядерним або мітохондріальним.

Існують наступні варіанти моногенного успадкування:

1. Аутосомно-домінантний
2. Аутосомно-рецесивний
3. Х-зчеплений домінантний
4. Х-зчеплений рецесивний
5. Y-зчеплений
6. Мітохондріальний

Домінантне успадкування має місце коли ознака кодується домінантним алелем гену. Його зазвичай позначають великими літерами алфавіту. Генетично можливо два варіанти домінування – гомозиготний (обидві великі літери) та гетерозиготний (велика та мала літери – два типи алелей у геномі). Прояв ознак у фенотипі нащадків обумовлений генотипом другого з батьків та варіантом домінування. Гомозиготна особина передає нащадкам цю ознаку не зважаючи на генотип другого з батьків. Гетерозиготна особина може не передати ознаку нащадкам за умови утворення нащадків з гамети, яка містить рецесивний алель гену. Прикладом захворювань у людини, що успадковуються таким чином є брахідактилія (короткопалість) та хвороба хорія Гентингтона. Це дегенеративне захворювання нервових клітин у базальних структурах головного мозку, що виявляється у прогресуючій забувкватості, слабоумі та появою неконтрольованих рухів. Ця хвороба проявляється у зрілому віці (45-60 років) коли людина зазвичай вже має нащадків.

Рецесивне успадкування має місце коли ознака кодується рецесивним алелем гену. Ці алелі позначають маленькими літерами алфавіту. У популяції гени, що кодуються рецесивними алелями існують також у двох формах. Гетерозиготна за цим геном особина несе у геномі алель, що обумовлює ознаку, але фенотипові у цієї особини ця ознака не проявляється, та у гомозиготному стані, коли обидва алелі є рецесивними і це призводить до прояву ознаки у

фенотипі. Особливості рецесивного успадковування:

1. Ознака проявляється лише у рецесивних гомозиготних особин (aa)
2. Явище «носій гену» – гетерозиготні особини (Aa).
3. Ген передається через покоління, або виникає у черзі поколінь неочікувано

Прикладом хвороби яка успадковується таким чином є фенілкетонурія. Ця хвороба виникає внаслідок присутності в організмі надлишку амінокислоти – фенілаланіну і це призводить до формування розумового відставання.

Неповне домінування це випадок успадковування коли гетерозигота має прояв ознаки, який відрізняється від фенотипового прояву ознаки у гомозигот.

Кодомінування це коли прояв ознаки формується двома алелями у рівних долях впливу.

Успадковування зчеплене зі статтю. Якщо ген розташований у статевій (X або Y) хромосомі, то кажуть що він є зчепленим зі статтю. Y-хромосома несе набагато менше генів ніж X і для багатьох алелів X-хромосом немає відповідних алелей на Y-хромосомі, а тому якщо чоловік отримує від матері X-хромосому з рецесивними алелями вони проявляються у його фенотипі. Зчеплено зі статтю успадковуються такі хвороби як гемофілія, дальтонізм, іхтіоз, одна з спадкових форм рахіту та багато інших.



Рисунок 8 – Статеві хромосоми людини

Мітохондріальне успадковування. Мітохондріальна ДНК це одна хромосома, що замкнена в коло як у бактерій. Особливості успадковування захворювань, що обумовлені мітохондріальними генами:

1. Хворіють особини обох статей
2. Хвора жінка передає хворобу усім своїм дітям
3. Хворий чоловік не передає захворювання
4. Стану «скритий носій» не існує.

5. ПОЛІГЕННЕ УСПАДКОВУВАННЯ

Полігенне успадковування – це успадковування ознак, що формуються кількома генами.

Компліментарність – це така взаємодія генів при якому 2, або більше, гена обумовлюють прояв ознаки у фенотипі.

Полімерія – кілька генів впливають на одну ознаку однаково, але при формування ознаки та її прояву грає роль кількість та співвідношення домігантних та рецесивних алелей будь яких з цих генів.

Плейотропія – вплив одного гена на прояв кількох ознак одночасно (множинна дія генів).

Епістаз – пригнічення одного гену іншим (неалельним). Існує домігантний епістаз коли пригнічення здійснюється домігантним алелем контролюючого гену та рецесивний коли контроль здійснює рецесивна алель.

Більшість психічних та психологічних ознак людини успадковується саме за принципом полігенного успадковування.



Питання для самоперевірки:

1. Пригадайте 5-6 базових термінів генетики.
2. Закони Менделя та їх зміст.
3. Поняття популяції.
4. Що таке панміксія та яка її роль у розвитку виду?
5. Що таке якісні ознаки?
6. Що таке кількісні ознаки?
7. Яким чином можуть успадковуватись ознаки?



ЛЕКЦІЯ № 3

Тема: ОСНОВИ АНТРОПОГЕНЕЗУ

План:

1. Наукові гіпотези походження та еволюції людини
2. Методи антропологічних досліджень
3. Можливі шляхи виникнення людини
4. Раси людей



Основні поняття та терміни: антропология, антропогенез, біологічна еволюція, синтетична гіпотеза еволюції, мутація, природний добір, боротьба за існування, дрейф генів, популяція, космічна еволюція, теологічний креаціонізм, описові методи, кількісні методи, генетичні методи, пластична реконструкція, раса, нація, народ, народність, етнос, плем'я, поліцентрична гіпотеза походження рас, моноцентрична гіпотеза походження рас, типологічна концепція, популяційна концепція

Поняття **антропология** у науковий обіг увійшло у першій половині 16 сторіччя. У 1501 році німецький анатом Магнус Хундт опублікував книгу «Антропология про достойність, природу і властивості людини та про елементи, частини і члени людського тіла», присвячену описові анатомічної будови людського тіла. Невдовзі, у 1533 році з'явилася ще одна книга – «Антропология, або міркування про природу людини», написана італійським політиком та істориком Галеаццо Капелла. На сучасному етапі термін «антропология» вживають для позначення науки, предметом дослідження якої є людина, а саме – її походження та еволюція, а також функціонування в культурі як найбільш специфічній формі її життєдіяльності.

Антропогенез, або еволюційна антропология – антропология, що вивчає походження людини сучасного біологічного типу, формування її як виду у процесі еволюційного розвитку. Формування антропогенезу почалося в перші десятиліття 19 сторіччя, коли французький натураліст Жан-Батист Ламарк обґрунтував наукову гіпотезу походження та еволюції людини.

1. НАУКОВІ ГІПОТЕЗИ ПОХОДЖЕННЯ ТА ЕВОЛЮЦІЇ ЛЮДИНИ

Перші вагомі наукові гіпотези походження та еволюції людини з'явилися

у другій половині 19-го сторіччя. Провідними були ідеї Чарльза Дарвіна які було доповнено уявленнями про вирішальну роль праці у формуванні людини та положення мутаційної теорії.

Автором концепції **біологічної еволюції** людини був англійський натураліст Чарльз Дарвін. У 20-му сторіччі прихильники дарвінізму доповнили його уявлення мутаційною теорією Гуго де Фріза і сформулювали **синтетичну гіпотезу еволюції**, яку вважають найбільше визнаною. За цією гіпотезою єдиним джерелом спадкової мінливості живих організмів є **випадкові мутації** генів, а творчим чинником історичного розвитку органічного світу на нашій планеті – **природний добір**, в основі якого лежить **боротьба за існування**. Стверджують також, що у різних форм організмів та у різні періоди еволюція відбувається з неоднаковою швидкістю. Вона діє не на особини, а на популяції, в межах яких одним із суттєвих чинників є **дрейф генів**.

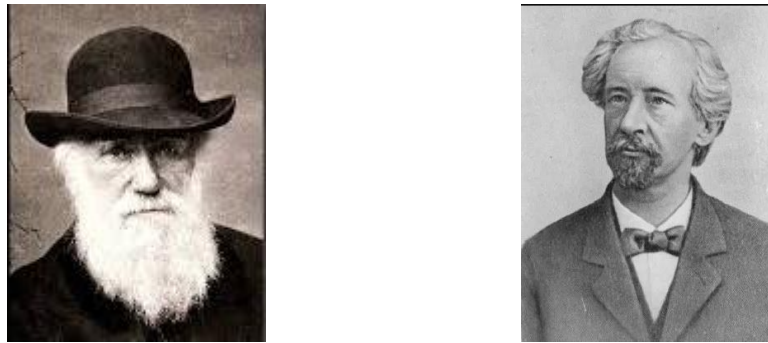


Рисунок 9 – Чарльз Дарвін та Гуго де Фріз

Вважають, що антропогенез здійснюється на основі закономірностей синтетичної гіпотези еволюції. При цьому еволюція людини має лінійний характер: австралопітек – людина вміла – людина прямоходяча – людина неандертальська – людина розумна.

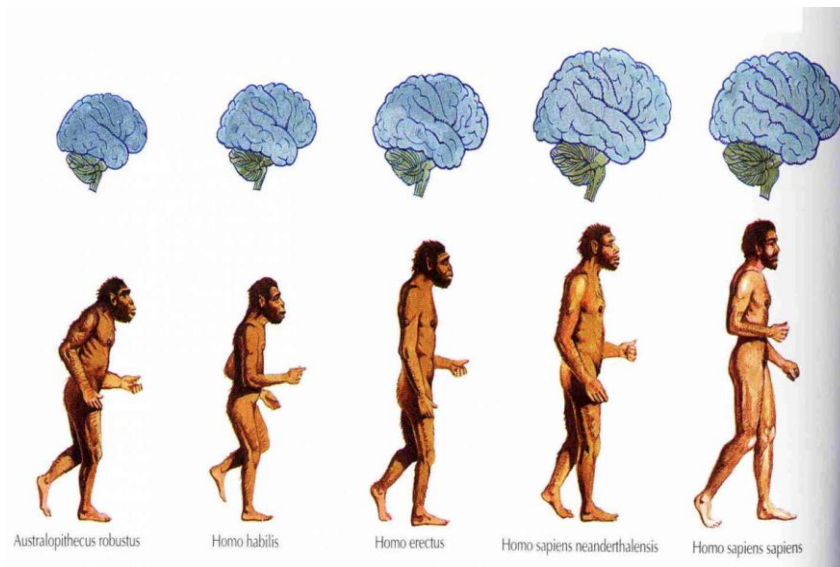


Рисунок 10 – Лінійна еволюція людини

Погляди Дарвіна на походження та еволюцію людини свого часу були доповнені Фрідріхом Енгельсом, який вважав, що у формуванні людини вирішальну роль відіграла праця. Він стверджував, що завдяки праці розвинулися функції рук і органів мовлення, сталося поступове перетворення мозку тварини на розвинений мозок людини, удосконалилися органи чуття людини. У процесі праці у людини розширювалося коло понять та уявлень, а її трудові дії набули свідомого характеру.

Наразі існують оригінальні доповнення до існуючих уявлень про антропогенез. Відомий американський історик Захарія Ситчін, спираючись на детально вивченні ним Біблію і документи єгипетської та шумеро-аккадської цивілізацій оригінальними мовами, відтворив шлях виникнення на Землі людини сучасного біологічного типу. Він стверджував, що нашу планету в давнину відвідували представники високорозвиненої цивілізації з іншої планети, які шляхом генної інженерії та клонування створили людину сучасного фізичного типу, схожу на себе. При цьому прибульці використали своїх жінок та особин місцевої людності, відомої нам сьогодні як неандертальці.

Непрямим науковим підтвердженням гіпотези Ситчіна є наявність у геномі людини біля 220 генів, які абсолютно відсутні в геномі будь-якої іншої живої істоти на Землі. Однак навіть ця гіпотеза не пояснює процес виникнення та еволюції людини неандертальської.

Сучасний український дослідник Олег Базалук вважає рушійною силою антропогенезу комплексні зміни в головному мозку, пов'язані з розвитком свідомості та здатності до розуміння зв'язків між предметами та явищами навколишнього світу. Британець Алан Елфорд обстоює гіпотезу створення людини з мавпи космічними прибульцями шляхом генної інженерії. Російський вчений Борис Поршнев стверджував, що мислення і свідомість розвинулася у людини завдяки виникненню у неї мови. Однак ці концепції мають лише умоглядний характер.

Із різних обставин дотепер мало відома і майже не вивчена сучасною наукою цікава і теоретично добре розроблена концепція **космічної еволюції** людини. Вперше її базові положення були представлені науковому світу в другій половині 19-го сторіччя у фундаментальній праці Олени Блаватської «Таємна доктрина». У 20-му сторіччі ця концепція набула розвитку в роботах теософів Рерихів у співпраці з індійськими філософами. Ця концепція посідає проміжне положення між **теологічним креаціонізмом** і **біологічним еволюціонізмом**. Вона не відкидає опису походження людини, типового для деяких релігійних учень, але вважає, що священні писання містять не буквально, а зашифровану істину. Буквальне прочитання веде до помилок. Водночас концепція космічної еволюції розглядає антропогенез не лише у вузькому біологічному значенні, для неї важливо усвідомлення еволюції людини як універсального космічного процесу, в якому біологічна еволюція є лише одним з етапів розвитку життя і розуму.

Основні положення концепції **космічної еволюції** людини:

1. Життя на Землі з'явилося з космосу в результаті природних процесів еволюції. Перші форми земного життя були небіологічними (астральними, тобто польовими), і минув тривалий шлях адаптації та розвитку до появи людиноподібної істоти.
2. Ранні людиноподібні види були теж польової природи і мали абсолютно інші форми розмноження (на зразок брунькування). Морфологічно вони були більшими, навіть гігантськими, і поступово, у міру збільшення матеріальності тіла, зменшувалися у розмірах, як і вся земна флора та фауна.
3. Окрім біологічних і соціальних чинників, є ще космічний чинник еволюції. (Космічний Розум який не є Богом у традиційному розумінні, а є природним явищем), під дією якого у протолюдській істоті почала і продовжує розвиватися нова, незвичайна для тваринного світу властивість – розум.
4. Людина розумна не походить від жодного з видів людиноподібних мавп. Походження цих мавп пояснюють схрещуванням ранніх людських істот з тваринними видами, що призвело до появи побічної гілки еволюції.
5. Еволюція людини не закінчується на біологічній стадії. Високорозвинений людський мозок матиме інший, небіологічний, носій – тіло з ущільненої астральної (польової) субстанції.

На основі розгляду основних положень концепції космічної еволюції людини можна дійти висновку, що вона почала свій еволюційний шлях задовго до виникнення біологічного ступеня і буде продовжуватися за його межами.

2. МЕТОДИ АНТРОПОЛОГІЧНИХ ДОСЛІДЖЕНЬ

Методи сучасних антропологічних досліджень різноманітні як за складністю, так і за використанням приладів і спеціального обладнання. У їх сукупності можна виділити три окремі групи:

1. Описові або якісні
2. Вимірні або кількісні
3. Генетичні

Генетичні методи антропологічних досліджень виділені в окрему групу через їх специфічні особливості та комплексне використання складного спеціального обладнання для здійснення біохімічних маніпуляцій з ДНК, потужних комп'ютерів, оснащених відповідними програмами.

У сучасній антропології широко використовують також **пластичну реконструкцію** – відновлення обличчя і навіть всього тіла людини за черепом та іншими кістковими рештками.

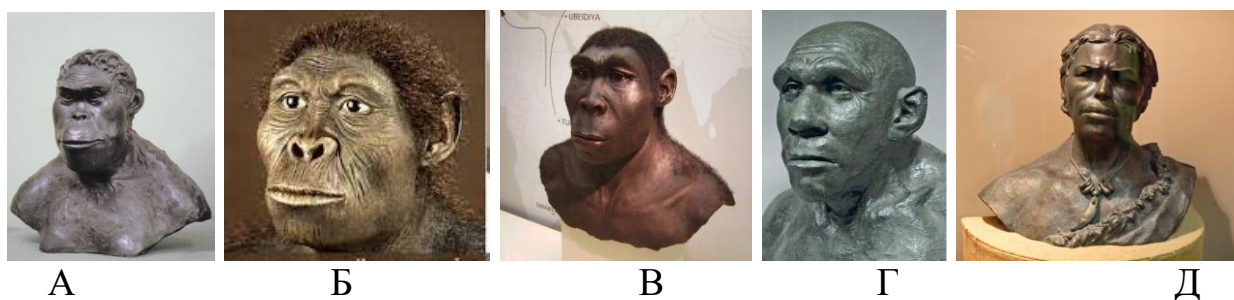


Рисунок 11 – Пластична реконструкція гомінід: А – австралопітек; Б – людина уміла; В – людина прямоходяча; Г – неандерталець; Д – кроманьйонець

Суть описових методів полягає у системному спостереженні за людськими об'єктами, акумулювання й описі всебічної інформації про них. До описових методів належать: визначення інтенсивності пігментації шкіри, волосся, райдужки очей, характер третинного волоссяного покриву тіла, форма волосся, візерунки шкіри долонь і підшов, виготовлення масок, відбитків, фотографій, відео зйомка тощо. В антропології також визначається товщина губ (висота їх передньої частини при зімкнутому роті), форма носу, його довжина, ширина в крилах, розвиток очної щілини, ступінь розвитку складки верхньої повіки, наявність епікантуса, форма вуха, профіль підборіддя. Важливими антропологічними ознаками є форма зубів різного функціонального призначення. Усі ці ознаки спадково різні в різних популяціях.

У палеоантропологічних дослідженнях для визначення статі викопної людини використовують ознаки будови таза, черепа та довгих трубчастих кісток.

Вимірні методи охоплюють метричні, біохімічні та методи датування палеоантропологічних знахідок. Для визначення середніх показників результатів вимірювання та їх достовірності користуються засобами варіаційної статистики.

Результати молекулярно-генетичного аналізу ДНК сучасних людей практично у всіх куточках нашої планети підтвердили попередні уявлення вчених про те, що людина сучасного фізичного типу виникла на території Південно-Східної Африки приблизно 200 тис. років тому і поступово розселилася по всій Землі. Ці дослідження дали змогу суттєво уточнити хронологію цього розселення, яка була визначена методами датування етапів антропогенезу.

3. МОЖЛИВІ ШЛЯХИ ВИНИКНЕННЯ ЛЮДИНИ

Звідки і як все ж таки виникла людина? Точної відповіді ми не маємо й досі. При вивченні геному людини та людиноподібних мавп виявилось що у людини дві пари хромосом людиноподібних мавп злилися в одну та утворили другу хромосому людства. У своєму посланні до Академії наук Ватикану 22 жовтня 1996 року Папа Іван Павло II писав, що між предковими формами мавп і сучасною людиною лежить «онтологічний розрив» – момент, коли Бог вселив

душу в тваринного предка.

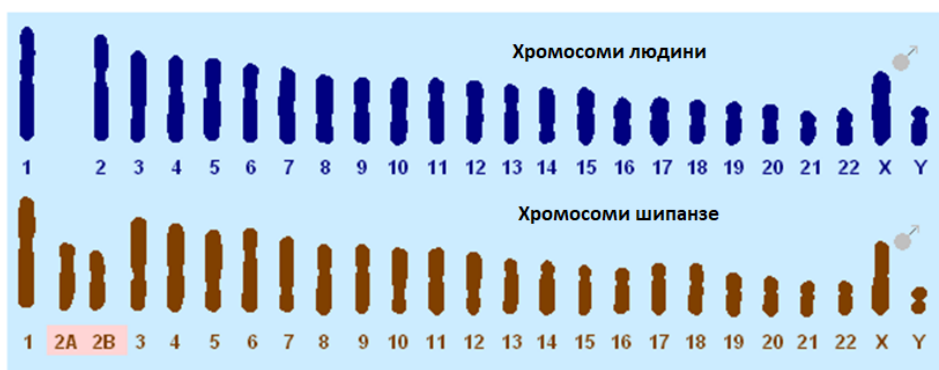


Рисунок 12 – Геном людини та шимпанзе

Різниця між геномами шимпанзе та людини складає лише 1%. Натомість схожість геномів як шимпанзе, так і людини до геному горіли становить 97%. Тобто десь в часі є наш спільний предок з горілою, але потім ми з шимпанзе покрокували трішки далі, і, з часом нарешті відокремились і від спільного предка з шимпанзе, так звана «відсутня ланка». Як і всі інші людиноподібні мавпи «відсутня ланка» була лисою твариною, що селилася десь у гіллі пліоценового лісу. Та з якогось часу популяція була розділена навпіл. Саме поділ популяції є відправною точкою видоутворення. Лінією розподілу могли бути гори, або широка річка, або рифтовий розлом земної кори, який утворився саме в цей час і внаслідок якого відокремилась східноафриканська популяція мавп, що опинилася в посушливій савані відрізаною від тропічних лісів. За іншою версією популяція поділилася на південну – шимпанзе, та північну, а лінією розподілу була пустеля Сахара.

Проте у будь-якому разі можна вважати, що наші предки становили невелику ізольовану популяцію, тоді як предки шимпанзе були переважаючою расою. Дані популяційної генетики свідчать про те, що наш вид пройшов крізь «горловину пляшки», тобто в недалекому минулому наших предків був відрізок часу, коли популяція перебувала на межі вимирання через невелику кількість особин. В геномі шимпанзе такого відлуння немає.

Ізоляція балансує на межі виживання групи призвела до близькоспорідненого схрещування, що своєю чергою спричинило ефект генетичного дрейфу (тобто істотному зростанню частоти виникнення і накопичення мутацій). Саме так могла виникнути та закріпитися мутація злиття двох хромосом в одну, що автоматично призвело до неможливості схрещувань з іншими людиноподібними мавпами.

Паралельно відбувалися інші суттєві зміни в анатомії предків людини. Скелет змінився, пристосувавшись до прямоходіння на двох ногах, яке більшою мірою підходило до переміщення на значну відстань відкритою рівнинною місцевістю. Почала змінюватися шкіра. Волосяний покрив зменшився і з'явилося потовиділення у спекотну погоду, що не властиве мавпам. Ці зміни разом із шапкою волосся, що зберіглася на маківці, та з

системою зворотно-теплообмінних вен на голові свідчать про те, що наші предки вже більше не жили в тіні та туманах екваторіального лісу, а ходили прямо під пекучим екваторіальним сонцем.

Австралопітеки не були нашими предками. Це були невеликі створіння з величезними щелепами. Вони були меншими і менш розумними за шимпанзе, але ходили прямо на двох ногах. Вони постійно щось жували, ймовірно, траву та іншу рослинну їжу через що втратили ікла. Цілком можливо що їх з'їли предки сучасних людей. Які були більшими істотами, приблизно такого самого зросту як сучасні люди, або навіть трішки вищими. Вони стали хижаками. Відтоді мозок стає чимраз більшим. Великий мозок, м'ясний раціон, повільний розвиток із довгим дитинством – усі ці риси розвивалися паралельно. Без м'яса великий мозок, який потребує протеїнів, став би занадто дорогою розкішшю. Якби не зменшились щелепи, мозку не вистачило б місця в голові. Без збільшення тривалості дитинства не вистачило б часу для навчання. Локомотивом процесу еволюції були статеві переваги. Якщо в мавп самці у 1,5 рази більші від самок, то у людини цей розрив значно менший. Такі зміни в рості свідчать про зміну статевих відносин в популяції. Замість безладних зв'язків та гаремів як у мавп з'являються більш тривалі сімейні стосунки моногамного типу. Якщо у мавп головне – кількість партнерів, то за умов моногамної популяції на перше місце виходить якість партнера, тобто певні якості які свідомо відбираються як найкращі та закріплюються спадково. Самки зі збереженими ювенільними (дитячими) рисами мали більший успіх (ніби довше проживуть раз молодші), а до таких рис в тому числі належить високий опуклий лоб – що пов'язано зі збільшенням обсягу мозку в середині. І, таким чином, кожне наступне покоління мало все більший розмір мозку.

Розвиток моногамних відносин також призвів до розподілу праці між чоловіками та жінками з утворенням унікальних партнерських відносин, які дозволяли слабшим фізично жінкам також отримувати м'ясо від чоловіків і більше часу приділяти дітям.

Статевий розподіл праці в подальшому призвів до ускладнення і розвитку суспільних відносин. Виникла трудова спеціалізація, що призвело в решті решт до виникнення та розвитку технологій.

Для кожного виду характерна своя чітко визначена поведінка, яку не можна пояснити суто вихованням чи суто генами. Якщо ядро шимпанзе пересадити у яйцеклітину людини видаливши ядро людини, а потім виховувати це дитинча у родині людей воно не стане людиною. Але й дитинча людини за умови розвитку у популяції мавп виживе, проте не буде людиною.

Люди володіють чотирма вирішальними особливостями, поєднання яких властиве тільки їм – вертикальний скелет, рухливі руки, здатні маніпулювати предметами, тривимірний кольоровий зір та унікальний за своєю складністю головний мозок. Саме сукупність цих чотирьох властивостей робить людей господарями планети. Однак становлення людини – результат не лише біологічної еволюції, а й розвитку суспільного середовища.

Людина сучасного фізичного типу як **біологічних вид** Людина Розумна входить до **роду** Людина, який включає також чотири види пітекантропів та

Людину Неандертальську. Разом із видами ранніх людей та австралопітеків **рід** Людина складає **родину** Гомініди. Ця родина разом з людиноподібними мавпами входить до **надродини** Гоміноїди **підряду** Антропоїди **ряду** Примати, який належить до **класу** Ссавці **типу** Хордові **царства** Тварини.

4. РАСИ ЛЮДЕЙ

Походження терміну «**раса**» точно не встановлено. Можливо, це – видозмінене арабське слово *ras* – голова, початок, корінь, а, можливо, італійське *razza* що означає «плем'я». Але в сучасній антропології прийнято вважати, що поняття «раса» походить від латинського *ratio*, тобто категорія, розряд. Термін «раса» як таксономічну категорію вживають також стосовно усіх живих організмів для позначення чітко відокремлених в екологічному, а інколи і в морфологічному сенсі груп організмів у межах виду або підвиду. У сучасному антропологічному розумінні термін «раса» вперше використав у праці «Новий розподіл землі на основі різних видів, або рас людей, що її населяють» французький мандрівник та лікар Франсуа Берньє.

Найповніше визначення поняття «раса» дав канадський расолог Філіп Раштон у 2000 році спираючись на сучасні дані молекулярної біології та генетики людини:

« ... **Раса** – біологічне поняття. Раси розпізнаються за комбінацією географічних, екологічних і морфологічних ознак, а також за частотами поширення генетично детермінованих біохімічних показників. Але раси поєднані одна з одною через перехідні форми, тому що представники однієї раси здатні схрещуватися із представниками іншої і здійснюють це».

Тобто, **раса** – це велика сукупність людей, які мають спільне походження та характеризуються схожими спадковими фізичними та біохімічними особливостями, сформованими у процесі історичного розвитку під впливом природних і соціальних умов життєвого середовища. Людські раси це не окремі популяції, а їх сукупності. Це над популяційні утворення.

Крім поняття раса в антропології та суміжних галузях науки використовують також поняття «нація», «народ», «народність», «етнос».

Нація – історична спільнота людей, об'єднаних єдиною мовою, культурою, рисами характеру, територією та глибокими внутрішніми зв'язками.

Народ – це сукупність усього населення певного політико-географічного середовища (конкретної країни, континенту чи їх регіонів) і може складатися з різних націй та рас.

Націю формують кілька **народностей**, кожна з яких є історичною спільнотою людей, що утворилась з племен на основі спільності території, мови та культури. **Плем'я** в свою чергу є етнічно-соціальною спільнотою людей пов'язаних родовими стосунками.

Етнос – загальне, збірне поняття, що позначає будь-яку історично сформовану стійку спільноту людей.

Раса є не етносом, а сукупністю етносів, і процеси формування цих двох

явищ різні.

В антропології тривалий час існувало дві альтернативні гіпотези походження рас людини – **поліцентрична** (поліфілетична) і **моноцентрична** (монофілетична).

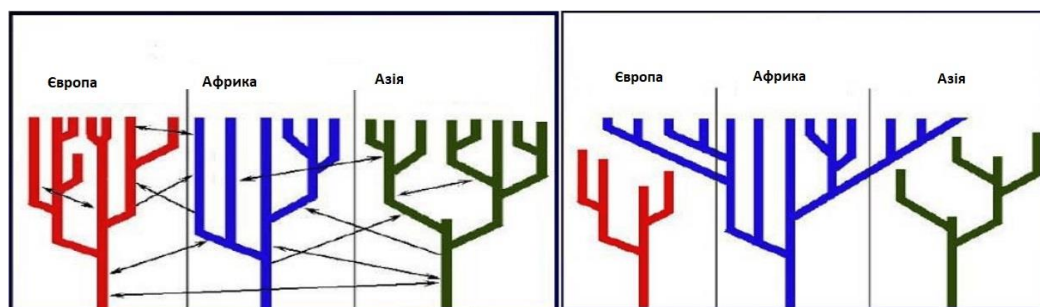


Рисунок 13 – Поліцентрична та моноцентрична гіпотези походження рас

Поліцентрична гіпотеза стверджує, що кожна раса виникла на своєму континенті від окремої популяції попереднього предкового виду людей. Згодом ці раси мігрували і в результаті метисації обмінювалися генами, внаслідок чого сформувався єдиний вид людини розумної вік якого сягає понад 1 млн. років.

За **моноцентричною гіпотезою** люди сучасного фізичного типу виникли в одному регіоні світу – на території Африки – протягом періоду 500-200 тис. років тому, а раси почали формуватися лише після заселення нашої планети популяціями цих людей, тобто значно пізніше, ніж стверджує поліцентрична гіпотеза. Результати сучасних молекулярно-генетичних досліджень геному сучасної людини підтвердили достовірність моноцентричних уявлень про формування нашого виду. При цьому було висловлено припущення, що ще до виходу з Африки первинна популяція людей поділилась на три групи, які згодом започаткували три сучасні великі раси людства.

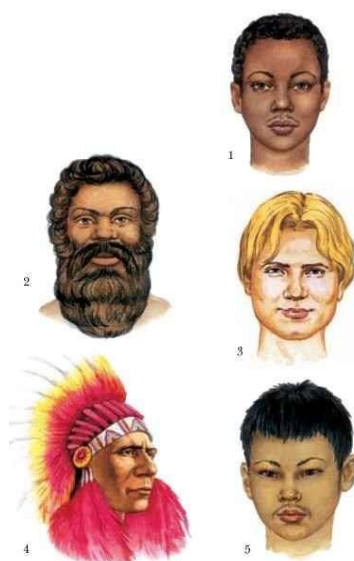


Рисунок 14 – Основні раси людей: 1 – негроїдна, 2 – австролоїдна, 3 – європеїдна, 4 – американоїдна, 5 – монголоїдна

Наразі не існує чітко визначеної класифікації рас з якою б погоджувались усі дослідники. Вже в Біблії згадується потомство трьох синів Ноя: Яфета – білошкіре, Сима – жовтошкіре та Хама – чорношкіре. Перший науковий поділ людства на раси був здійснений у 17 сторіччі французьким ученим Берньє який виділив чотири основні раси. Тривалий час загальне визнання мала класифікація німця Йоганна Блюменбаха на п'ять рас. З початку 20-го сторіччя у класифікації рас стали враховувати еволюційні аспекти за двома напрямками типологічним та популяційним.

В основі **типологічної концепції** лежить гіпотеза про успадкування расових ознак цілим комплексом. Основним положенням **популяційної концепції** рас є твердження про те, що індивід не є носієм расових властивостей і що раса складається не з індивідів, а з популяцій.

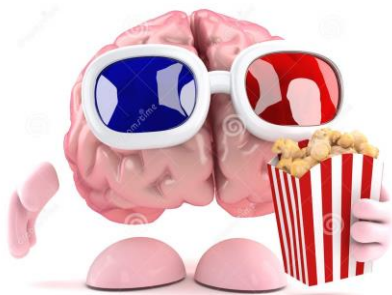
У сучасній антропології визнання набула расова класифікація, запропонована у 1963 році російськими антропологами Яковом Рогінським та Максимом Левіним, які в основі її поклали розробки М. Чебоксарова, А. Ярхо та Г. Дебеца. За цією класифікацією сучасне людство поділяється на 3 великі раси, 16 малих та 6 проміжних.

Наприклад, українці – один із антропологічних типів середньо європейської малої раси, яка входить до складу великої євразійської раси. У свою чергу українці поділяються на популяції: центральноукраїнська, карпатська, нижньодніпровсько-прутська, деснянська та верхньодніпровська-ільменська.



Питання для самоперевірки:

1. *Що таке антропогенез?*
2. *Які існують наукові гіпотези походження людини?*
3. *Охарактеризуйте основні положення космічної еволюції людини.*
4. *Які методи застосовують у антропологічних дослідженнях?*
5. *Які чинники сприяли формуванню людини сучасного типу?*
6. *Що таке раса?*
7. *Які Ви знаєте основні гіпотези походження рас?*



ЛЕКЦІЯ № 4

Тема: ГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ

План:

1. Основні наукові напрямки розвитку сучасної генетики людини
2. Людина як об'єкт дослідження
3. Методи генетики людини
4. Класифікації спадкових захворювань людини
5. Кровне споріднення



Основні поняття та терміни: цитогенетика, популяційна генетика, біохімічна генетика, імунологічна генетика, фармакологічна генетика, гібридологічний метод, метод близнюків, генеалогічний метод, аутосомно-домінантний тип успадкування, аутосомно-рецесивний тип успадкування, Х-зчеплений домінантний тип успадкування, Y-зчеплений тип успадкування, мітохондріальний тип успадкування, цитоплазматичний метод, каріотип, групи хромосом, тільце Барра, конкордантність, дискордантність, медична генетика, спадкові захворювання, кровне споріднення

1. ОСНОВНІ НАУКОВІ НАПРЯМКИ РОЗВИТКУ СУЧАСНОЇ ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ

Цитогенетика вивчає хромосоми людини, їх структурно-функціональну організацію, картування, розробляє методи хромосомного аналізу. Досягнення цитогенетики застосовуються для діагностики хромосомних захворювань людини.

Популяційна генетика досліджує генетичну структуру людських популяцій, частоту алелей окремих генів (нормальних і патологічних) у популяціях людей, прогнозує і оцінює генетичні наслідки забруднення довкілля, вплив антропогенних чинників середовища на біологічні процеси, що перебігають у людських популяціях (мутаційний процес). Ці дослідження дозволяють прогнозувати частоту деяких спадкових захворювань у поколіннях і планувати профілактичні заходи.

Біохімічна генетика вивчає шляхи реалізації генетичної інформації від гена до ознаки біохімічними методами. За допомогою біохімічних методів розроблені експрес-методи діагностики ряду спадкових захворювань, у тому

числі методи пренатальної (допологової) діагностики.

Розробка системи захисту генофонду людей від іонізуючої радіації – одне з основних завдань **радіаційної генетики**.

Імунологічна генетика (імуногенетика) вивчає генетичну обумовленість імунологічних ознак організму, імунних реакцій.

Фармакологічна генетика (фармакогенетика) досліджує генетичну обумовленість реакцій окремих людей на лікарські засоби та дію останніх на спадковий апарат.

2. ЛЮДИНА ЯК ОБ'ЄКТ ДОСЛІДЖЕННЯ

На відміну від класичних об'єктів генетики, людина – специфічний і складний об'єкт генетичного аналізу. Специфічність людини полягає в тому, що вона поєднує в собі закони органічної еволюції і закони соціального життя. **Гібридологічний метод**, основу якого становить система експериментальних схрещувань, для людини неприйнятний.

Експериментальні шлюби для людини неможливі. Генетичні експерименти на людях заборонені. Існують й інші особливості, які створюють труднощі при вивченні спадковості і мінливості людини.

Основні з них такі:

1. неприйнятність направлених схрещувань для генетичного аналізу;
2. неможливість експериментального отримання мутацій;
3. пізній строк статевого дозрівання у людини;
4. повільна зміна поколінь (приблизно через 25-30 років). Тривалість життя людини, як об'єкта спостережень, може перевищувати тривалість життя дослідника.
5. мала чисельність нащадків;
6. неможливість створення однакових умов для розвитку нащадків від різних шлюбів та умов, які суворо контролюються;
7. недостатня точність реєстрації спадкових ознак та невеликі родоводи;
8. складний каріотип, який включає 46 хромосом (24 групи зчеплення – 22 пари аутосом, X-, Y-хромосоми). Для порівняння – у дрозофіли 8 хромосом (4 групи зчеплення).
9. людині властивий значний генотиповий поліморфізм, що, поряд з різними екологічними і соціальними умовами, обумовлює високу ступінь фенотипового поліморфізму.

3. МЕТОДИ ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ

До основних методів, які використовуються в генетиці людини, належать:

- генеалогічний;
- цитогенетичний;
- близнюковий;
- популяційний;

– молекулярно-генетичні методи.

Генеалогічний метод дозволяє подолати складнощі, які виникають у зв'язку з неможливістю постановки цілеспрямованого схрещування. Якщо є родоводи, то можна, використовуючи сумарні дані декількох родин, визначити тип успадкування ознаки (домінантний, рецесивний, зчеплений зі статтю, аутосомний), а також її моногенність або полігенність.

Генеалогічний метод застосовується:

- 1) для встановлення спадкового характеру ознаки;
- 2) при визначенні типу успадкування та пенетрантності гена;
- 3) при аналізі зчеплення генів і картуванні хромосом;
- 4) при вивченні інтенсивності мутаційного процесу;
- 5) при розшифровці механізмів взаємодії генів;
- 6) при медико-генетичному консультуванні.

Типи моногенного успадкування, які виявляються за допомогою генеалогічного методу:

1. Аутосомно-домінантний тип успадкування:

- захворювання спостерігається у кожному поколінні, тобто прослідковується у родоводі за вертикаллю (окрім випадків нової мутації);
- мутантний ген, пов'язаний з аутосоною, проявляє свою дію як у гомозиготному, так і гетерозиготному стані;
- ризик народження хворої дитини, якщо хворий один з батьків, складає 50%;
- здорові індивіди мають здорових нащадків;
- у хворого індивіда хворий один з батьків, окрім випадків нової мутації;
- обидві статі уражуються з однаковою частотою.

Захворювання: синдром Марфана, синдром Реклінгхаузена, ахондроплазія.

2. Аутосомно-рецесивний тип успадкування:

- при шлюбі двох гетерозиготних носіїв одного й того ж рецесивного гена мутанта в середньому 50% дітей фенотипово можуть бути здоровими, але є носіями рецесивного мутантного гена;
- 25% дітей отримують рецесивний ген від обох батьків і будуть уражені спадковим рецесивним захворюванням (гомозиготи);
- 25% будуть здорові фенотипово та генотипово;
- обидві статі уражуються однаково;
- в родоводі при такому успадкуванні захворювання може прослідковуватися за горизонталлю, повторюватися через одне або декілька поколінь;
- у хворого батька народжуються здорові діти;
- в разі кровно-родинних шлюбів між батьками пробанда спостерігається збільшення числа хворих у родоводі.

Захворювання: АГСгалактоземія, муковісцидоз, таласемія, серповидно-клітинна анемія, хвороба Тея-Сакса, альбінізм та ін.

3. Х-зчеплений доміантний тип:

- у хворого пробанда обов'язково хворий один з батьків;
- у хворого батька всі доньки хворі, а сини здорові;

– у хворої матері однакова ймовірність народження хворої доньки та хворого сина;

- в здорових батьків всі діти будуть здорові;
- хворих жінок в 2 рази більше, ніж хворих чоловіків.

Захворювання: фосфатдіабет, синдроми Ретта, Коффіна-Лоурі, Гольця та ін.

4. X-зчеплений рецесивний тип:

– захворювання спостерігається в чоловіків – родичів пробанда за материнською лінією;

– сини ніколи не успадковують захворювання батька;

– у хворого батька всі його доньки здорові та є гетерозиготними носіями патологічного гена;

– якщо жінка є гетерозиготним носієм патологічного гена, то половина її синів хворі, а всі доньки здорові, причому половина доньок – гетерозиготи носії патологічного гена.

Захворювання: нецукровий діабет, дефіцит глюкозо-6-фосфат-дегідрогенази, м'язова дистрофія Дюшена, гемофілія А, В, іхтіоз, синдром Аарського-Скотта та ін.

5. Y-зчеплений тип:

– в Y-хромосомі знаходяться гени, які детермінують розвиток сім'яників, відповідають за сперматогенез, контролюють інтенсивність росту тіла, кінцівок і зубів, визначають обволосіння вушної раковини;

– ознака передається всім хлопчикам;

– ознака виявляється лише в осіб чоловічої статі;

– патологічні мутації, які зачіпають формування сім'яників або сперматогенез, успадковуватися не можуть, такі індивіди стерильні.

6. Мітохондріальний тип:

– мітохондрії передаються з цитоплазмою яйцеклітин (у кожній яйцеклітині – 25 000 мітохондрій, які містять кільцеву хромосому);

– генні мутації у мітохондріальній ДНК виявлені при атрофії зорового нерву Лебера, мітохондріальних міопатіях, доброякісній пухлині (онкоцитомі), при прогресуючих офтальмоплегіях;

– хвороба передається лише від матері;

– хворіють і дівчатка, і хлопчики;

– хворий батько не передає хвороби ані донькам, ані синам.

Цитогенетичний метод дозволяє встановити хромосомний набір за кількістю та будовою, а також виявити аномалії генома за допомогою диференційного забарвлення хромосом. Для забарвлення та отримання каріотипу людини зазвичай використовують лейкоцити периферійної крові.

Людина, як об'єкт дослідження генетики має декілька особливостей, які значно ускладнюють вивчення її генетики. **Каріотип** людини відносно великий. Кожна соматична клітина людини містить 46 хромосом. Для жінки запис каріотипу становить 44, XX, для чоловіка 44, XY. Всі хромосоми людини за розмірами та їх формою поєднано у 7 великих груп які позначаються великими латинськими літерами:

1. **Група А** включає хромосоми 1, 2 та 3 – це метацентричні та субметацентричні хромосоми. Хромосома 1 – найбільша метацентрична хромосома у каріотипі. Хромосома 2 є найбільшою субметацентричною хромосомою. Метацентрична хромосома 3 майже на 1/5 відрізняється за розмірами від хромосоми 1.

2. **Група В** містить хромосоми 4 та 5 – великі субметацентричні. Відрізнити їх одна від одної при звичайному фарбуванні неможливо.

3. **Група С** представлена хромосомами з 6 по 12 та сюди ж належить статеві Х-хромосома. Всі вони метацентричні середнього розміру.

4. **Група D** містить хромосоми 13, 14, 15, всі вони акроцентричні середньої довжини, містять вторинну перетинку.

5. До **групи Е** належать короткі метацентричні та субметацентричні хромосоми з 16 по 18. Хромосома 16 метацентрична її довжина сягає 1/3 довжини хромосоми 1. Хромосоми 17 та 18 майже однакової довжини.

6. **Група F** об'єднує дві маленькі метацентричні хромосоми 19 та 20.

7. **Група G** містить маленькі акроцентричні хромосоми 21 та 22, а також статеву Y-хромосому.

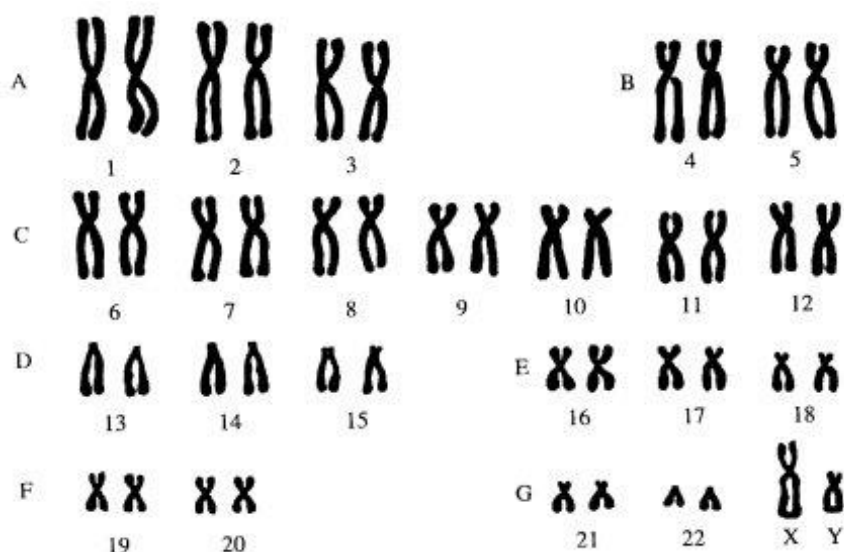


Рисунок 15 – Хромосоми людини за групами

Цитологічний контроль застосовують при діагностиці ряду спадкових захворювань, які пов'язані з явищами анеуплоїдії та різними хромосомними абераціями.

Разом з вивченням мітотичних хромосом корисну інформацію отримують і при спостереженні інтерфазних клітин. Зокрема, чоловіків і жінок розрізняють за наявністю в інтерфазному ядрі так званого **тільця Барра**, або статевого хроматину. Він є у жінок і відсутній у чоловіків. Статевий хроматин являє собою результат гетерохроматинізації однієї з двох Х-хромосом, що інактивується у жінок. Ідентифікація статевого хроматину у клітинах слизової оболонки рота широко використовується для визначення генетичної статі пацієнтів у практиці медичної генетики, а також у спортивній медицині.

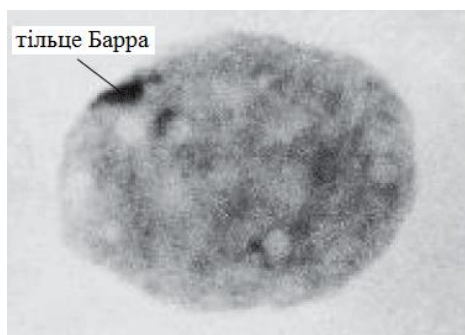


Рисунок 16 – Тільце Барра

Близнюковий метод використовується для виявлення ступеня спадкової обумовленості ознак, які досліджуються. Явище поліембріонії відомо у деяких тварин. Воно характеризується появою декількох ідентичних або однайцевих близнюків – гомозиготних (монозиготних) близнюків. Поряд з такими монозиготними існують різнояйцеві або дизиготні близнюки, які народжуються при заплідненні двох одночасно дозріваючих яйцеклітин. Якщо монозиготні як результат клонового розмноження одної заплідненої яйцеклітини завжди ідентичні за статтю та дуже схожі фенотипово, часто майже нерозрізними, то дизиготні можуть мати як однакову, так і різну стать. Зустрічаються дизиготні близнюки, які дуже різняться за зовнішніми ознаками, як особини, які виникли внаслідок самостійних випадків запліднення.

Близнюковий метод оснований на трьох положеннях:

- монозиготні близнюки мають ідентичні генотипи, а дизиготні – різні генотипи;
- середовище, в якому розвиваються близнюки та під дією якого з'являються відмінності ознак у монозиготних близнюків, може бути однаковим і неоднаковим для однієї й тієї ж пари монозиготних близнюків;
- усі властивості організму визначаються взаємодією тільки двох чинників: генотипу та середовища.

Ці положення дозволяють порівнювати вплив генотипу та середовища на розвиток ознак.

Монозиготні та дизиготні близнюки зазвичай порівнюють за рядом показників на великій кількості матеріалу. На основі отриманих даних підраховують показники **конкордантності** (рівня схожості) та **дискордантності** (рівня відмінності). У монозиготних близнюків конкордантність значно вища, ніж у дизиготних, однак ступінь схожості для різних ознак варіює. Це дозволяє дати оцінку ролі генотипу та середовища у їх прояві. Запропоновано декілька способів кількісного вираження частки спадковості у розвитку ознаки.

Таким чином, використання близнюкового методу показує, що такі генетично детерміновані ознаки, як, наприклад, показники обміну речовин, можуть сильно піддаватися модифікаційній мінливості. Це треба враховувати, наприклад, при описанні симптомів спадкових захворювань, що має велике значення в медичній генетиці.

Сучасні тенденції в структурі захворюваності свідчать про зростання внеску генетичної компоненти. За даними світової статистики більше 5% немовлят мають той чи інший генетично обумовлений дефект. На сьогодні відомо вже понад 2500 нозологічних форм генетично обумовлених захворювань, які торкаються усіх органів, систем і функцій організму людини.

Сучасні погляди на етіологію і патогенез багатьох мультифакторіальних захворювань (онкогематологія, ішемічна хвороба серця, група нервово-психічних розладів, ендокринна патологія та ін.) свідчать про велике значення генетично детермінованої схильності до реалізації захворювання, урахування якої на основі генетичних маркерів сприяє не тільки ранній діагностиці патологічного процесу, але і мінімізації наслідків захворювання і, навіть, профілактики виникнення.

Сучасний світогляд на загальні закономірності розвитку фізіологічного статусу індивіда свідчить про взаємодіючі механізми декількох складових, серед яких велике значення посідають саме генетично детерміновані процеси. На тлі несприятливих екзогенних чинників одна і та сама комбінація генетичних чинників може виступати як в ролі індукторів, так і протекторів розвитку патології.

З генетики людини виділяється самостійний розділ – медична генетика. **Медична генетика** – галузь генетики людини, яка вивчає залежність захворювань людини від спадкових чинників, причини їх виникнення і розробляє заходи запобігання дії мутагенних чинників на організм людини. Вона вивчає характер спадкових захворювань на різних рівнях біологічної організації: молекулярному, клітинному, органному, організменному завдяки різним сучасним та класичним методам.

4. КЛАСИФІКАЦІЇ СПАДКОВИХ ЗАХВОРЮВАНЬ ЛЮДИНИ

Існує два типи класифікації спадкових патологій. Перший тип – **клінічний**. За цією класифікацією захворювання поділяються на чотири групи.

Група 1 – безпосередньо спадкові захворювання – хромосомні та генні захворювання (синдром Едвардса і Патау, фенілкетонурія, муковісцидоз та інші).

Група 2 – захворювання з помітною спадковою схильністю до прояву (артеріальна гіпертензія, цукровий діабет, подагра).

Група 3 – захворювання, що визначаються переважно чинниками зовнішнього середовища, але в патогенезі яких грають роль спадкові чинники (глаукома, атеросклероз, рак молочних залоз).

Група 4 – захворювання до яких спадковість не має відношення.

Друга система класифікацій захворювань – **генетична** – більше застосовується за кордоном. За нею захворювання поділяють на 5 груп:

Група 1 – генні захворювання, що визначаються мутаціями окремих генів.

Група 2 – хромосомні захворювання (геномні та хромосомні мутації).

Група 3 – захворювання зі спадковою схильністю до прояву, в патогенезі яких відіграють роль чинники середовища та спадкові чинники.

Група 4 – генетичні захворювання соматичних клітин.

Група 5 – захворювання генетичної несумісності матері та плоду.

Таблиця 1 – Спадкові захворювання, що викликані змінами кількості хромосом

№	Назва захворювання	Каріотип хворого	Частота виникнення
1	Синдром Дауна	47, XX+21; 47, XY+21	1 на 700
2	Синдром Едвардса	47, XX+18; 47, XY+18	1 на 7000
3	Синдром Патау	47,+13	1 на 14000 або 1 на 7000
4	Синдром Варкані	46/47, + 8	1 на 5000
5	Синдром Шершевського-Тернера	45, X	1 на 15000
6	Синдром потрійної X-хромосоми	47, XXX	1 на 700
7	Синдром Клайнфельтера	47, XXY; 48, XXYY, 48, XXXY; 49, XXXXY; 49, XXXYY	1 на 500 – 700
8	Синдром додаткової Y-хромосоми	47, XYY	1 на 500

Кількість X хромосом	А	Б	Каріотип
Одна X-хромосома			Чоловік - 46, XY Жінка - 45, XO (синдром Тернера Шершевського)
Дві X-хромосоми			Жінка - 46, XX Чоловік - 47, XXY (синдром Клайнфельтера)
Три X-хромосоми			Жінка - 47, XXX (трисомія X) Чоловік - 48, XXXY (синдром Клайнфельтера)
Чотири X-хромосоми			Жінка - 48, XXXX (полісомія X) Чоловік - 49, XXXXY (синдром Клайнфельтера)

Рисунок 17 – Порушення кількості X хромосом та їх наслідки

За характером порушення гомеостазу виділяють наступні типи захворювань:

1. Захворювання амінокислотного обміну
2. Захворювання обміну вуглеводів
3. Порушення ліпідного обміну.
4. Спадкові захворювання пуринового та піримідинового обмінів.
5. Порушення обміну сполучної тканини.
6. Порушення циркуляторних білків.
7. Порушення обміну речовин у еритроцитів.
8. Спадкові захворювання обміну металів.
9. Порушення всмоктування у кишковому тракті.
10. Гормональні порушення.

Серед спадкових захворювань одними з найважчих є захворювання, що викликані зміною кількості хромосом у каріотипі.

5. КРОВНЕ СПОРІДНЕННЯ

Діти від шлюбу між родичами частіше є гомозиготними по багатьом алелям, у порівнянні з дітьми від звичайних шлюбів. У деяких народів шлюб між родичами заохочувався, але у більшості людських співтовариств звичаї і закони забороняють шлюби між близькими родичами. Проте деякі родинні шлюби, наприклад, шлюби між двоюрідними братами та сестрами визнаються.

Загальна частота шлюбів між родичами варіює від 1% до 10%. Частота шлюбів між двоюрідними сібсами у різних країнах наступна:

1. Австрія – 0,53
2. Португалія – 1,40
3. Іспанія (сільське населення) – 4,67
4. Японія (міське населення) – 5,03
5. Японія (сільське населення) – 7,12
6. Індія (каста паріїв) – 12,9
7. Бразилія (сільські регіони) – 19,55
8. Острова Фіджі – 29,7

Розрахунки показують, що теоретичне число предків нині живучих людей за 1000 років складає 2^{30} - 2^{40} людей, тобто приблизно від мільярда до тисячі мільярдів. Однак, реальна чисельність всього людства за 1000 років складає лише деяку частину вказаного теоретичного числа предків, які мав би живучий нині індивід за умов, що серед них не було шлюбів між родичами у попередніх поколіннях.

Гомозиготність за рецесивним геном, що виникає у результаті шлюбів між родичами, підсилює схильність до інфекційних та інших захворювань. Кровна спорідненість між батьками підвищує смертність у середньому на 5%. Шкода інбридингу ще й у тому, що він сприяє прояву летальних генів.

Також на частоту шлюбів між родичами впливають релігійні погляди.

Таблиця 2 – Кровноспоріднені шлюби серед населення Південної Індії, %

Тип шлюбу	Релігійна належність		
	індуїсти	мусульмани	християни
Дядько та племінниця	18,34	4,28	7,87
Двоюридні брат та сестра	11,0	16,33	6,62
Троюридні брат та сестра	2,20	2,86	2,50
Більш далекі ступені спорідненості	2,81	2,06	2,32
Неспоріднені	65,64	74,46	80,69

Розрахунки показують, що у кожної людини є від 2 до 5 патологічних летальних генів, які викликають у гомозиготному стані загибель. Крім того є 4-5 нелетальних шкідливих генів, які обумовлюють анатомічні та інші аномалії. Таким чином, генетичний вантаж у людини перевищує 10 шкідливих генів. Однак, окрім виявлення рецесивних шкідливих генів і появи небажаних фенотипів, інбридинг іноді сприяє появі не тільки звичайних, але і організмів, що виділяються за своїми якостями. Існують рецесивні алелі, які у гомозиготному стані сприяють розвитку видатних здібностей.



Питання для самоперевірки:

- 1. Які основні напрямки розвитку генетики людини?*
- 2. Які особливості людини як об'єкту генетичних досліджень?*
- 3. Перерахуйте та охарактеризуйте методи генетики людини.*
- 4. Які існують типи моногенного успадкування ознак у людини?*
- 5. Охарактеризуйте каріотип людини.*
- 6. Назвіть типи класифікації спадкових захворювань людини.*
- 7. Які ризики містять в собі кровноспоріднені шлюби?*



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 популяції 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 частішої поліовуляції. Цю гіпотезу підтверджують і факти підвищеної частоти багатоплідних пологів у жінок, які проходили лікування від безпліддя за допомогою гонадотропних гормонів. Відносно дизиготної многоплідії є також факти, що свідчать про вплив генетичних чинників на ймовірність народження близнюків. Ймовірність 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 отримуємо 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 внутришньопарової 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 внутришньопарової 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 валідазації. 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 генетична 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 внутришньоутробного 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 відчувають 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 родинх-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 усиовленні 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 родинх дозволяє говорити про чіткий поділ в експерименті генетичних впливів і впливів середовища.

Число усиовлених 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 родинх з усиовленими дітьми, з даними, отриманими в звичайних родинх, дозволяє перевірити чи не розрізняються стилі батьківсько-дитячих відносин у двох типах родин.

В даний час діти, які беруть участь в Колорадському дослідженні усиовлених 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 родинях. У родинях можна простежити ті ж закономірності менделівського 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.

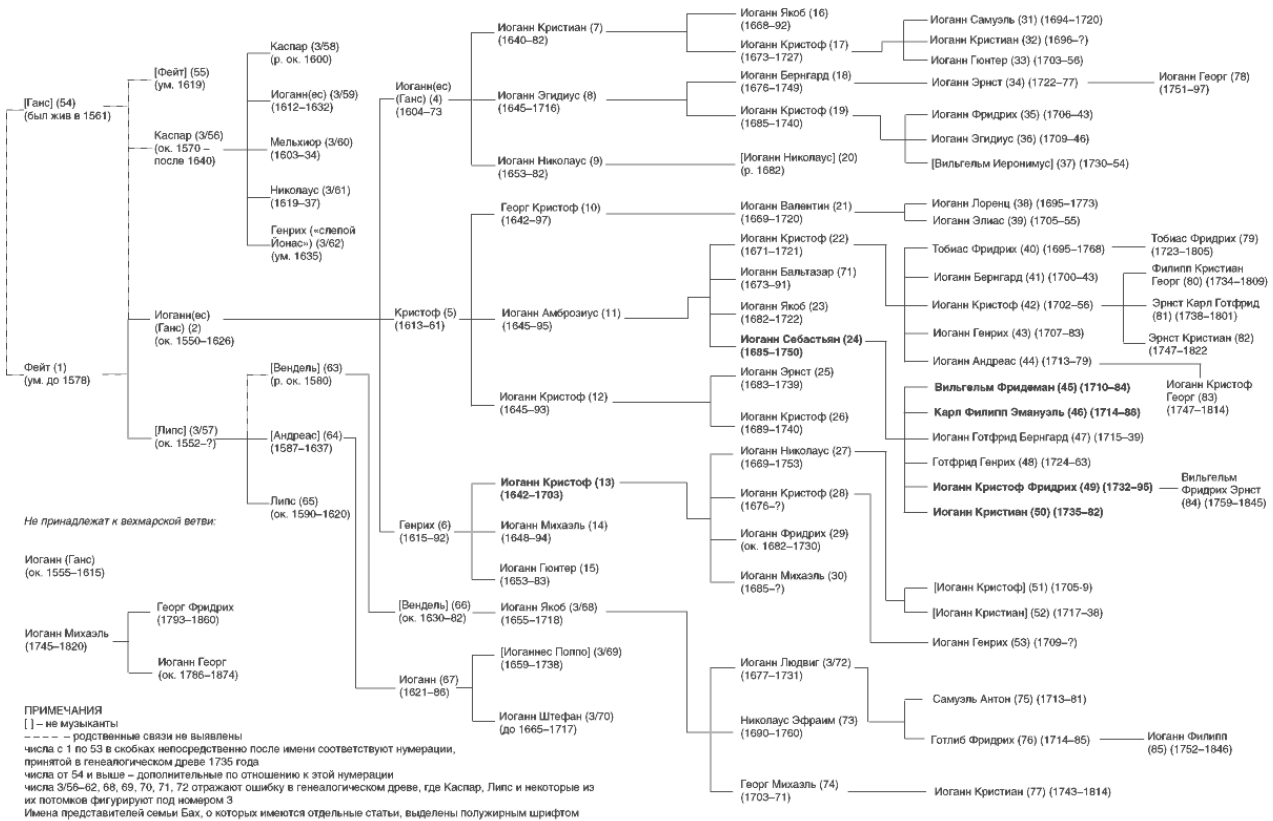


Рисунок 20 – Родовід Бахів

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.

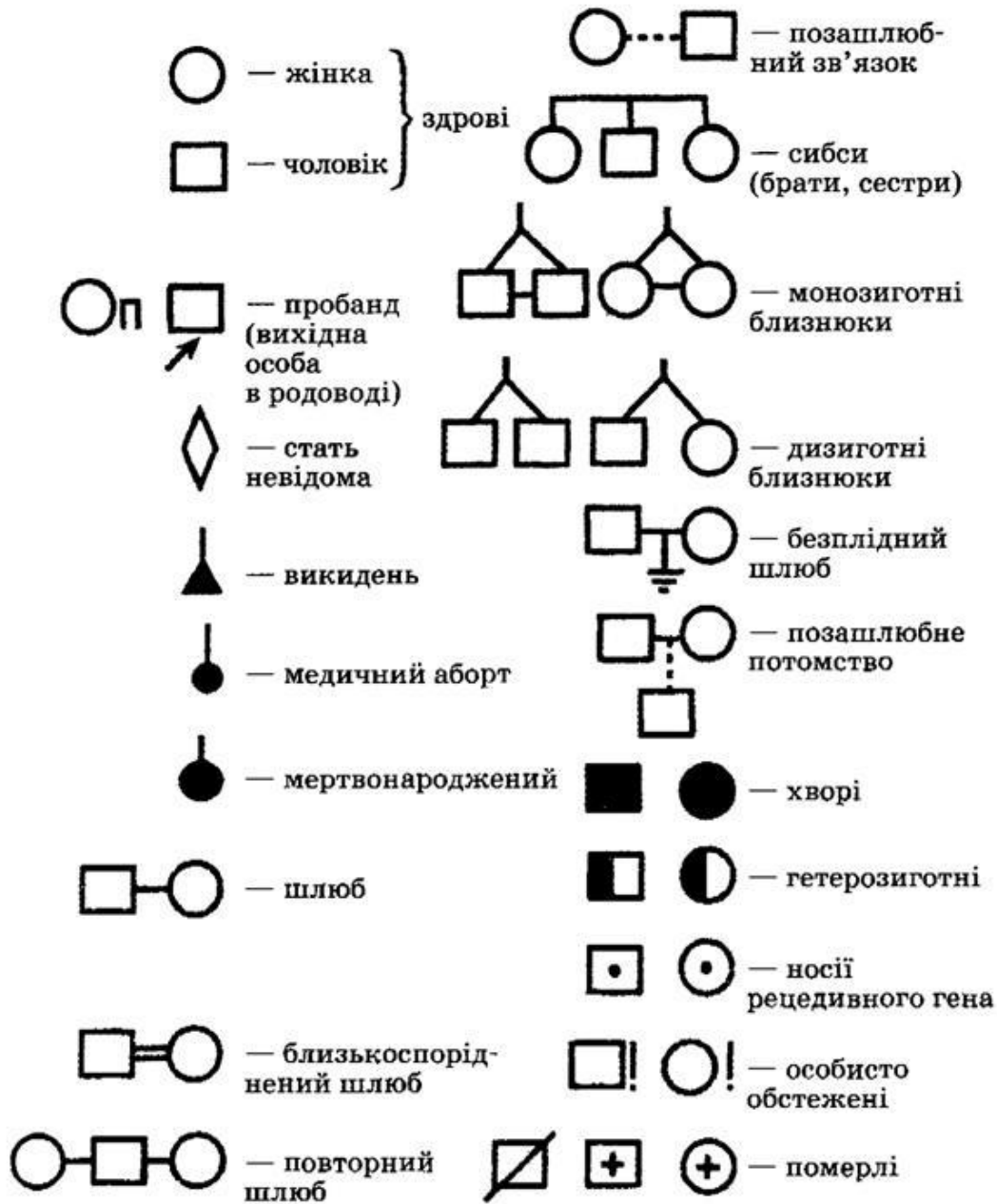


Рисунок 21 – Позначення які використовують для складання родоводів

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 приклади 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.

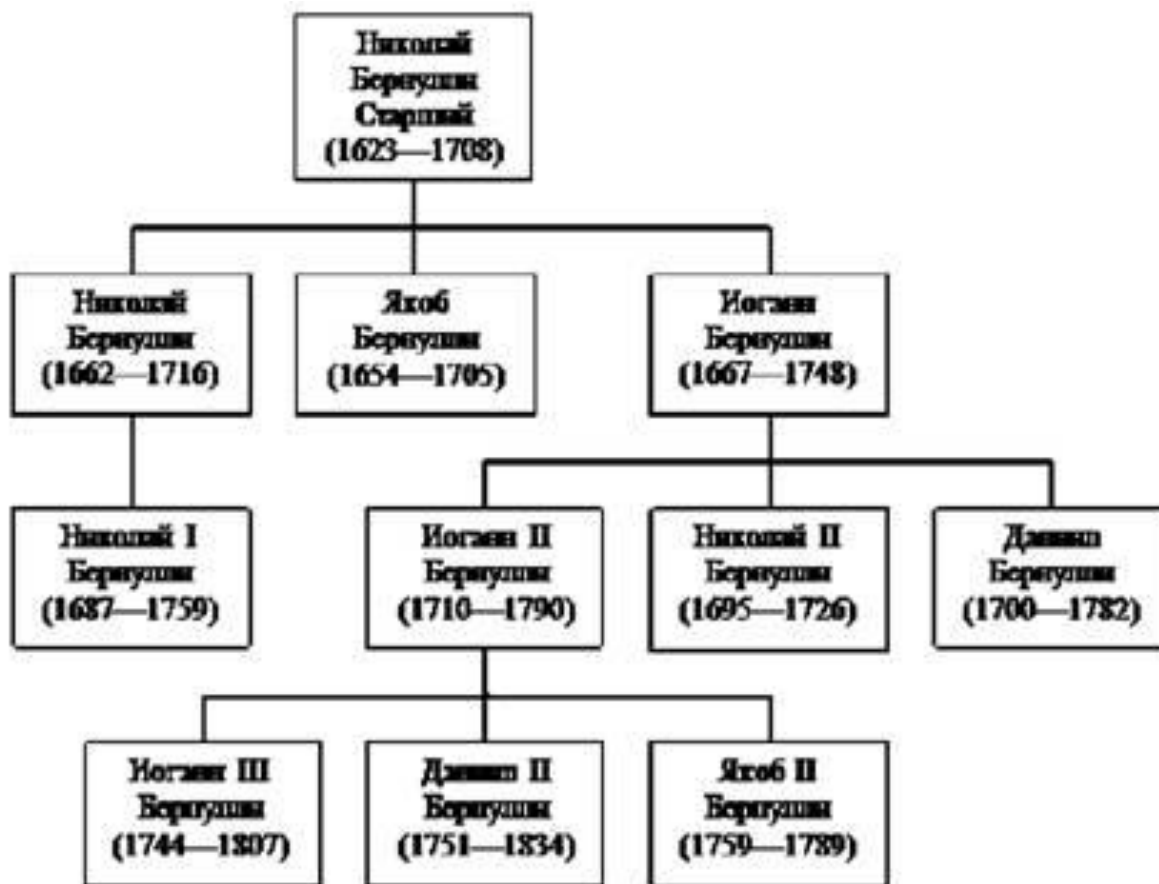


Рисунок 22 – Родовід Бернуллі

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 добором 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.

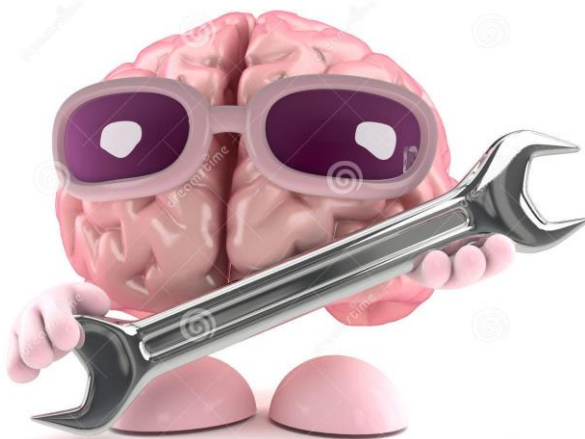
Молекулярно-генетичні методи. Значні успіхи в галузі молекулярно-генетичних досліджень психіки людини виникли після відкриття рестрикційних ендонуклеаз як інструменту з дослідження ДНК. Окрім того у 1971 році на Празькій конференції було представлено метод диференційного фарбування хромосом завдяки якому 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?



ЛЕКЦІЯ № 6

Тема: ЕКСПЕРИМЕНТАЛЬНІ МЕТОДИ ПСИХОГЕНЕТИКИ



План

1. Родинна та генетична схожість
2. Коефіцієнт спорідненості
3. Способи оцінки фенотипової схожості та умови відповідності між коефіцієнтами кореляції та коефіцієнтами родинної схожості



Основні поняття та терміни: родинна схожість, генетична схожість, коефіцієнт спорідненості, ймовірність, конкордантність, дисконкордантність, кореляція, регресія

1. РОДИННА ТА ГЕНЕТИЧНА СХОЖІСТЬ

Одним з основних методичних прийомів генетики є родинні порівняння, тобто порівняння організмів, об'єднаних родинними зв'язками. Г. Мендель, проводячи досліди з горохом, вивчав покоління батьків і нащадків. Ф. Гальтон, аналізуючи родоводи видатних людей, порівнював людей, пов'язаних родинними узами. Основні експериментальні підходи психогенетики також пов'язані з вивченням різних категорій родичів. Перш ніж почати знайомство з конкретними експериментальними методами психогенетики, розглянемо, що лежить в основі схожості та відмінності між родичами, і зупинимося на деяких особливостях вимірювання схожості.

Якщо ми припускаємо, що в основі мінливості будь-якої ознаки лежить генетичний компонент, то можна очікувати, що родичі будуть більш схожі за цією ознакою, оскільки у них, швидше за все, є якісь однакові гени, успадковані від загального предка. У членів однієї і тієї ж родини, крім загальних генів, як правило, є і загальні умови середовища. Якщо ознака відчуває вплив середовища, то на схожість родичів за цією ознакою будуть впливати не тільки загальні гени, але й загальне середовище. Таким чином, родинна схожість включає в себе спадковий компонент та компоненти середовища. Це створює певні методичні труднощі у визначенні ролі генів у формуванні родинної схожості. Коли ми маємо справу з рослинами або експериментальними тваринами, ми легко можемо нейтралізувати ті впливи, які призводять до схожості яка обумовлена чинниками середовища, оскільки маємо можливість вирощувати нащадків у будь-яких необхідних умовах середовища. Але ми не

можемо так вчинити з людьми. Тому на формування схожості між батьками і дітьми, братами і сестрами, близнюками і т. ін. неминуче буде впливати оточення.

Необхідно розрізнити схожість родинну і схожість генетичну. Багато рис є родинними, не будучи спадковими. Наприклад, в релігійних родинах найчастіше і батьки, і діти сповідують певну релігію, відвідують храм і звершують релігійні обряди, але навряд чи хто зважиться стверджувати, що такого роду поведінка була успадкована генетично, оскільки спостерігається у членів однієї родини. Це типовий випадок родинної, але не генетичної схожості.

Класичним став приклад родинної схожості, яка довгий час вважалась генетичною, але при більш детальному розгляді виявилась викликана суто впливом середовища – це хвороба куру. Вона являє собою прогресуючий нервовий розлад зі смертельними наслідками. До недавнього часу захворювання часто зустрічалось в одній з областей Нової Гвінеї. Хворобою найчастіше страждали члени однієї родини, причому основну частину уражених становили жінки. Дані статистики захворювання цілком відповідали моделі спадкової хвороби зі статевими відмінностями в експресивності (тобто різного ступеня вираженості дії гена) у гетерозигот. Пізніше з'ясувалося, що ця хвороба викликається вірусом, що вражає мозок, а родинний характер захворювання пояснювався існуванням в цих племенах традицій канібалізму: родичі померлої людини з'їдали шматочки його мозку і таким чином заражались вірусом куру. Після введення законів, що забороняють канібалізм, захворювання було майже повністю ліквідоване.

Родинна схожість дуже часто інтерпретується як спадкова, не маючи до того достатніх підстав. Причиною цього є упереджені соціальні установки. Наприклад, родинна схожість за ступенем релігійності або політичні переконання зазвичай не вважаються спадковими рисами, але разом з тим багато хто впевнений, що схожість між батьками і дітьми в музичних здібностях є наслідком впливу загальних генів, хоча в останньому випадку, в принципі, можливо і інше, пояснення суто впливом середовища. Як правило, в музичних родинах діти виховуються в певних традиціях, які передбачають раннє залучення дітей до занять музикою що і стимулює розвиток музикальності.

Таким чином, родинна схожість – це лише те, що ми спостерігаємо; пояснити ж походження цієї схожості ми зможемо лише тоді, коли нам вдасться розділити генетичну схожість і схожість через вплив середовища на родичів. Для цього в генетиці людини застосовують ряд експериментальних схем, що дозволяють розводити спадкову схожість і схожість через вплив середовища і тим самим здійснювати кількісну оцінку успадкування.

2. КОЕФІЦІЄНТ СПОРІДНЕННОСТІ

При утворенні зиготи відбувається об'єднання хромосом і генів, які перебували в материнській і батьківській гаметах. В результаті кожен ген

індивіда виявляється представленим двома алелями – одним материнським і одним батьківським. Таким чином, половина алелей нащадка отримана ним від матері і половина – від батька. Якщо в цій же родині народжується друга дитина, то він також отримує половину алелей від матері і половину від батька, проте внаслідок процесів рекомбінації, які мають місце при утворенні гамет, в зиготу потрапляє вже інший спадковий матеріал, інше поєднання алелей, і друга дитина практично ніколи не володіє таким же генотипом, що і перша. Все ж обидва нащадка одних і тих же батьків будуть нести якусь частину однакових генів. Число загальних генів у нащадків одних і тих же батьків визначається чистою випадковістю, оскільки, як ми вже знаємо, при утворенні гамет в першому поділі мейозу гомологічні хромосоми розподіляються по гаметах випадковим чином. Однак випадковість не є щось невизначене. Мірою випадковості є ймовірність.

Всі ми стикаємося в житті з випадковими подіями. Підкидаючи монетку, ми знаємо, що сторона, на яку вона впаде, визначається випадковістю, але якщо продовжити досвід з монеткою багато разів, то ми помітимо, що приблизно в половині випадків впаде «орел», а в половині – «решка». У випадку з монеткою ймовірність того, що впаде орел, дорівнює одному шансу з двох можливих. Кажуть, що в цьому випадку ймовірність події становить $1/2$. Якщо кидати гральний кубик, то ймовірність того, що впаде одна з граней, наприклад «шість», складе $1/6$. Взагалі вірогідність будь-якої події виражається у вигляді дроби, в чисельнику якого стоїть число сприятливих шансів, а в знаменнику – загальне число шансів всіх результатів події. При утворенні гамет також відбуваються імовірнісні події. Ймовірність утворення гамет з алелями АВ, так само як і з іншими трьома поєднаннями алелей (Ab, aB, ab), буде дорівнює $1/4$. В результаті імовірнісних подій, що відбуваються при утворенні гамет, рідні брати і сестри (сібси) отримують якусь кількість однакових алелей. Припустимо, батьки мають різні алелі одного і того ж гена. Нехай у батька є алелі АВ, а у матері – CD. Гамети батька можуть нести або алель А, або алель В. Кожен з сібсів з однаковою ймовірністю може отримати як алель А, так і алель В. Зрозуміло, що в середньому половина нащадків будуть нести алель А і половина – алель В. Відповідно ймовірність того, що обидва сібси будуть володіти одним і тим же алелем, складе $1/2$. Те ж саме справедливо і для материнських алелів – С і D.

Ймовірність того, що двоє людей мають однакові алелі, називається коефіцієнтом спорідненості. Коефіцієнт спорідненості відповідає частці ідентичних алелів, наявних у двох індивідів, завдяки їх походженню від загального предка. Коефіцієнти спорідненості розраховуються теоретично на основі теорії ймовірностей і математичної статистики. Наведений приклад є лише наочною ілюстрацією. Коефіцієнт спорідненості для сібсів, як ми бачимо, становить $1/2$, тобто в середньому у сібсів $1/2$ генів ідентичні і отримані від одного загального предка. Такий же коефіцієнт спорідненості характерний і для пар батько-нащадок. Наведений приклад може служити ілюстрацією і в цьому випадку. Зрозуміло, що тільки половина нащадків будуть нести той же алель, що і у одного з батьків. У нашому прикладі коефіцієнт спорідненості батьків

дорівнює 0, тому що алелі матері і батька не збігаються. У реальному житті, особливо при близькосторідних шлюбах (наприклад, між двоюрідними сібсами), батьки також можуть мати однакові алелі. Так, коефіцієнт спорідненості між двоюрідними сібсами становить $1/8$. Це означає, що в середньому $1/8$ генів отримані ними від загального предка. Чим віддалініша спорідненість, тим менше загальних генів можна виявити в парах родичів.

У більшості культур шлюби між близькими родичами забороняються. Це пов'язано з тим, що при близькосторідних шлюбах вище ймовірність об'єднання рецесивних алелей, пов'язаних з різними аномаліями. У гомозиготному стані такі алелі призводять до виникнення патологічних відхилень. При неспоріднених шлюбах ймовірність прояву патологічних алелей набагато нижче.

3. СПОСОБИ ОЦІНКИ ФЕНОТИПОВОЇ СХОЖОСТІ ТА УМОВИ ВІДПОВІДНОСТІ МІЖ КОЕФІЦІЄНТАМИ КОРЕЛЯЦІЇ ТА КОЕФІЦІЄНТАМИ РОДИННОЇ СХОЖОСТІ

Отже, схожість між родичами виникає, з одного боку, за рахунок загальних генів, а з іншого боку, за рахунок загального середовища. Щоб кількісно оцінити ступінь схожості в парах родичів, найчастіше використовують конкордантність і кореляцію. У деяких випадках користуються також регресією.

Конкордантність

При аналізі схожості/відмінності альтернативних ознак використовують оцінки конкордантності. Найчастіше оцінки конкордантності використовуються в клінічній психогенетиці при вивченні причин різних психічних захворювань або відхилень у розвитку. Пари родичів називаються конкордантними, якщо обидва мають або не мають цей показник. Відповідно, дискордантними називаються пари, в яких один має дану ознаку, а інший – ні. Для оцінки конкордантності підраховується відсоток збігу альтернативних ознак в парах родичів. Ті індивіди, які володіють ознакою що нас цікавить називаються пробандами.

Дослідженню підлягають пробанди і їх родичі різного ступеня споріднення (близнюки, сібси, батьки, діти і т. ін.). Наприклад, при вивченні спадковості шизофренії як пробанди можуть підбиратися хворі близнюки, як монозиготні, так і дизиготні. Припустимо, в такому дослідженні було виявлено, що для 20 пробандів (монозиготних близнюків), хворих на шизофренію, в 15 випадках був хворий і партнер пробанда, тобто пари виявилися конкордантні за шизофренією, тоді як в останніх 5 парах (дискордантних за шизофренією) партнери виявилися здоровими. В даному випадку конкордантність (С) дорівнює:

$$C_{M3} = (15/20) 100 = 75\%.$$

У той же час з 20 пробандів дизиготних близнюків лише у 10 виявився хворий і інший член пари, тобто на 10 конкордантних довелося стільки ж дискордантних пар. В цьому випадку конкордантність дизиготних близнюків

дорівнює:

$$C_{ДЗ} = (10/20) 100 = 50\%.$$

В результаті такого дослідження можна зробити висновок, що ризик захворювання на шизофренію вище для родичів, пов'язаних більш тісною спорідненістю, тобто тих, що мають більше загальних генів. Якщо результати схожих досліджень виявляються статистично достовірними, можна припускати наявність спадкової обумовленості захворювання.

Коефіцієнти конкордантності допомагають визначити ризик захворюваності для різних категорій родичів. Наприклад, якщо для сібсів конкордантність по шизофренії становить 10%, можна вважати, що ризик захворювання на шизофренію у людини, що має брата чи сестру, які страждають цим захворюванням, складе 1 на 10 випадків. Як правило, конкордантність для родичів порівнюється з проявом хвороби в популяції. Наприклад, якщо було виявлено, що захворюваність на шизофренію для родичів першого ступеня споріднення становить 10%, а в популяції випадків цієї хвороби всього 1%, можна казати про більш високий ризик захворювання у родичів.

Зіставлення оцінок конкордантності монозиготних і дизиготних близнюків дає можливість оцінити частку впливу спадкових чинників на варіативність досліджуваної ознаки, тобто коефіцієнт успадкування h^2 . Для цього можна скористатися формулою Хольцингера:

$$h^2 = (C_{МЗ} - C_{ДЗ}) / (100 - C_{ДЗ}) = (75 - 50) / (100 - 50) = 0,5.$$

Отже, в наведеному прикладі коефіцієнт успадковування (в широкому сенсі слова) дорівнює 0,5.

Кореляція

При аналізі кількісних ознак схожість між родичами оцінюється за допомогою кореляції.

У статистиці коефіцієнт кореляції зазвичай використовується для оцінки міри зв'язку між двома показниками. Так, можна, наприклад, поставити запитання, чи існує зв'язок між двома кількісними ознаками у людини, наприклад, між густиною волосся і щільністю. Тут можливі три варіанти:

- 1) чим густіше волосся, тим вища щільність,
- 2) чим густіше волосся, тим щільність нижче,
- 3) ці ознаки ніяк не пов'язані між собою.

Якщо вірно останнє твердження, то ми б сказали, що ці ознаки не корелюють. У першому випадку можна говорити про позитивну кореляцію, у другому – про негативну. Основний принцип підрахунку кореляції полягає в наступному. Візьмемо, наприклад, такі ознаки, як зріст людини і його вагу. Припустимо, що у групи індивідів ми провели відповідні вимірювання і занесли дані в таблицю. Розглядаючи таблицю, ми можемо помітити, що відхилення росту кожної людини від середньої величини прямо пропорційно таким же відхиленням, що належать до його ваги. У цьому прикладі зріст і вага демонструють максимальну позитивну кореляцію, величина якої дорівнює +1,0.

Якщо ми розташуємо значення в одному з стовпців в зворотному порядку, то отримаємо негативну кореляцію з величиною коефіцієнту, що дорівнює -1,0. Якщо ми в випадковому порядку перемішаємо всі цифри, то кореляція буде близька до 0.

Графічно позитивна кореляція між двома величинами може бути представлена у вигляді лінії з позитивним нахилом, при цьому на осях X і Y відкладаються значення ознак що корелюють; негативна кореляція може бути представлена у вигляді лінії з негативним нахилом, відсутність кореляції виражається у відсутності нахилу відповідної лінії. Таким чином, величина кореляції говорить нам про те, наскільки відхилення від середньої однієї величини збігаються з відхиленнями іншої. (Нагадаємо, що все, що пов'язано з відхиленнями від середніх величин – це область, близька до проблем варіативності і вимірам дисперсії). Односпрямований характер відхилень призводить до виникнення високої позитивної кореляції. Разом з тим величина коефіцієнта кореляції не несе ніякої інформації про абсолютні величини двох ознак. Поглянувши на таблицю, ми переконаємося, що в колонках цифр абсолютні значення росту і ваги відрізняються приблизно на сто одиниць. Дві змінні можуть ідеально корелювати одна з одною, навіть якщо кожне значення однієї значно більше, ніж кожне значення іншої. Ця обставина має безпосереднє відношення до розуміння значень кореляцій в оцінці схожості між родичами.

При оцінці схожості між родичами вимірюється не дві ознаки у одних і тих самих людей, а одна і та сама ознака в парах споріднених індивідів. Ними можуть бути близнюки, сібси, батьки і діти і навіть не родичі, що живуть в одній родині (маються на увазі родини з усиновленими дітьми) і т. ін. Принцип же підрахунку кореляцій такий же. Важливі не абсолютні величини ознак, а відхилення від середньої. Якщо відхилення односпрямовані, то і кореляція між родичами буде високою.

Залежно від типу родичів використовується той чи інший тип коефіцієнта кореляції. У тих випадках, коли оцінюється схожість між парами родичів, що належать різним поколінням (батько-дитина, дід-онук і т. ін.), використовують міжкласовий коефіцієнт кореляції, запропонований Карлом Пірсоном.

Для оцінки ступеня схожості між близнюками і сібсами використовується внутрішньокласовий коефіцієнт кореляції:

$$MSB = \left[\frac{1}{2} \sum (x_{11} + x_{12})^2 - 2n\bar{x}^2 \right] / (n - 1)$$

Отже, в генетиці поведінки мірою схожості між родичами найчастіше є кореляція, яка передбачає схожість в абсолютних величинах ознаки. Однак нерідко в повсякденному розумінні схожість між родичами ототожнюється зі схожістю в абсолютних або середніх величинах. Таке розуміння схожості може призводити до помилкової інтерпретації отриманих результатів.

Розглянемо гіпотетичний приклад, який ілюструє можливість виникнення деяких помилок з приводу ролі спадкових чинників і чинників середовища у

виникненні індивідуальних відмінностей.

Припустимо, що група дітей з бідних сімей була усиновлена групою батьків з середніх або заможних верств суспільства. Батьки-усиновлювачі за своїм інтелектуальним потенціалом і матеріальними можливостями змогли забезпечити дітям ідеальні можливості для розвитку. Припустимо, що, коли діти вирости, було проведено вимір коефіцієнта інтелекту у самих дітей, а також у їх біологічних матерів і матерів-усиновлювачів. У цьому прикладі виходить ідеально висока позитивна кореляція (рівна +1) між дітьми і їх біологічними матерями, оскільки в обох цих групах спостерігається односпрямованість відхилень від середнього, що і створює високу позитивну кореляцію. Кореляція з матерями-усиновлювачами буде набагато нижче. Однак якщо ми поглянемо на абсолютні величини IQ, то легко помітити, що усиновлені діти як група набагато ближче до групи їх матерів-усиновлювачів. Дійсно, середні величини інтелекту в цих групах збігаються, тоді як в групі біологічних матерів вони набагато нижче. Оскільки усиновлені діти мають загальне середовище з матерями що їх усиновили і не мають такого з їх біологічними матерями, а за абсолютними величинами IQ виявляються набагато ближче до матерей-усиновлювачів, сам собою напрашується висновок про детермінацію інтелекту чинниками середовища. Разом з тим висока кореляція між біологічними родичами і відсутність такої у людей, не пов'язаних генетичною спорідненістю, свідчить про високий ступінь успадкування ознаки. У цьому прикладі міститься основний парадокс даних кількісної генетики: високий ступінь успадковування цілком може поєднуватися з чутливістю конкретних генотипів до змін середовища. Усиновлення в родині з більш сприятливим середовищем цілком може привести до того, що діти будуть випереджати своїх біологічних матерів за рівнем інтелекту. Разом з тим легко помітити, що хоча діти опинилися на іншому рівні шкали, вони зберегли свої рангові місця відповідно до свого біологічного походження. Таким чином, навіть якщо індивідуальні особливості дітей ідеально корелюють з особливостями їх біологічних батьків, ці діти як група в середньому можуть більше бути схожими на батьків-усиновлювачів.

У цьому прикладі дані генетики поведінки говорять про те, що варіативність інтелекту в популяції в основному обумовлена варіативністю генотипів, а не варіативністю середовищ. Це той висновок, який може зробити генетик. Але психолог, вимірявши середні величини інтелекту в групах дітей і їх батьків-усиновлювачів і біологічних батьків, має повне право сказати, що спостерігається схожість за інтелектом між усиновленими дітьми та їх батьками-усиновлювачами обумовлена загальним середовищем. Як не дивно, але висновки генетика і психолога абсолютно не суперечать один одному, але для генетика мірою схожості є кореляція, яка вказує на те, що показники інтелекту у родичів в популяції коваріюють, а для психолога основою для висновка є схожість в абсолютних значеннях або середніх величинах інтелекту в групах усиновлених дітей та їхніх матерів-усиновлювачів, яке говорить про можливість середовища впливати на фенотип в індивідуальному розвитку. Впливаючи на індивідуальний розвиток кожної конкретної дитини можна

отримати збільшення схожості в абсолютних величинах ознаки між дітьми і батьками-усиновлювачами. Однак міжіндивідуальні відмінності за інтелектом, що спостерігаються в даному прикладі повинні бути пояснені генетичними відмінностями між індивідами. Підставою для цього і є висока кореляція між біологічними родичами.

Регресія

Коефіцієнт кореляції передбачає наявності будь-якої причинно-наслідкової залежності між змінними. Якщо зі збільшенням змінної x спостерігається зростання змінної y , то ми констатуємо наявність позитивної кореляції між цими змінними, однак на цій підставі ми ще не можемо стверджувати, що збільшення y є наслідком збільшення x . Наприклад, в містах ми можемо виявити, що кількість кафе і столових позитивно корелює з кількістю лікарень та поліклінік. Природно, з цього не випливає, що громадське харчування є причиною високої захворюваності населення, що і призводить до появи нових лікувальних установ. Просто кількість тих і інших закладів визначається чисельністю населення міста: чим більше жителів, тим більше необхідно як кафе, так і поліклінік. Звідси і висока позитивна кореляція. Таким чином, коефіцієнт кореляції дозволяє визначити лише наявність статистичного зв'язку між змінними, але не дозволяє встановити причину зв'язку. У статистиці існує й інший метод вимірювання зв'язку, який передбачає оцінку залежності однієї змінної від іншої. Це метод лінійної регресії. Метод регресії дозволяє передбачити, яку величину матиме залежна змінна y при будь-яких значеннях незалежної змінної x . Мова фактично йде про зрівняння регресії $y_i = a + b(x_i - x)$, в якому нам необхідно визначити величини a та b відповідної лінії регресії. Незалежна змінна $(x_i - x)$ являє собою відхилення ознаки даного індивіда від середньо популяційної величини. Лінія регресії будується таким чином, щоб квадрати відстаней між нею і всіма точками на графіку були мінімальними. Коефіцієнт b називається коефіцієнтом регресії y на x . Якщо коефіцієнт регресії достовірно вище 0, то говорять про залежність змінної y від змінної x . В кількісній генетиці регресія застосовується в основному в дослідженнях батьків і дітей. Часто використовують одночасно і регресію, і кореляцію. Регресія має ряд переваг в порівнянні з кореляцією, застосування якої обмежено низкою умов. Регресія менш чутлива до цих умов.

Термін регресія був введений Ф. Гальтоном при дослідженні росту батьків і дітей. У цій роботі Ф. Гальтон зазначив, що у вищих батьків сини також відрізняються високим зростом, але все ж вони трохи нижчі за своїх батьків. У батьків невисокого зросту сини так само невисокі, але вони зазвичай вище своїх батьків. Таким чином, ріст дітей як би прагне до популяційної середньої. Це явище Ф. Гальтон назвав регресією на середню.

Умови відповідності коефіцієнта кореляції коефіцієнту спорідненості

Як вже зазначалось, виявлення ступеня внутрішньородинної схожості є основним методом кількісної генетики. Основоположники біометричної генетики, починаючи з Ф. Гальтона, ввели цей метод в ужиток генетичних досліджень, практично нічого не знаючи про механізми, що призводять до появи схожості між родичами. Зараз ми знаємо, що в основі фенотипової

схожості лежить схожість генетична, обумовлена спільністю генів, отриманих від одного предка (якщо, звичайно, ознака не цілком обумовлена середовищем, а все ж залежить від дії генів). У 1918 р англійський генетик і статистик Р. Фішер показав, що результати, отримані основоположниками біометричної генетики, можуть бути пояснені саме з позицій менделевської генетики. Можна сказати, що в цьому році дві незалежні гілки генетики – менделевська і гальтонівська – нарешті знайшли шлях до об'єднання. Заслуга Р. Фішера в тому, що він показав, що очікувана ступінь схожості між родичами пояснюється полігенним спадкуванням, тобто детермінацією ознаки не одним, а багатьма генами, і при певних припущеннях вона відповідає коефіцієнтам спорідненості. В основі цього лежать імовірнісні процеси, що відбуваються при розщепленні і рекомбінації алелів, відкриті Г. Менделем. Виявилось, що регресія батьків до дитини або дитини до батьків, або сібса до сібса, або інших пар родичів відповідає частці загальних генів у цих родичів, тобто коефіцієнту спорідненості. Коефіцієнт кореляції дорівнює кореню квадратному з добутку двох регресій, тобто регресії першої величини по другій і другої величини по першій. Коефіцієнт кореляції буде еквівалентний регресії, коли дві регресії (наприклад, дитини до батьків і батьків до дитини) рівні. Таким чином, за певних умов коефіцієнт кореляції в парах родичів повинен відповідати частці загальних генів, або коефіцієнту спорідненості.

Які ж ці умови, або припущення, при яких реальна внутрішньородина схожість буде відповідати теоретично розрахованій? Умови ці зводяться до наступного:

- ✓ досліджувана ознака детермінована винятково генотипом, умови середовища ніяк не позначаються на фенотипі;
- ✓ гени мають чисто адитивний ефект, відносини домінантності і рецесивності, ефекти епістазу не мають місця;
- ✓ у чоловіка і дружини відсутня кореляція за досліджуваною ознакою, тобто шлюб є випадковим щодо досліджуваної ознаки. Інакше кажучи, не спостерігається асортативності за досліджуваною ознакою.

Отже, існує три умови, при точному дотриманні яких реально отримані кореляції між родичами повинні збігатися з теоретично розрахованими коефіцієнтами спорідненості. З усіх кількісних ознак людини найкраще задовольняють цим умовам дерматогліфічні візерунки на пальцях. Кожна людина має свій індивідуально специфічний характер дерматогліфічних борозен. Цей малюнок закладається на ранніх етапах ембріогенезу і згодом не зазнає ніяких змін, тобто не відчуває модифікацій під впливом середовища. Розподіл індивідів за кількістю борозен відповідає нормальному, гауссовому, отже, ми можемо припустити, що тут має місце чисто адитивне успадкування. Шлюби за такою ознакою, природно, не можуть бути вибірковими.

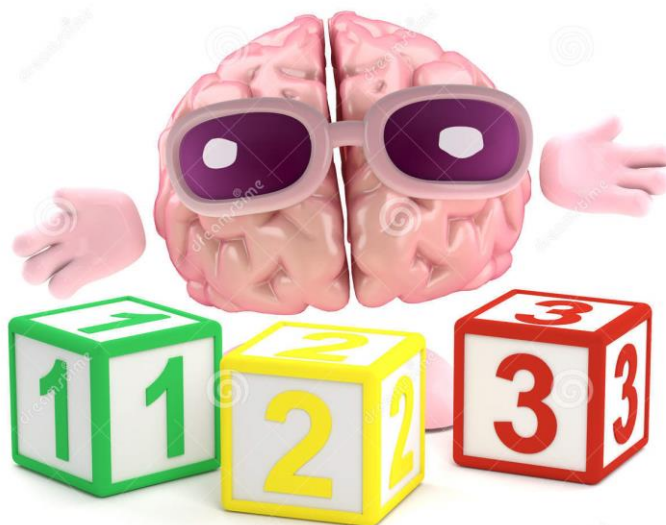
На відміну від кореляції, регресія менш чутлива до асортативності, тому регресією можна користуватися в родинних дослідженнях, коли передбачається вибірковість шлюбів за досліджуваною ознакою. Регресія дозволяє також виявляти так званий материнський ефект, тобто вплив фенотипу матерів на фенотип нащадків. При материнському ефекті регресія нащадків до матерів

значно більша, ніж регресія до батьків. За регресією можна судити і про наявність ефектів домінування. Зазвичай для вивчення успадкування намагаються застосовувати різні методи: обчислення коефіцієнтів кореляції між різними групами родичів (батьки-нащадки, сібси, напівсібси, матері-доньки і т. ін.) і обчислення коефіцієнтів регресії тим чи іншим способом.



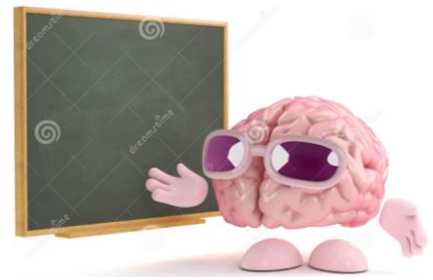
Питання для самоперевірки:

- 1. Що таке генетична схожість?*
- 2. Що таке родинна схожість?*
- 3. Чим генетична схожість відрізняється від родинної?*
- 4. Що таке коефіцієнт спорідненості?*
- 5. Що таке конкордантність?*
- 6. Як визначають кореляції між змінними?*
- 7. Чому регресія точніша від кореляції і що саме вона показує?*



ЛЕКЦІЯ № 7-8

Тема: ПСИХОГЕНЕТИЧНІ ДОСЛІДЖЕННЯ ЛЮДИНИ



План

1. Психогенетичні дослідження інтелекту
2. Психогенетика темпераменту
3. Психогенетичне дослідження рухів



Основні поняття та терміни: інтелект, коефіцієнт інтелекту, когнітивні здібності, загальний чинник когнітивних здібностей, первинні розумові здібності, пам'ять, увага, просторові здібності, навчання, пізнання, уява, уявлення, мислення, сприйняття, відчуття, темперамент, холерік, сангвінік, меланхолік, флегматик, активність, енергійність, ритм діяльності, темп діяльності, поведінка, характер, ритмічність, наближення, віддалення, адаптивність, інтенсивність реакції, поріг реактивності, настрої, відволікання, стійкість уваги, наполегливість, лонгітюдне дослідження, кореляція, генотип, середовище, соціабельність, витривалість, страх, гнів, швидкість, сила, координація, спритність, стандартизовані рухові проби, складні поведінкові навички, хода, почерк, міміка

1. ПСИХОГЕНЕТИЧНІ ДОСЛІДЖЕННЯ ІНТЕЛЕКТУ

Переважна більшість досліджень в психогенетиці присвячено саме міжіндивідуальним варіативностям інтелекту, вимірюваного, залежно від віку випробовуваних, різними тестами. Ці роботи займають близько 80% всього масиву психогенетичних публікацій.

Однак як об'єкт генетичного дослідження інтелект надзвичайно «незручний», перш за все, через відсутність чіткого, прийнятого якщо не всіма, то хоча б більшістю дослідників визначення цього поняття.

Коефіцієнт інтелекту (IQ – Intelligence Quotient) являє собою найбільш інтенсивно вивчаємий в психогенетичних дослідженнях психологічний показник. Для зручності використання всі тести конвертуються для підрахунку балів за спеціальною шкалою. В наш час для популяції людей коливання в межах від 70 до 130 балів вважається середньою нормою.

Використання тестів, іноді надмірне, призводить до досить значних протиріч, оскільки досі невідомо, що має відношення до інтелекту людини, а

що ні. Зазвичай підкреслюють важливість таких властивостей, як здатність до навчання та адаптації.

Загальний, або генеральний, чинник (g) когнітивних здібностей

Поняття загального, або генерального, чинника (g) інтелекту було введено Спірменом (1904), який виявив значну кореляцію в успіху вирішення найрізноманітніших тестів, які оцінюють інтелектуальні здібності. Чинник загального інтелекту, таким чином, відображає якусь основну якість, необхідну для виконання всіх видів завдань.

Інтелект як сума окремих здібностей

Частина дослідників (Гілфорд, Терстоун) взагалі стверджували, що генерального чинника не існує, а є широкий спектр вузьких здібностей, які не корелюють одна з однією. Коефіцієнт інтелекту, таким чином, являє собою якусь суму окремих здібностей (до 120). Підставою для такого ствердження послужило виділення декількох групових чинників, які і були позначені як «первинні розумові здібності»: просторова здібність, перцептивна, вербальна, обчислювальна, мнемічна, швидкість мови і логічне міркування. Відповідно до цієї концепції, опис індивідуального інтелекту – профіль, а не єдина оцінка в стільки-то балів інтелекту.

Сучасна концепція ієрархії інтелектуальних здібностей в якійсь мірі об'єднує ці суперечливі точки зору. З одного боку, безсумнівна наявність загального чинника (g), який становить певне «ядро» інтелектуальних здібностей (перший рівень). Вважається, що загальний чинник обумовлює близько 50% мінливості, що спостерігається в популяції по здібностям до вирішення широкого набору різних тестів.

Частину мінливості можна віднести на рахунок декількох менш широких «групових» чинників інтелекту, з яких найбільш часто виділяються чинники пам'яті, просторових здібностей, швидкості обробки інформації, а також вироблених здібностей (другий рівень). Здібності, що попадають в різні групи, можуть виявляти менший взаємозв'язок. В якості прикладу можна навести особливості інтелекту в деяких випадках розумової відсталості, що пов'язана з хромосомними мутаціями.

Нарешті, частина мінливості що спостерігається не пов'язана із загальним чинником або з декількома груповими чинниками і визначається дуже специфічними ментальними здібностями (третій рівень). Таким чином, ми отримуємо трирівневу модель, яка добре описує існуючі кореляції у виконанні різних тестів і мінливість здібностей яка спостерігається (дисперсія).

Інтелект, в широкому сенсі це сукупність всіх пізнавальних функцій людини; у вузькому – мислення. Відзначають три розуміння функції інтелекту: як здатності до навчання, як здатності до оперування символами, та як здатності до активного оволодіння закономірностями навколишньої дійсності.

Інтелект –

1) загальна здатність до пізнання і вирішення проблем, що визначає успішність будь-якої діяльності і лежить в основі інших здібностей;

2) система всіх пізнавальних здібностей індивіда: відчуття, сприйняття, пам'ять, уявлення, мислення, увага;

3) здатність до вирішення проблем без проб і помилок, «в умі».

Поняття інтелекту як загальної розумової здібності застосовується в якості узагальнення поведінкових характеристик, пов'язаних з успішною адаптацією до нових життєвих завдань.

З віком коефіцієнт інтелекту змінюється незначно, виявляючи високу стабільність протягом багатьох десятиріч. Окремі здатності можуть змінюватися в різному ступені, деякі демонструють певне зростання (словникові, загальні знання, певні навички), інші поступово знижуються під час старіння, наприклад здатність до абстрактних міркувань, пам'ять, швидкість обробки інформації. Останній чинник особливо важливий, оскільки є дані, що показують, що зміни які спостерігаються в когнітивних процесах при старінні в основному пов'язані зі зниженням швидкості обробки інформації.

Результати тестів по визначенню психометричного інтелекту мають досить значну прогностичну цінність в деяких сферах людської діяльності, перш за все щодо освіти та професійних досягненнях. Існує помірна позитивна кореляція (до 0,5) між коефіцієнтом інтелекту і подальшими успіхами в освіті, професійній кар'єрі, статках, вихованні дітей. Слід відзначити, що деякі вчені, які стояли біля витоків створення тестів, які оцінюють розумові здібності, в першу чергу були стурбовані саме їх прогностичною цінністю. Так, вихідним завданням Біне була не оцінка інтелекту, а визначення розумової відсталості дітей. Для цього знадобилось насамперед оцінити нормальний рівень здібностей, і акцент дослідження змістився.

Успадковування інтелекту

Для підтвердження гіпотези про успадковування інтелекту було проведено кілька досліджень монозиготних близнюків. В даних дослідженнях неминуче виникає два взаємопов'язаних питання: по-перше, що реально означає «розлучення» близнюків взагалі і, по-друге, наскільки різними були умови середовища, релевантні до психологічної ознаки яка досліджувалась.

Дослідження 1. А. Анастасі в 1958 р. детально проаналізувала першу роботу по розлученим монозиготним близнюкам. Виявилось, що відмінність в балах за інтелектом тим вища, чим більша відмінність в отриманій освіті. Якщо відмінність в освіті (від 4 до 14 років), то відмінність за інтелектом склала 16 пунктів. Якщо відмінність в освіті відсутня, то інтелект відрізняється на 0,4 пункти. В даному дослідженні чітко простежується позитивний вплив освіти.

Дослідження 2. У 1974 р. вийшла робота Л. Кеміна «Наука і політика інтелекту», в якій він заново обробив дані які отримав Дж. Шилдс на парах близнюків у віці від 8 до 59 років, який проводив тест «Доміно» (Надійність тесту – 0,85-0,97).

З 40 пар розлучених монозиготних близнюків, обстежених Шилдсом, 27 пар виховувалися в споріднених родинах; в них кореляція за інтелектом дорівнювала 0,83. У решти 13 пар, близнюків які виховувались в чужих родинах, ця кореляція виявилась істотно нижчою – 0,51. Більш того, якщо один близнюк зростав з матір'ю, а другий – у її родичів, то схожість за інтелектом було вища в порівнянні з випадками, коли другого близнюка виховували родичі батька ($r = 0,94$ і $r = 0,56$ відповідно). Однак, і в тому випадку, коли середовище

виховання близнюків значно відрізнялось, внутрішньопарова кореляція по інтелекту була досить високою: $r = 0,45$.

Дослідження 3. Були досліджені близнюки у віці від 22 до 27 років, розлучені від народження до 5 років. За тестом Векслера були отримані наступні результати: для вербального інтелекту коефіцієнт кореляції склав 0,78, для невербального – 0,49, для загального інтелекту – 0,62. За тестом Равена: 0,79 – за балами, 0,84 – за швидкістю виконання.

Дослідження 4. Робота Л. Кеміна (вона стосувалася і інших досліджень розлучених монозиготних близнюків) викликала інтенсивну і тривалу дискусію. При цьому деякі відмінності в оцінках внутрішньопарової схожості розлучених монозиготних близнюків, звичайно, констатуються, але вона (схожість) ніколи не знижується до рівня кореляцій, отриманих, наприклад, в парах, об'єднаних загальним середовищем, але у яких немає спільних генів (усиновлені сіблінги, усиновлювач і усиновлена дитина). У групі монозиготних близнюків, що оцінюють ступінь свого розлучення як високий, Т. Бушар отримав середні оцінки IQ, що відповідають загальній близнюковій популяції; стандартні відхилення – на рівні нормальної популяції; та внутрішньокласову кореляцію, яка говорить про схожість інтелекту у близнюків кожної пари – 0,76. Звернемо особливу увагу на те, що це практично така ж схожість, яка констатується у всіх дослідженнях розлучених монозиготних близнюків і збігається з усередненим по цим роботам коефіцієнтом кореляції. Тому такого роду аналіз не спростовує тверджень про наявність генетичної компоненти в мінливості оцінок інтелекту, але він дуже інформативний бо показує, наскільки важливо знати, що реально означає «розлучення» близнюків. З цим пов'язане і інше питання – про релевантність оцінюваних параметрів середовища, в якому живуть розлучені близнюки, про ту психологічну межу, яка підлягає вивченню. Т. Бушар зазначає, що в дуже різні умови монозиготні близнюки потрапляють рідше і оцінка їх середовища частіше йде в континуумі одного виміру (наприклад, добра – погана). Крім того, реєструвалися такі явні індикатори середовища, як освіта батьків, соціоекономічний статус, розмір родини, фізичні характеристики середовища, а також схильний до помилок, самозвіт батьків про стилі виховної практики. Все це необхідно, але може виявитися не настільки важливим для дослідження психологічної риси. Значно важливіше знати відмінності за релевантними до цієї риси параметрами середовища. Наприклад, близнюки можуть потрапити в середовища, схожі за рівнем освіти, кількості книг і т. ін., але один може бути оточений любов'ю, а інший – обділений нею, підпадати під вплив глузуванням і т. ін.

Таким чином, можна зробити наступні висновки:

З одного боку, невеликий обсяг вибірки розлучених близнюків (3 дослідження); схожі умови середовища у партнерів близнюкових пар (2 дослідження); розлучення не відразу після народження (2 дослідження) – у віці 9 років – не дозволяють вважати результати цих досліджень доказом вкладу спадкових чинників в варіативність показника інтелекту.

З іншого боку, аналіз проведеного Бушар дослідження з урахуванням критики дав внутрішньопарову кореляцію, що дорівнює 0,75 (0,76), на користь

генетичного компонента. Маючи ті чи інші джерела спотворення, отримуємо однотипові результати. Схожість завжди велика.

Генетичній схожості у більшому виразі відповідає і вища схожість за інтелектом: монозиготні близнюки схожі один на одного більше, ніж дизиготні; діти і батьки – більше, ніж усиновлені діти і батьки що їх усиновили; рідні сібси, що живуть зі своїми батьками, більше, ніж усиновлені діти, які живуть в одній родині. Разом з тим для схожості за інтелектом важливі і впливи середовища: генетично не пов'язані, але такі, що живуть разом люди (усиновлені діти або усиновлені діти і батьки, що їх усиновили) виявляють також в деякій мірі схожі один на одного показники, хоча їх схожість не така висока, як у біологічно пов'язаних один з одними людей. Схожість розлучених монозиготних близнюків біля 0,73, і, отже, показник успадкування також дорівнює 0.73.

Частка мінливості інтелекту, обумовлена впливом генотипу, становить 60%.

Вплив середовища на розвиток інтелекту

Розрізняють декілька моделей, що пояснюють вплив соціального мікросередовища на інтелект дітей (Д. Фуллер і У. Томпсон).

1. Чисті «середовищні» моделі в даний час не знаходять підтвердження. Найбільшою популярністю користується **модель генетико-середовищних взаємодій**, запропонована Робертом Пломінім з колегами. Він постулює наявність двох аспектів розгляду психічних особливостей людини: «універсального» і «індивідуального». До числа перших відносяться дослідження впливу депривації соціальних контактів на інтелектуальний розвиток дітей. Однак депривація, на думку Р. Пломіна є відхиленням від «еволюційно очікуваного» середовища. Якщо ж індивіди забезпечені умовами для нормального розвитку, то їх індивідуальні відмінності не можуть бути пояснені за допомогою «загальних» закономірностей соціальної взаємодії. Тобто детермінанти загальновидових закономірностей розвитку можуть не збігатися з детермінантами індивідуальних відмінностей.

Р. Пломін розрізняє три **типи кореляції генотипу і середовища**:

1) пасивний вплив – члени однієї родини мають і загальні спадкові чинники, і загальне середовище; спостерігається не випадкове поєднання генотипу і середовища;

2) реактивний вплив – реакція середовища на прояв спадкових особливостей індивіда, яка може привести до формування певних особистісних рис;

3) активний вплив – індивід або активно шукає, або створює середовище, яке найбільшою мірою відповідає його спадковості.

Прикладом першого варіанту взаємодії «генотип-середовище» є родина музикантів: дитина, що володіє задатками музичних здібностей, розвивається в музичному середовищі. Другий тип проявляється в різних відносинах батьків-усиновлювачів до усиновлених дітей залежно від рівня їх індивідуального розвитку. При виборі професійної кар'єри юнак активно вибирає середовище, що відповідає його задаткам та вподобанням (Третій тип кореляції генотипу і

середовища).

Існує припущення, що в ході розвитку дитини тип генотип-середовищних кореляцій змінюється послідовно від пасивного до реактивного і активного.

«Середовищна» дослідницька програма в даний час практично зайшла в глухий кут. Результати, отримані її прихильниками, менше вражають, ніж результати досліджень, проведених в рамках «генетичної» програми.

Вирішальним чинником середовища розвитку інтелекту дітей визнається «психічна стимуляція», яка відбувається при спілкуванні і спільній діяльності дитини і дорослих. Було помічено, що якщо дітей виховувати в дитячому садочку, де спілкування дитини з дорослими зводиться до мінімуму бо на одного вихователя припадає понад 10 дітей, то вони відстають від своїх однолітків, вихованих в родині, в інтелектуальному і сенсомоторному розвитку.

Протягом останніх тридцяти років проведено сотні досліджень, в яких вивчався вплив так званого «соціального стану». Практично у всіх дослідженнях фіксується вищий рівень інтелекту у дітей з привілейованих верств суспільства в порівнянні з дітьми з бідних родин. Однак ті ж дослідження показують, що IQ дітей, що народилися в звичайних родині, але виховані в родині «середнього класу», на 20-25 балів вищий, ніж інтелект їх братів і сестер, вихованих біологічними батьками. Те ж саме явище спостерігається при зіставленні білих і афроамериканців. Якщо дітей, що народилися в соціально-економічно несприятливих родині негрів або метисів, з перших днів життя виховувати в родині представників білої раси, то рівень їх інтелекту буде значно вище, ніж у кольорових дітей, вихованих в рідному середовищі.

2. Експозиційна модель. Вирішальне значення для розвитку інтелекту дітей має тривалість спілкування з батьками. Так, надзвичайно цікаві результати було отримано Скілсом і його співробітниками в 30-ті роки минулого сторіччя в одному з пансіонатів для розумово відсталих дітей штату Айова.

Всього в групу входили 25 немовлят. Зазвичай ці дітлахи спілкувалися з дорослими тільки під час догляду за ними; вони весь час лежали по одному в своїх ліжечках і були відокремлені один від одного фіранками. Діти, які вирости в таких умовах, як правило, ніколи не досягають нормального рівня інтелектуальної адаптації, багато хто залишається в клініках для розумово неповноцінних. Скіллс взяв 13 дітей і помістив в заклад для розумово неповноцінних жінок. Жінки дуже скоро сприйняли немовлят, доглядали за ними, розмовляли, пестили. Діти почали прискорено розвиватися, інтелект їх досяг норми, і практично всі вони стали згодом повноцінними членами суспільства (четверо отримали вищу освіту).

Проте дані психологічних досліджень не підтверджують цю модель: відповідно до неї, кореляції рівнів інтелекту дітей і інтелекту матерів повинні бути вищими, ніж батьків і дітей, що не спостерігається. Основний недолік цієї моделі – ігнорування емоційного ставлення дитини до батьків, адже вплив має суб'єктивно значимий з батьків, тобто не обов'язково той батько, з яким дитина

фактично проводить більше часу, а той, з яким він себе ототожнює.

3. Модель емоційної близькості. Схожість дітей і батьків між собою за інтелектом має визначатися емоційними відносинами.

Отже, дитина буде більш схожа за інтелектом на того з батьків до якого вона більш емоційно близька.

4. Близька до цієї позиції ідентифікаційна модель. Вона передбачає, що в ході соціалізації дитина освоює нові ролі, і при ідентифікації дитини з батьком тієї ж статі перший оволодіває способами поведінки характерними для батьків. Коефіцієнт інтелекту сина повинен корелювати з коефіцієнтом інтелекту батька більшою мірою, ніж матері (це не підтверджено). Незрозуміло, однак, чому «значимим батьком» повинен бути той з батьків, зі статевою роллю якого ідентифікує себе дитина.

5. Модель Р. Зайонца. Ця модель прогнозує залежність інтелекту дитини від кількості дітей в родині. Це єдина з моделей, що знаходить емпіричне підтвердження. Зайонц відзначав, що від кількості дітей в родині залежить їх «інтелектуальний клімат». Кожен член родини (і батьки, і діти) має певний інтелектуальний рівень. Цей інтелектуальний рівень може бути виражений певним числовим індексом. Кожен член родини впливає на всю родину, і родина впливає на нього. Перевага в інтелектуальному розвитку належить первісткам, оскільки вони отримують більше батьківської уваги і довше, ніж діти, які народилися пізніше взаємодіють з батьками.

Брати і сестри, народжені через невеликий проміжок часу, схожі з близнюками, вони конкурують за батьківську увагу, крім того, якщо вони взаємодіють не з батьками, а один з одним, то зменшується «інтелектуальна стимуляція» (ефект виявлений на близнюках). Простіше кажучи, сумарний інтелектуальний потенціал родини ділиться на всіх членів, і результат від цього розподілу дорівнює величині показника «інтелектуального клімату».

Передбачається, що вплив інтелектуального клімату родини на дитину не однаковий в різному віці: поява брата або сестри для дитини 4 років значно більш значуща, ніж для 11- або 12-річної дитини. Тому автори моделі припустили, що вплив структури родини на інтелект дитини залежить від віку останньої.

Модель передбачає уповільнення інтелектуального розвитку старших дітей при народженні немовляти, але, за даними Зайонца, цей ефект спостерігається лише тоді, коли старші діти не досягли 14-річного віку.

Основою моделі Зайонца є дослідження його співробітників Бельмона і Маролли, які обстежили величезну вибірку чоловіків-призовників в Голландії, що народилися в 1944-1947 роках. Всього було протестовано 386 114 юнаків у віці 19 років. Вивчався зв'язок між IQ і місцем дитини в структурі родини. Було виявлено, що IQ у середньому знижується при збільшенні кількості дітей в родині. Найбільші бали по IQ, як правило, отримують старші діти, а чим далі молодші діти від первістка і чим більше дітей в родині, тим IQ молодших дітей нижче. Бельмон і Маролла показали, що інтелектуальні здібності старших дітей в середньому вище, ніж у молодших. У зв'язку з цим Зайонц висунув гіпотезу, згідно з якою «інтелектуальна атмосфера» родини визначається середнім

розумовим рівнем її членів.

Модель Зайонца пророкує негативний вплив на розвиток інтелекту черговості народження дітей в ранньому віці до 3 років, позитивний ефект для дітей від 4 до 9 років, відсутність ефекту для дітей від 9 до 12 років, а потім дедалі більший негативний вплив.

Спілкування з однолітками не розглядається в теорії Зайонца як позитивний чинник. Існують, принаймні, ще дві теорії, які розглядають взаємодію дитини з дорослим або з однолітками як чинники інтелектуального розвитку. Піаже вважав, що обговорення інтелектуальної проблеми з однолітками, погляди яких різні, призводить до децентрації (подолання егоцентризму в мисленні) і до інтенсивного розвитку когнітивних операцій. Зазвичай в експериментах тестування дітей (5-7 років) проводилося завданнями на «збереження» і просторове уявлення. У пари включали дітей, здатності одного з яких були високими, і другого, який не міг самостійно вирішувати завдання на збереження. Як правило, під час експериментів у 80% дітей після спільної діяльності з вирішення задач підвищувався рівень успішності, тим часом як після спілкування з дорослими цей ефект досягався лише в 50% випадків. Піаже зазначав, що критичне ставлення до результатів мислення народжується в дискусії, а дискусія можлива тільки між рівними. Ведучи діалог з дорослим, дитина може лише погоджуватись з його думкою без відтворення операцій (некритично), що перешкоджає розвитку.

Протилежним до поглядів Піаже вважається позиція Л.С. Виготського, який підкреслював провідну роль дорослого в детермінації інтелектуального розвитку дитини.

В експериментах Д. Таджа, який перевіряв вплив взаємодії дітей в парі на їх інтелектуальну продуктивність, були отримані вельми цікаві результати: ті партнери що поступаються в продуктивності досягли прогресу після взаємодії, тоді як у переважаючих партнерів спостерігався помітний регрес в успішності вирішення завдань. Погіршення, в порівнянні з індивідуальною діяльністю, але менш виражене, було виявлено і при роботі з однаковим за інтелектом партнером. Однак було виявлено, що у хлопчиків спостерігалася тенденція до прогресу, а у дівчат – до регресу.

Але найбільший інтерес представляє наступний факт: якщо оповіщати дітей про результат виконання завдання, діти, що працюють індивідуально, прогресують значніше, ніж, ті які працюють в парі. І лише за відсутності зворотного зв'язку у дітей, що працюють в парі, спостерігається поліпшення якості вирішення завдань. «Інтелектуальний клімат» пари дітей складається з їхніх індивідуальних вкладів і ділиться (відповідно до моделі) на число партнерів. Звідси виникає ефект «регресії до середнього»: зниження продуктивності у успішних і підвищення її у відстаючих. «Зворотній зв'язок» (оголошення результату) – це включення «ідеального дорослого», що сприяє підвищенню продуктивності роботи дітей. Насправді діти працювали не індивідуально, а разом з людиною, що забезпечує «зворотний зв'язок». Вплив середовища на розвиток інтелекту безсумнівний. Якщо вірити оцінкам, які дають різні дослідники, в детермінації загального інтелекту на долю

середовища доводиться 30-35% загальної фенотипової дисперсії, а на частку взаємодії середовища і генотипу – близько 20%. Найбільш схильними до впливу середовища є невербальний інтелект, сенсомоторні здібності, парціальні здатності (сприйняття, пам'ять і т. ін.). Створюється враження, що здібності, за які відповідають периферичні системи, що забезпечують безпосередню взаємодію особистості із зовнішнім світом, розвиваються в процесі цієї взаємодії, а під впливом зміни парціальних здібностей змінюються загальні (інтелект та ін.). Парціальні здатності виступають як би «модераторами», посередниками і переносниками впливу чинників середовища на латентну структуру, властивістю якої є інтелект.

Розвиток інтелекту і спеціальних пізнавальних здібностей протягом життя

Більшість дослідників сходиться на тому, що в перші 20 років життя відбувається основний інтелектуальний розвиток людини, причому найбільш інтенсивно інтелект змінюється від 2 до 12 років.

Індивідуальні показники інтелекту з 6 до 18 років можуть змінюватися в межах 30 одиниць. Ці зміни були пов'язані не зі спонтанними коливаннями, а з відмінностями в родинному оточенні: у дітей, які опинилися в сприятливому емоційному середовищі, рівень інтелекту постійно підвищувався, а у дітей, по відношенню до яких батьки не виявляли достатньої турботи, спостерігався процес зниження рівня інтелекту. За даними американських дослідників, вирішальним чинником, що впливає на відносний прогрес або регрес в розвитку інтелекту, виявився рівень освіти батьків.

Що стосується емоційних відносин, то емоційна підпорядкованість родин впливала на спад IQ у віці від 4,5 до 6 років. Підйом ж IQ пов'язаний з емоційним схваленням з боку батьків, заохоченням ініціативи і розсудливості, а також формуванням батьками у дитини ще не потрібних для адаптації в даному віці умінь і навичок.

Розвиток інтелекту в шкільному віці визначається переважно внутрішньою мотивацією дитини – прагненням до високих досягнень, жагою до суперництва і допитливістю.

Серйозніші проблеми виникають при дослідженні інтелекту дорослих. Як вже зазначалося вище, більшість досліджень зміни інтелекту дорослих відзначає підйом показників від 17 до 20-30 років, а потім різке зниження. Особливо різке падіння рівня інтелекту спостерігається після 60 років (дані отримані за тестом Векслера WAIS). З віком відбувається зниження продуктивності основного показника інтелекту, а саме «загального інтелекту», за рахунок уповільнення розумового процесу, пов'язаного зі швидкістю обробки інформації. Причому швидкісні показники інтелекту, за численними даними, знижуються вже з 30 років. Вважається що з парціальних здібностей найбільше страждають мнемічні процеси, пов'язані з активним сприйняттям і довгостроковим зберіганням інформації, а здатність до короткострокового утримання інформації знижується з віком досить незначно. Знижується швидкість кодування і актуалізації інформації в короткочасній пам'яті. Кожні десять років рівень інтелекту підвищується на 3 бали. Є ще один, певною мірою

загадковий, чинник середовища, що обумовлює так званий ефект Фліна. Флін виявив значне збільшення коефіцієнта інтелекту (приблизно на 29 балів) протягом другої половини ХХ століття.

2. ПСИХОГЕНЕТИКА ТЕМПЕРАМЕНТУ

Дослідження темпераменту і особистості займають помітне місце в сучасній психогенетиці, поступаючи лише дослідженням інтелекту і психопатології.

Особливості темпераменту не впливають на зміст, мотиви або мету діяльності людини, але визначають динамічну сторону поведінки.

Іншими словами, від темпераменту не залежить, що людина робить, але залежить те, як вона це робить (темп і ритм діяльності, активність, енергійність і т. ін.).

Темперамент – формально-динамічна характеристика поведінки (стиль поведінки), пов'язана з біологічними структурами, що виявляється з раннього дитинства в широкому спектрі ситуацій та є стабільною в онтогенезі.

Основні критерії (або ознаки) темпераменту:

- 1 Формально-динамічний характер або стиль поведінки.
- 2 Зв'язок з біологічними підструктурами.
- 3 Генетична обумовленість.
- 4 Прояв в ранньому дитинстві.
- 5 Онтогенетична стабільність.
- 6 Прояв в широкому класі ситуацій.
- 7 Прояв в максимально важких для людини умовах.

Властивості темпераменту «формальні», оскільки вони не пов'язані зі змістом діяльності, з цілями і мотивами людини, що здійснює цю діяльність. Властивості темпераменту є «динамічними», оскільки вони визначають динаміку діяльності – інтенсивність, темп, ритмічність тих психологічних особливостей, які залучені в здійснення цієї діяльності.

Для психогенетичного дослідження темпераменту істотні кілька моментів. По-перше, в різних вікових групах компонентний склад темпераменту виявляється різним, оскільки деякі особливості поведінки, що властиві для маленьких дітей (наприклад, регулярність відправлення фізіологічних функцій, тривалість сну і т. ін.), або відсутні, або мають зовсім інший зміст у більш старшому віці. По-друге, методи діагностики динамічних характеристик – опитувальники, засновані на самооцінці, експертній оцінці, проектні методики спостереження, як правило, мають значно меншу, ніж, наприклад, тести IQ, статистичну надійність і часто дають різні результати. По-третє, існує традиційна для психології проблема співвідношення темпераменту і характеру.

Сучасна психогенетика має у своєму розпорядженні вагомий доказ на користь зв'язку темпераменту з генотипом. Найбільш відомим великим дослідженням властивостей темпераменту є Нью-йоркське лонгітюдне дослідження.

На початку 60-х рр в Медичному центрі Нью-Йоркського університету під керівництвом А. Томаса і С. Чесс було розпочато лонгітюдне дослідження темпераменту, яке триває і зараз. Мета цього дослідження полягає у тому, щоб:

1) оцінити онтогенетичну стабільність властивостей темпераменту і вплив на них умов розвитку;

2) розглянути, як особливості темпераменту, які фіксуються в найранішому віці, виявляються в подальшому в особистісних особливостях;

3) з'ясувати, чи впливають властивості темпераменту на адаптацію до соціальних умов в дитячому і дорослому віці, на ймовірність появи девіантної (що відхиляється) поведінки і патологічних станів (наприклад, неврозів).

На підставі опитувальників і інтерв'ю з батьками, а згодом, коли діти досягли підліткового віку, на підставі інтерв'ю з самими випробуваними автори оцінювали 9 властивостей темпераменту – активність, ритмічність, наближення або віддалення, адаптивність, інтенсивність реакцій, поріг реактивності, настрій, відволікання, стійкість уваги, наполегливість. Особливості поведінки, за якими судять про вираженість тієї чи іншої властивості темпераменту, змінюються з віком. Зміст цих характеристик у дітей в перші роки життя наступний:

1 Активність – рівень рухової активності і співвідношення періодів рухової активності і пасивності.

2 Ритмічність (регулярність) – передбачуваність часу появи поведінкових реакцій, пов'язаних з біологічними потребами організму, наприклад, чи хоче дитина їсти в один і той же час, чи легко його привчити засинати в певний час і т. ін.

3 Наближення або віддалення – безпосередня реакція на нові стимули. Наближення виявляється в позитивних емоціях (наприклад, дитина посміхається, побачивши нову іграшку) і у відповідній рухової активності (в бажанні підійти до цієї іграшки і взяти її в руки). Протилежна реакція – віддалення – характеризується виникненням негативних емоцій на все нове (настороженістю, сльозами, переляком) і бажанням від цього нового і незнайомого опинитися якнайдалі (відштовхнути нову іграшку, втекти).

4 Адаптивність – легкість звикання до нових або мінливих умов.

5 Інтенсивність реакцій – енергетичний рівень реакції незалежно від її якості і спрямованості (наскільки ярко виражається радість, незадоволення).

6 Поріг реактивності – рівень та інтенсивність впливу, необхідний для появи реакції (наскільки повинно бути шумно, щоб дитина втомилася, чи легко дитину розсмішити).

7 Настрій – співвідношення радісного стану і стану незадоволення.

8 Відволікання – ефективність дії нових стимулів на поведінку (наприклад, коли дитина плаче, чи легко її заспокоїти, показавши їй щось цікаве).

9 Стійкість уваги і наполегливість – дві взаємопов'язані характеристики, які проявляються в тому, наскільки довго дитина може займатися одним і тим самим і чи схильна вона продовжувати будь-яку діяльність, якщо виникають труднощі в її здійсненні.

Аналізуючи клінічні випадки, автори дійшли висновку, що різні властивості темпераменту мають тенденцію утворювати синдроми властивостей, тобто при патологічних відхиленнях існує певне поєднання властивостей темпераменту:

1 Легкий темперамент характеризується ритмічністю у виникненні біологічних потреб, позитивною реакцією на нові стимули (наближенням), швидкою адаптацією до змін, переважанням позитивних емоцій і невисокою інтенсивністю їх вираження.

2 Важкий темперамент являє собою повну протилежність легкому і характеризується неритмічністю у виникненні біологічних потреб, негативною реакцією на нову ситуацію, повільною адаптацією до змін, переважанням негативних емоцій і високою інтенсивністю їх проявів.

3 Темперамент з тривалим звиканням характеризується повільною адаптацією і негативною, але слабкою за інтенсивністю, реакцією на нові ситуації.

Описані в Нью-Йоркському лонгитюдному дослідженні 9 властивостей темпераменту і три синдроми властивостей (легкий темперамент, важкий темперамент і темперамент з тривалим звиканням) виявилися онтогенетично стабільними, тобто всі ці параметри темпераменту, які було визначено в ранньому дитинстві, пов'язані з аналогічними параметрами в більш старшому віці.

При цьому особливу прогностичну цінність продемонстрували синдроми властивостей: власники «легкого» темпераменту частіше мають хорошу соціальну адаптацію (вони частіше задоволені своєю роботою, відносинами з оточуючими, у них рідше виявляються невротичні відхилення).

Разом з тим ті чи інші властивості темпераменту і синдроми цих властивостей не фатальні для майбутнього їхніх власників. Дійсно, «важкий» темперамент виявляється статистично частіше, ніж «легкий», і це пов'язано з різноманітними складнощами, що виникають і в дитинстві, і в дорослому віці. Однак, як показали автори Нью-Йоркського дослідження, складності ці не неминучі і часто є результатом помилок у вихованні. У тих випадках, коли батьки враховують індивідуальні особливості своєї «важкої» дитини і виходять з цих особливостей їм вдається допомогти дитині уникнути багатьох складнощів в подальшому. Такі батьки ретельно готують дитину до майбутніх нових ситуацій, наприклад, до початку шкільного навчання, допомагають їй налагодити спілкування з іншими дітьми, тобто навчають дитину навичкам спілкування, які у неї самі собою не складаються. Вони прагнуть не переламати ті властивості, що їм не подобаються, а змінити їх прояви, не чекають швидких результатів. У цих випадках ефект виявляється вражаючим.

Справа в тому, що чим старше стає дитина, тим більшу роль в її поведінці грає не сам темперамент, а властивості, сформовані на його основі. Так, дитячий страх спілкування з незнайомими людьми продовжує грати деструктивну роль в дорослому віці тільки в тих випадках, коли боязкість і сором'язливість дитини багато разів ставали причиною його невдач в спілкуванні, що призводить до природного бажання опинитися в цих ситуаціях

як найрідше. Але, уникаючи цих ситуацій, намагаючись якомога менше спілкуватися з незнайомими людьми, дитина скорочує свої можливості навчитися тому, в чому вона і так не надто успішна. Саме ці вторинні нашарування на властивості темпераменту і призводять до того, що в дорослому віці зберігаються ті ж проблеми, що були в дитинстві.

Важкий темперамент тому і називається важким, що для адаптації дітей, які мають його, потрібно набагато більше уваги і зусиль з боку батьків і вихователів, ніж для адаптації дітей з більш сприятливими властивостями темпераменту. Не у всіх вистачає на це сил і вміння, і саме тому діти з певними властивостями темпераменту частіше виявляються менш підготовленими до дорослого життя.

Не фатальний характер властивостей темпераменту виявляється і в протилежному ефекті. Несприятлива родинна ситуація, помилковий стиль спілкування з дитиною можуть призвести до того, що діти з синдромом властивостей легкого темпераменту виявляються згодом замкненими, невротичними, такими, що лякаються будь-яких змін.

Таким чином, особливості темпераменту, що розглядаються в Нью-Йоркському лонгитюдному дослідженні, виявилися онтогенетично стійкими протягом багатьох років, але в той же час їх роль в адаптації виявилася тісно пов'язаною з умовами розвитку і виховання дитини.

Найбільш ретельне дослідження генетичної обумовленості властивостей темпераменту, виділених в Нью-Йоркському лонгитюдному дослідженні, було проведено норвезьким психологом А. Торгерсен. Вона відібрала вибірку близнюків і простежила зміни у внутрішньопаровій схожості монозиготних і дизиготних близнюків протягом 15 років. Отримані дані показують, що внутрішньопарові відмінності монозиготних близнюків завжди виявляються меншими, ніж внутрішньопарові відмінності дизиготних близнюків.

Для одних властивостей темпераменту ця різниця між монозиготними та дизиготними близнюками невелика, для інших – значна, і, збільшується з віком. Внутрішньопарова схожість монозиготних близнюків, за винятком декількох випадків у молодшому віці, виявляється вищою внутрішньопаровою схожістю дизиготних близнюків. З віком монозиготні близнюки зберігають високу внутрішньопарову схожість (в більшості випадків вона навіть збільшується). Так, внутрішньопарові кореляції монозиготних близнюків за активністю в 2 місяці, 9 місяців, 6 років та 15 років дорівнюють відповідно 0,75; 0,85; 0,93; 0,95.

Що ж стосується дизиготних близнюків, то вони з віком стають все менше схожі один на одного. Наприклад, внутрішньопарові кореляції дизиготних близнюків за показником активності в 2 місяці, 9 місяців, 6 років і 15 років дорівнюють відповідно 0,47; 0,71; 0,14; 0,16.

Оскільки показник успадковування залежить від співвідношення внутрішньопарової схожості монозиготних і дизиготних близнюків, можна сказати, що, по-перше, більшість властивостей темпераменту людини різного віку виявляється генетично обумовленими і, по-друге, що вплив генотипу на властивості темпераменту збільшується з віком. Аналіз коефіцієнта кореляцій

між близнюками дозволяє встановити, що співвідношення впливу генотипу і середовища в різних вікових групах змінюється від 0 до 90%. Разом з тим, слід звернути увагу на те, що за двома властивостями темпераменту (за інтенсивністю і порогом реактивності) були отримані негативні кореляції у дизиготних близнюків в 15 років. Цей факт вимагає додаткового аналізу: якщо властивість генетично обумовлена, дизиготні близнюки, які мають в середньому половину загальних генів, не повинні бути настільки не схожі один на одного. Або умови розвитку близнюків сприяють збільшенню їх відмінностей по цій властивості, або, що ймовірніше в даному випадку, причиною цих відмінностей є різний час пубертатних змін (тобто тих змін, які пов'язані з статевим дозріванням) у дизиготних близнюків. У партнерів монозиготної пари процеси статевого дозрівання протікають більш синхронно. Формально це виражається в тому, що виявляється компонента дисперсії, що характеризує вплив систематичного монозиготного середовища. Дизиготні близнюки, перебуваючи в одному і тому ж хронологічному віці, можуть перебувати на різних стадіях статевого дозрівання. Такі характеристики, як інтенсивність реакцій і поріг їх реактивності, можуть бути чутливі до біологічної перебудови організму, і саме на них може позначитися різний темп і різний час статевого дозрівання дизиготних близнюків.

Таким чином, в роботах цього напрямку було виділено 9 властивостей темпераменту і отримані докази їх генетичної обумовленості.

Генетика трикомпонентної (активність, емоційність, соціабельність) структури темпераменту

Американські дослідники А. Басс і Р. Пломін, аналізуючи динамічні особливості поведінки, що задовольняють загально визнаним критеріям темпераменту (поява в ранньому дитинстві, стабільність і т. ін.), дійшли висновку, що основними властивостями темпераменту можна вважати активність, емоційність і соціабельність.

Активність являє собою прояв загального енергетичного рівня в моториці. Про активність свідчать три показники: темп рухів, інтенсивність і витривалість випробуваного. Про *темн реакцій* (основний показник активності) можна судити по швидкості рухів. Люди, що мають високий темп, завжди поспішають, у них швидка мова, стрімкі рухи, вони ходять швидше, ніж інші, не можуть довго сидіти на одному місці і т. ін. *Інтенсивність* виявляється в амплітуді і силі рухів. Люди, які мають високий рівень цього показника, голосно стукають у двері і широко їх відкривають, у них залізне рукостискання, гучний голос, виразна жестикуляція. Третій показник – *витривалість* – свідчить про здатність довго залишатися активним, не втомлюватися.

Емоційність розглядається авторами як прояв двох негативних емоцій – страху і гніву. Про страх судять по інтенсивності тривалості впливу (те, що злякало, вже давно зникло, а страх залишився); по різноманіттю ситуацій, які викликають страх (одні бояться змій, інші – не тільки змій, а й собак, ос і чорних кішок); по фізіологічним реакціям, що свідчать про стан активації. Гнів так само, як і страх, визначається по інтенсивності стимулу, необхідного для виникнення емоції, а крім того, – за тривалістю латентного періоду (скільки

часу проходить між стимулом, який викликав реакцію, і появою реакції) і за тривалістю реакції.

Соціабельність (або товариськість) – виявляється в бажанні бути серед інших людей. Люди з високою соціабельністю уникають самотності, легко знайомляться з іншими людьми, воліють мати діяльність, що пов'язана зі спілкуванням.

Прояв трьох цих властивостей темпераменту може змінюватися під впливом зовнішніх умов, однак можливості впливу на різні властивості неоднакові: найбільше схильні до корегування зовнішні прояви емоційності, а найменше – активності.

В цьому напрямку дослідження темпераменту особливу увагу було приділено аналізу генотипових впливів і їх ролі в детермінації властивостей темпераменту. В даний час є експериментальні роботи, в яких за властивостями темпераменту зіставлялися близнюки, сібси, батьки та їхні діти (як генетично пов'язані з батьками, так і усиновлені).

При порівнянні внутрішньопарової схожості монозиготних і дизиготних близнюків за активністю, емоційністю і соціабельністю, як правило, виявляється висока схожість монозиготних близнюків і дуже низька – дизиготних близнюків: їх внутрішньопарові кореляції часто набувають негативного значення. В двох роботах дизиготні близнюки виявились настільки не схожими за активністю і емоційністю, що їх внутрішньопарові кореляції досягали високих від'ємних значень (до $-0,41$). Використавши дані різних досліджень дітей перших років життя і усереднивши результати генетичного аналізу за трьома властивостями темпераменту, А. Басс і Р. Пломін отримали середні внутрішньопарові кореляції. Для монозиготних близнюків середня внутрішньопарова схожість за всіма цими властивостями темпераменту виявилась однаковою – $0,62$, для дизиготних близнюків – $-0,07$.

Таким чином, при обстеженні дітей перших років життя виявляється значна різниця у внутрішньопаровій схожості монозиготних і дизиготних близнюків. Однак, незважаючи на це, інтерпретувати отримані результати як свідоцтво лише генотипового впливу на темперамент не можна, оскільки дизиготні близнюки, що мають половину загальних генів, не повинні мати такі низькі (і навіть негативні) внутрішньопарові кореляції.

Намагаючись знайти причини такої очевидної несхожості дизиготних близнюків за темпераментом, було припущено, що причиною цього є ефект контрасту, який грає помітну роль у формуванні дизиготних близнюків. На думку авторів дослідження, батьки можуть протиставляти своїх дітей, надаючи одному з них ярлик активної дитини, а іншому – пасивної. Близнюки і самі можуть посилювати відмінності, які існують між ними, і ставати все більш несхожими за своїми поведінковими особливостями. Той, хто трішки активніший від іншого, може перетворювати цю відмінність в постійну перевагу і завжди виступати ініціатором, а другий – підкорятися своєму активному партнеру. У монозиготних близнюків цього не відбувається, ймовірно, через те, що вони дуже схожі за поведінкою, і протиставляти їх один одному дуже важко. Така інтерпретація отриманих даних дозволяє припустити,

що генотип вносить певний внесок в індивідуальні відмінності за активністю, емоційністю та соціабельністю, проте оцінити величину цього вкладу доволі важко без додаткових досліджень умов розвитку близнюків, їх відносин один з одним і ставлення до них батьків.

Дані, отримані в родинних дослідженнях і при дослідженні усиновлених дітей, виявилися несподіваними. У дітей перших років життя кореляції між сібсами виявилися незначними і не відрізнялися за величиною від кореляцій між усиновленими дітьми, тобто дітьми, які виховуються в одній родині, але не мають загальних генів. У дітей підліткового віку зберігалася та сама картина. Так, в одному з досліджень кореляції між рідними сібсами в 7-10 років за активністю, емоційністю і соціабельністю виявилися рівними відповідно -0,18, -0,04 і 0,13 і не відрізнялися значно від кореляцій, отриманих в усиновлених сібсів.

При порівнянні батьків і дітей результати виявилися суперечливими. Коли експертами при оцінці темпераменту дітей виступали вчителі та психологи, схожість батьків і їх рідних дітей в 7 і в 10 років виявилась вищою схожості батьків та усиновлених дітей за показниками активності і соціабельності, тобто дані вказували на деякий вплив генотипу на ці характеристики. При оцінці темпераменту батьками відмінностей між рідними і усиновленими родинами різниці виявлено не було.

У більш старшому віці, починаючи з підліткового, одержувані дані зазвичай підтверджують гіпотезу про генетичну обумовленість активності, емоційності та соціабельності. Однак, залишаються істотні відмінності в величині показника успадковування. Якщо показники успадковування цих властивостей темпераменту, що обчислюються на підставі близнюкових даних, виявляються на рівні приблизно 0,3-0,5, то показники успадковування, отримані в родинних дослідженнях і при дослідженні усиновлених дітей, виявляються нижчими – від 0,2 до 0,4.

Таким чином, при дослідженні трикомпонентної структури темпераменту було виділено три його властивості: активність, емоційність і соціабельність. Всі вони, як правило, демонструють зв'язок з генотипом в близнюкових дослідженнях, але за даними родинних досліджень і при порівнянні усиновлених дітей результати виявляються суперечливими. Ці протиріччя найбільш гострі при дослідженні темпераменту у молодших вікових групах і зменшуються при аналізі темпераменту у більш старших вікових груп.

Починаючи з підліткового віку, дані зазвичай демонструють зв'язок цих трьох властивостей темпераменту з генотипом. У літньому віці, за даними єдиної на сьогоднішній день роботи, сумнівним виявляється вплив генотипу на соціабельність. В цілому, оцінюючи внесок генетичних чинників в мінливість показників темпераменту, приймається, що коефіцієнт успадковування дорівнює приблизно 40%.

3. ПСИХОГЕНЕТИЧНЕ ДОСЛІДЖЕННЯ РУХІВ

Психогенетичні дослідження особливостей рухової сфери людини, які, безсумнівно, слід відносити до кількісних мультифакторних ознак, також не дуже численні, досить різноманітні за обраними підходами і часто суперечливі. С.Б. Малих, який в 1988 р зробив спробу звести разом наявні на той момент результати, виділяє дві групи робіт відповідно за фенотипами які досліджувались:

- 1) стандартизовані рухові проби;
- 2) складні поведінкові навички.

Стандартизовані рухові проби являють собою різні тести, спеціально розроблені для вимірювання моторних навичок. Зазвичай, такі тести вимірюють швидкість, витривалість, силу, координацію, спритність. Існує дві групи тестів. Перші застосовуються в основному для вимірювання спортивних навичок, другі частіше використовуються в психодіагностиці. Серед останніх найбільш поширеними є теппінг-тест (вимір швидкості постукування) і вимір часу сенсомоторної реакції (час між подачею сенсорного сигналу і рухової реакцією випробуваного).

Найбільш високий ступінь успадковування характерний для швидкісних параметрів, тоді як в тестах на координацію рук результати сильно різняться і більшість показників успадковування нижча 50%. Коефіцієнти успадковування, отримані в дослідженнях часу реакції і теппінг-тестах, також вельми варіативні (від нульових значень до надзвичайно високих – 70-90%). З огляду на нечисленність досліджень, надзвичайну різноманітність методичних схем експериментів і вікових груп випробовуваних, слід зробити висновок, що на характеристики рухової діяльності, яка вимірюється за допомогою спеціальних проб, діють численні чинники, які не дозволяють отримати відтворюваних кілька разів результатів. Єдине, що простежується в ряді робіт, це більший внесок спадковості в варіативність рухових характеристик, які реєструються в умовах максимально можливої швидкості роботи (граничний темп діяльності).

У дослідженнях тонкої координації було вивчено 47 пар монозиготних та 48 пар дизиготних близнюків старшого шкільного віку. Діти, що тестувалися виконували рухові проби зі Стенфордської батареї моторних тестів: «Ротор», «Тремومتر», «Обертання свердла», «Пакування катушок», «Сортування карт».

Була зафіксована висока внутрішньопарова схожість монозиготних близнюків за показниками тестів: коефіцієнти внутрішньопарової кореляції склали 0,95 для монозиготних і 0,51 для дизиготних («Ротор»); 0,84 і 0,43 («Тремومتر»); 0,82 і 0,39 («Сортування карт »).

При визначенні рухових здібностей у 42 пар монозиготних та 37 пар дизиготних близнюків були отримані досить високі коефіцієнти успадковування (від 0,52 до 0,71) результатів виконання практично всіх проб, крім тестів «Лабіринт» і «Тремومتر». Відзначено, що точність рухів кисті в більшій ступені визначається генотипом, ніж більш грубі рухи всієї руки.

До складних поведінкових навичок відносяться такі особливості, як хода і ходьба в цілому, почерк, спортивні навички, міміка і т. ін.

Дослідження ходьби було розпочато ще в Медико-біологічному інституті в кінці 20-х років і стосувалось, головним чином, віку початку ходіння. Найбільша вибірка представлена в роботі Л.Я. Босик, яка серед іншого досліджувала терміни появи основних рухових дій дитини – початку сидіння і ходіння. У першому випадку отриманий матеріал для 63 пар монозиготних і 59 одностатевих пар дизиготних близнюків; конкордантність монозиготних близнюків склала 82,5%, дизиготних – 76,3%, тобто різниця невелика, проте серед монозиготних близнюків менше, ніж серед дизиготних, пар з великою різницею в терміни початку сидіння.

Терміни початку ходіння були отримані у 97 пар монозиготних та 97 пар одностатевих дизиготних близнюків. Конкордантність монозиготних близнюків за термінами початку ходіння дорівнювала 67%, дизиготних – 29,9%; внутрішньопарова різниця більше 2 місяців в групі монозиготних близнюків зафіксована у 8,2% пар, а в групі одностатевих дизиготних близнюків – у 25,7% (одночасним початком вважалася внутрішньопарова різниця не більше двох тижнів), кореляційний аналіз дав r монозиготних = 0,89, r дизиготних близнюків = 0,74.

Таким чином, вік, в якому діти починають самостійно ходити визначається і генетичними чинниками, і чинниками середовища, до того ж вплив середовища, мабуть, має трохи більше значення. Звичайно, треба мати на увазі, що в цьому віці ще можуть позначатися несприятливі обставини внутрішньоутробного розвитку близнюків, які спотворюють реальну внутрішньопарову схожість.

У ряді робіт у монозиготних і дизиготних близнюків порівнювалися особливості міміки і пантоміміки. Зазвичай, дослідники вказують на високу мімічну схожість партнерів у монозиготних близнюків при набагато меншій схожості дизиготних близнюків.

Фінський дослідник А. Летоваара зареєстрував і зіставив реакцію дітей-близнюків (69 пар) під час показу картинок приємного або відразливого змісту (прихована кінозйомка і протокол). За мімікою повна конкордантність була виявлена у 40,8% монозиготних пар і тільки у 4,3% дизиготних близнюків. Більш схожими монозиготні близнюки виявилися і за інтенсивністю мімічних процесів, і за типом міміки.

Пізніше Л. Гедда і А. Нероні вивчали мімічні реакції у близнюків 5-15 років (56 пар) під час перегляду кінофільмів. Крім лицьової міміки враховувалося положення голови, рук і ніг. Повну конкордантність за мімікою виявилися 79% монозиготних пар і тільки 32,5% дизиготних; дисконкордантними – 6 і 29% монозиготних та дизиготних відповідно. Монозиготні близнюки внутрішньопарово більш схожі і по деталях пантоміміки, особливо за положенням голови.

Спліндер вважав, що мимовільні рухи міміки мають більш високу генетичну обумовленість. Відносно почерку близнюків немає такої однастайності. Ще Ф. Гальтон зазначив, що почерки близнюків можуть бути як

схожими, так і несхожими. У всякому разі, почерки близнюків зазвичай не плутають. Конкордантність за загальною схожістю – 5-15%. Це ж підтверджується і іншими дослідниками. Спроби кількісно оцінити деталі почерку і порівняти внутрішньопарову схожість близнюків за цими показниками не дали чітких результатів.

До складних рухових навичок можна також віднести різні види спорту. Відомі родинні династії спортсменів. Серед відомих спортсменів є пари монозиготних близнюків. Взагалі монозиготні близнюки характеризуються більш високою конкордантністю, ніж дизиготні, по заняттях спортом.

Італійський дослідник Л. Гедда вивчив 351 пару близнюків-спортсменів (92 пари монозиготних і 227 пар дизиготних близнюків): у монозиготних близнюків конкордантність складала 66,3%, у дизиготних – 25,8%.

К. Фейгом був проведений аналіз родоводів видатних спортсменів – виявляється виразна родинна схожість. У 55% спортсменів національного рівня хоча б один з батьків займався спортом, у 22% – батьки теж виступали на вищих рівнях. У плавців – 62%. Таким чином, спадкові чинники грають істотну роль в спортивних досягненнях.



Питання для самоперевірки:

1. *Що таке інтелект?*
2. *Що таке первинні розумові здібності?*
3. *Якою є генотипова складова інтелекту?*
4. *Як виховання впливає на розвиток когнітивних здібностей?*
5. *Яким чином навчання може вплинути на розвиток когнітивних здібностей?*
6. *Що таке темперамент?*
7. *Які складові темпераменту?*
8. *Які типи темпераменту можна виділити?*
9. *Як успадковується темперамент?*
10. *Які основні ознаки темпераменту?*
11. *Які основні характеристики темпераменту?*
12. *Що таке складні поведінкові навички?*
13. *Як успадковується рухова активність?*
14. *Які дослідники займалися вивченням успадковування рухової активності?*
15. *Чи впливає генотип на спортивні досягнення?*



ЛЕКЦІЯ № 9-10

Тема: ПСИХОГЕНЕТИЧНІ ДОСЛІДЖЕННЯ ПОРУШЕНЬ ПОВЕДІНКИ

План

1. Шизофренія
2. Депресивний розлад
3. Хвороба Альцгеймера
4. Розумова відсталість і затримка розумового розвитку
5. Нездатність до навчання
6. Дислексія
7. Злочинність та алкоголізм



Основні поняття та терміни: євгеніка, геном, енвіра, спадковість, середовище, шизофренія, мислення, сприйняття, депресія, біполярний афективний розлад, маніакально-депресивний психоз, хвороба Альцгеймера, розумова відсталість, затримка розумового розвитку, вищі психічні функції, трисомія, синдром Дауна, фенілкетонурія, синдром Едвардса, синдром ламкої Х-хромосоми, синдром Мартіна-Бела, нездатність до навчання, дислексія, злочинність, алкоголізм, насильство, девіантна поведінка, наркоманія, асоціальна поведінка, синдром ХУУ

Ще в ХІХ ст. лікарі психіатри розглядали в якості можливих причин психічних розладів три чинники: наявність травматичних подій, тривалий вплив несприятливих умов і внутрішній стан організму, включаючи спадкову схильність. Несприятлива комбінація внутрішньої схильності до хвороби і будь-яких життєвих обставин може призводити до того, що буде перевищено певна межа, після якої розвивається картина захворювання. З перших етапів розвитку психогенетики разом з появою близнюкового методу почалися дослідження, спрямовані на вивчення ролі спадковості у виникненні різних психічних захворювань, розумової відсталості, девіантної поведінки, враховуючи алкоголізм і злочинність. Євгеніка була заснована на науковій теорії, оскільки механізми спадкової обумовленості психічних захворювань і відхилень у поведінці на той момент були практично не вивчені. Однак, сліпа переконаність в ефективності штучного відбору і спадковій детермінації захворювань призвела до розгортання практичних заходів, пов'язаних з масовою стерилізацією і дискримінацією в ряді країн Європи і Америки.

Причому ці заходи були спрямовані, в першу чергу, проти людей з психічними відхиленнями, а не з фізичними захворюваннями. Євгеніка як науковий напрям вже давно не існує, проте євгенічні ідеї продовжують жити в свідомості людей і в даний час. Останні дослідження, пов'язані з проектом «Геном людини», призвели до їх пошвавлення. Наприклад, в Китаї в 1994 р було прийнято євгенічні закони, спрямовані на скорочення народжуваності в економічно слаборозвинених районах. У США все частіше з'являються публікації, покликані сформувати громадську думку на користь генетичного скринінгу при прийомі на роботу, заохочення абортів серед бідних верств населення і т. ін. Щоб протистояти цьому, в проекті «Геном людини» значні кошти були виділені на гуманітарні програми, в тому числі освітні, етичні, юридичні.

У генетиці поведінки велика увага приділяється не тільки пошуку спадкових механізмів різних психічних порушень, але також вивченню чинників середовища що призводять до ризику і можливостей терапевтичних впливів середовища («середовищна інженерія», за висловом Р. Пломіна). Останнім часом поряд з терміном «геном» почав вживатися термін «енвіра» (від слова environment – середовище) – поняття, яке включає в себе чинники середовища у ризику виникнення психічних порушень. Цим підкреслюється надзвичайно важлива роль середовища в процесах розвитку. Зміщення акцентів на більш ретельні дослідження середовища, ймовірно, дозволить замінити переважний генетикоцентризм по відношенню до різних психічних відхилень на більш правильне розуміння причин порушень, засноване на визнанні неподільності і складного взаємовпливу спадковості і середовища. Якщо раніше в психогенетиці пріоритет утримували дослідження інтелекту, то зараз провідне місце займає проблема ролі спадковості і середовища в розвитку різних психічних захворювань і відхилень у поведінці.

1. ШИЗОФРЕНІЯ

Шизофренія є одним з поширених психічних захворювань. Її частота серед населення становить близько 1%. Для шизофренії характерні порушення процесів мислення, сприйняття, вольової та емоційної сфери. Можливо, шизофренія не є єдиним захворюванням, а являє собою групу розладів. Серед родичів хворих на шизофренію частота захворювання вища, ніж в середньому в популяції. Ризик захворювання підвищується зі збільшенням ступеня споріднення: для родичів першого коліна він становить близько 10%; якщо обидва батьки хворі, ризик захворювання дитини досягає 46%; ризик захворювання для монозиготних близнюків ще вищий і становить 48-50%. Все це свідчить про роль спадковості в розвитку шизофренії.

Шизофренія стала одним з перших психічних захворювань, у вивченні якого взяли участь генетики. Перші подвійні дослідження шизофренії відносяться до кінця 20-х рр. ХХ ст. Узагальнюючі роботи останніх років показують, що конкордантність монозиготних близнюків за шизофренією становить близько 50%, тоді як для дизиготних близнюків вона більш ніж в три рази нижча (близько 15%). Дані, отримані для 12 пар розлучених близнюків,

показали, що конкордантність становить біля 58%. Оскільки монозиготні близнюки не є повністю конкордантні, ясно, що гени не є єдиною причиною захворювання. Коефіцієнт успадковування шизофренії становить 60-70%. Це означає, що популяційна варіативність за шизофренією на 60-70% пояснюється генетичною варіативністю, решту 30-40% припадають на частку середовища. Навіть в тому випадку, коли монозиготні близнюки виявляються конкордантні за захворюванням, його тяжкість і характер протікання бувають різними. У Національному інституті психічного здоров'я США тривалий час велося спостереження за четвернею монозиготних близнюків, конкордантних за шизофренією, але дискордантних за течією і результатами захворювання. Ретельне вивчення середовища розвитку дівчат показало, що більшу роль в різному перебігу захворювання зіграла різниця в їх відносинах з матір'ю і батьком, а також різна соціабельність дівчат. У 1989 р І. Готтесман і А. Бертелсен досліджували нащадків дискордантних за шизофренією монозиготних і дизиготних близнюків. Вони розмірковували так: якщо існує спадкова передача шизофренії, то нащадки не ураженого на шизофренію монозиготного близнюка повинні хворіти приблизно з тією ж імовірністю, що і нащадки ураженого. Дійсно, виявилось, що ризики для дітей неуражених і уражених близнюків схожі за величиною (17,4% і 16,8% відповідно), тоді як для дискордантних дизиготних близнюків ризики значно різнилися: діти уражених дизиготних близнюків хворіли з частотою 17,4%, а діти неуражених мали ризик захворювання всього 2,1%. Починаючи з 60-х рр., ведуться дослідження усиновлених дітей, що народилися від хворих на шизофренію. Одне з найбільших досліджень було проведено в Данії, де було вивчено 5483 осіб, що народилися від хворих на шизофренію матерів і усиновлених здоровими батьками в період з 1923 по 1947 рр. Виявилось, що захворюваність на шизофренію у них склала 32% проти 18%, виявленої в контрольній групі усиновлених дітей. Таким чином, генетико-епідеміологічні дослідження показують, що ризик захворювання на шизофренію для родичів хворих вищий, ніж в популяції. Конкордантність монозиготних близнюків значно перевищує конкордантність дизиготних, а діти хворих на шизофренію, усиновлені здоровими батьками, частіше хворіють на шизофренію, ніж усиновлені діти, які не мають спадкової обтяженості. Все це говорить про існування спадкового компоненту хвороби. Однак, до теперішнього часу немає єдиної моделі генетичної передачі шизофренії. Шизофренія не є ні домінантним, ні рецесивним спадковим захворюванням, що успадковується за законами Менделя, оскільки більшість спостережень не узгоджуються з очікуваною частотою захворювання у родичів. Деякими дослідниками пропонувалася однолокусна модель успадкування, яка передбачає існування латентної ознаки, пов'язаної з дисфункцією префронтальних ділянок кори, але вона також не відповідає реальним спостереженням. На сьогоднішній день більшість дослідників вважають, що в основі успадкування шизофренії лежить мультифакторна полігенна межева модель з можливими ефектами епістазу.

В даний час у зв'язку з розвитком молекулярних технологій аналізу ДНК постійно ведеться пошук локусів, які можуть бути пов'язані із захворюванням.

Основним методом є аналіз зчеплення. Результати аналізу зчеплення вказують на можливу залученість 1, 5, 6, 8, 10, 11, 13, 15, 18 і 22 хромосом.

Найважливішими завданнями вивчення шизофренії на сьогодні є наступні:

- 1) уточнення психіатричної генетичної класифікації (виділення приватних нозологічних фенотипів для аналізу зчеплення);
- 2) вивчення нейробиологічних дисфункцій (ендофенотипів), супутніх шизофренії, з метою залучення їх в аналіз зчеплення;
- 3) розробка статистичних моделей для вивчення мультифакторної етіології і гетерогенної природи шизофренії;
- 4) продовження дослідження груп родичів для виявлення залучених локусів;
- 5) об'єднання зусиль багатьох лабораторій і міжнародна кооперація.

2. ДЕПРЕСИВНИЙ РОЗЛАД

Депресія – це психічний стан, що характеризується пригніченістю, порушенням уваги, сну і апетиту. Депресія може супроводжуватися відчуттям тривоги і збудження або, навпаки, призводити до апатії і байдужості до оточуючого. Страждаючі депресивним розладом відчувають розпач і безпорадність, часто у них виникають думки про самогубство, тому клінічно виражена депресія потребує лікування. Розрізняють декілька форм депресії, з яких найбільш відомими і такими, що часто зустрічаються є велика (уніполярна) депресія і біполярний афективний розлад (маніакально-депресивний психоз). При біполярному розладі періоди пригніченості і поганого настрою змінюються фазами підвищеної активності і піднесеного настрою, що супроводжуються часто неадекватною поведінкою.

Депресія є широко поширеним захворюванням, її іноді називають «застудою» серед психічних захворювань. У зв'язку з різноманітністю проявів і неможливістю обліку всіх хворих, оскільки не кожен звертається до лікаря, встановити точну частоту захворювання досить важко. У США, наприклад, від депресії страждає не менше 5% населення. Жінки хворіють на депресію приблизно в 2 рази частіше, ніж чоловіки. Біполярний розлад реєструється у 1% населення. Вже давно було помічено, що депресія має тенденцію концентруватися в окремих родинах. Батьки, діти, сиблінги депресивних хворих мають набагато більш високий ризик захворювання, ніж в популяції в цілому. Дослідження близнюків демонструють набагато вищу конкордантність монозиготних близнюків в порівнянні з дизиготними близнюками. Особливо помітні відмінності відносяться до біполярного розладу. Однак, потрібно зазначити, що результати генетичних досліджень депресії значно варіюють в залежності від діагностичних підходів і застосовуваних методів. Спадковість біполярного психозу може бути порівняна з успадкуванням шизофренії, тоді як за уніполярною депресією дані досить суперечливі. Успадкування депресії вище, ніж успадкування одиничних епізодів. Залишається відкритим питання, чи є уніполярна депресія єдиним захворюванням, або являє собою цілу групу

розладів. Депресивні розлади настільки варіюють по характеру симптомів, тяжкості перебігу, зв'язку з іншими порушеннями, що багато хто схильний вважати депресію гетерогенним захворюванням. Було помічено, що в родинях поряд з депресивними розладами часто зустрічаються тривожні стани (генералізована тривога, панічні розлади і фобії). Дослідження близнюків, проведені в Швеції і Австралії в останні роки, дозволяють припустити, що в основі тривожних і депресивних розладів лежать загальні генетичні причини. Деякі дослідники вважають, що і тривога, і депресія є кількісними ознаками, що мають нормальний популяційний розподіл, і залежать від дії багатьох генів з малими ефектами. Для пошуку можливих локусів тривоги-депресії в даний час в якості відповідної моделі користуються шкалою невротизму Айзенка, оскільки вона дозволяє тестувати великі групи родичів в короткі терміни. У дослідженні, проведеному на 1000 пар жінок-близнюків, фіксувалася інформація про стресогенні події життя і наявність епізодів депресії протягом 1 року після події. Виявилось, що такі події, як смерть близьких родичів, насильство, розлучення або розлад шлюбу, серйозні родинні конфлікти в 10 разів збільшують вірогідність початку депресії протягом того ж місяця, що й подія, що відбулася. Генетична схильність підвищує частоту захворювання депресією. Результати вказують, що чутливість до впливу важких життєвих потрясінь залежить від спадковості, причому мають місце ефекти генотип-середовищної взаємодії. Депресія, так само як і шизофренія, мабуть, є мультифакторним спадковим захворюванням складної природи.

3. ХВОРОБА АЛЬЦГЕЙМЕРА

Хвороба Альцгеймера – прогресуюче захворювання центральної нервової системи, що супроводжується втратою короткочасної пам'яті, втратою навичок, сповільненням мислення. Хвороба розвивається у людей похилого віку (старше від 50 років). Дослідження вказують на надлишок амілоїдного білка в клітинах мозку таких хворих.

Хвороба має тенденцію прогресувати. Наростають дратівливість, нетерпимість, губляться гігієнічні навички, виникають проблеми з промовою. Прогресуючий характер хвороби є результатом інтенсивної загибелі клітин в деяких ділянках мозку. Що є поштовхом до розвитку хвороби, поки неясно. Хворобою Альцгеймера страждають приблизно 3-5% людей віком від 65 років і 20% – віком від 80 років. Набагато рідше хвороба починається відносно рано – на 40-х-50-х роках життя. Хвороба Альцгеймера має родинний характер: імовірність захворювання вища для родичів першого коліна і досягає 50% для старших вікових груп. Особливо чітко родинний характер захворювання простежується для рідкісних варіантів (частота 1:10000) з раннім початком (до 65 років). Хоча проведення близнюкових досліджень літніх людей пов'язані з великими труднощами, все ж в США і країнах Скандинавії на близнюках були отримані дані, що свідчать про наявність спадкового компонента захворювання. Конкордантність монозиготних близнюків була значно вищою, ніж дизиготних, однак варіювала в широких межах (від 21% до 83%). Вивчення родин з раннім

початком захворювання дозволило ідентифікувати три генні мутації, які можуть бути причиною захворювання. Одна з них – ген білка-попередника бета-амілоїду – локалізований на хромосомі 21.

Його позначають APP (Amiloid Precursor Protein). Слід зазначити, що люди з синдромом Дауна, які мають зайву хромосому 21, як правило, уражаються хворобою Альцгеймера у відносно молодому віці. Два інших гена, що розташовуються на 14 і 1 хромосомах, виявилися пов'язаними з синтезом білків пресенілінів, які, можливо, мають відношення до регуляції внутрішньоклітинного транспорту білків, в тому числі і APP. Таким чином, головними чинниками ризику для хвороби Альцгеймера є похилий вік, родинні випадки, особливо з раннім початком, і синдром Дауна. Серед інших чинників ризику фігурують черепно-мозкові травми, захворювання щитоподібної залози, народження від матері старше 30-річного віку, низький рівень освіти. Цікаво, що у курців ризик захворювання хворобою Альцгеймера нижче, ніж у тих хто не палить. Активна творча діяльність і високий рівень освіти також призводять до зменшення ризиків захворювання.

4. РОЗУМОВА ВІДСТАЛІСТЬ І ЗАТРИМКА РОЗУМОВОГО РОЗВИТКУ

Під розумовою відсталістю розуміють стійке необоротне порушення інтелекту. Клінічно виділяють дві основні форми розумової відсталості – олігофренію і деменцію. Олігофренія включає кілька груп стійких порушень інтелекту внаслідок недорозвинення мозку в ранньому віці. Під деменцією розуміється розлад вже сформованих інтелектуальних функцій в результаті різних захворювань мозку. Затримкою розумового розвитку вважають легкі форми інтелектуального недорозвинення, які часто супроводжуються лише парціальним (частковим) порушенням вищих психічних функцій. Розумова відсталість була одним з показань до насильницької стерилізації в період дії євгенічних законів. Це говорить про те, що до проведення систематичних досліджень з генетики розумової відсталості існувало переконання в можливості успадкування інтелектуального недорозвинення. Одним з відомих історичних прикладів, що підтверджує переконаність в родинному характері розумової відсталості, є передбачувана історія родини Каллікак.

Поширеність розумової відсталості оцінити досить важко, оскільки цифри сильно варіюють в залежності від визначення окремих випадків розумової відсталості. Якщо прийняти умовною межею нижньої норми рівень IQ = 70, то тоді частота розумової відсталості складе 2-3%. Переважна більшість випадків розумової відсталості (приблизно 85%) відноситься до легких (дебільність, IQ – від 50 до 69 одиниць). Серед дітей з розумовою відсталістю переважають хлопчики (зустрічаються в 1,5-2 рази частіше). Частота розумової відсталості підвищується після 6-7-річного віку, тобто після вступу до школи. У цей період виявляються випадки легкої розумової відсталості і затримки розумового розвитку, оскільки діти відчувають труднощі в навчанні. Розумова відсталість може обумовлюватися як ендегенними, так, і

екзогенними причинами. Вважається, що приблизно 75% випадків розумової відсталості мають спадкову природу. Серед них 15% становлять хромосомні аномалії. Хромосомні аномалії пов'язані зі зміною числа хромосом або перебудовою їх структури. Аномалії можуть зачіпати як аутосоми, так і статеві хромосоми. Порушення числа і структури аутосом призводить до більш серйозних наслідків і супроводжується, крім розумової відсталості, множинними вадами розвитку, що зачіпають різні органи і тканини. Зміна числа статевих хромосом викликає менш виражену розумову відсталість. Серед хромосомних аномалій, пов'язаних з розумовою відсталістю, частіше за інших зустрічається синдром Дауна (1:700). Кожен з нас зустрічав таких хворих. Вони мають характерну зовнішність.



Рисунок 24 – Характерні фенотипові риси хворих при трисоміях по хромосомах: а – трисомія по 21 хромосомі (синдром Дауна); б – трисомія по 18 хромосомі (синдром Едвардса); в – трисомія по 13 хромосомі (синдром Патау)

Синдром Дауна є наслідком нерозходження хромосом. У каріотипі хворих відзначається зайва 21 хромосома. Коефіцієнт інтелекту осіб з синдромом Дауна коливається в межах 20-60 одиниць. Більшість хворих не здатні жити самостійно. Важка розумова відсталість може виникати і в результаті спадкових захворювань пов'язаних з помилками метаболізму. Одне з найбільш відомих серед них – це фенілкетонурія.

Фенілкетонурія це рецесивне аутосомне моногенне захворювання, пов'язане з порушенням обміну амінокислоти фенілаланіну. Діти, що народилися з таким діагнозом, ще деякий час назад були приречені на важку розумову відсталість, оскільки фенілаланін що надходить з їжею не піддавався необхідним перетворенням. В результаті страждали функції мозку. Зараз можна уникнути таких важких наслідків, якщо відразу ж після народження хворої дитини виключити з їжі продукти, що містять фенілаланін. Такі дієти розроблені і застосовуються. Діагностика фенілкетонурії у новонароджених не

представляє труднощів, тому при загальному скринінгу новонароджених і застосуванні дієтотерапії частота розумової відсталості внаслідок фенілкетонурії може бути знижена. Ген фенілкетонурії локалізований на 12 хромосомі. Останнім часом встановлено, що причиною фенілкетонурії можуть бути більш 100 різноманітних мутацій цього гена, які можуть викликати різні ступені розумової відсталості.



Рисунок 25 – Фенотип хворого на фенілкетонурію

Окрім фенілкетонурії на рівень розумового розвитку можуть впливати і інші спадкові порушення обміну речовин. Причиною розумової відсталості в таких випадках, як правило, є плейотропний (множинний) ефект дії генів, оскільки порушення метаболізму призводять до системних порушень розвитку, які зачіпають в тому числі і мозок.

Вивчення генетики важкої розумової відсталості показало значну гетерогенність цієї групи захворювань – частина з них мають екзогенну природу, а решта пов'язані з хромосомними порушеннями та різними спадковими захворюваннями.

Останнім часом увагу генетиків прикуто до вивчення X-зчепленої розумової відсталості (синдром ламкої, або фрагільної X-хромосоми, синдром Мартіна-Белла). Назва синдрому пояснюється особливою формою будови X-хромосоми, яка має добре помітну перетяжку на кінці довгого плеча.

Після виявлення цієї спадкової форми розумової відсталості стала зрозумілою велика частота народження інтелектуально недорозвинених хлопчиків. Це рецесивне захворювання передається з X-хромосою через матір, оскільки хлопчики отримують свою єдину X-хромосому від матері. У хлопчиків, на відміну від дівчат, тільки одна X-хромосома, тому рецесивні X-зчеплені захворювання у них спостерігаються набагато частіше. Виявилося, що синдром ламкої X-хромосоми є одним з найбільш поширених спадкових захворювань, що можна порівняти по частоті з хворобою Дауна (приблизно 1

на 2000 чоловіків). Крім ламкою X-хромосоми для хворих характерні деякі морфологічні ознаки, які не завжди чітко проявляються (високий опуклий лоб, великі вуха і щелепи, великі кисті рук, збільшені яєчка). Розумовий розвиток коливається між значеннями IQ від 30 до 65 (іноді в межах норми). Мова рясніє повторами, часто зустрічається своєрідне заїкання. Для дітей характерна рухове розгальмування і деякі симптоми аутизму (дитина уникає очного контакту, виробляє стереотипні рухи руками, відчуває страхи). Навіть при легкому ступені інтелектуальної недостатності діти врешті решт опановують навички рахунку і письма. Діти з ламкою X-хромосомою мають своєрідну електроенцефалограму. У зв'язку з тим, що симптоми захворювання різноманітні, часто ставиться помилковий діагноз (шизофренія, ранній дитячий аутизм, епілепсія, синдром дефіциту уваги та гіперактивність). В результаті діти не отримують відповідного лікування, а родина немає уявлення щодо справжніх причин порушення розвитку. Генетичний механізм захворювання пов'язаний з експансією тринуклеотидних повторів (CGG – цитозин-гуанін-гуанін) у відповідній перетяжці ділянці X-хромосоми. У нормі число повторів не повинно перевищувати 50. Кількість повторів від 50 до 200 вважається премутацією, виражена картина хвороби спостерігається при наявності більше 200 повторів. Для цього захворювання характерне явище антиципації, тобто посилення тяжкості захворювання від покоління до покоління. Це пов'язано з наростанням числа тринуклеотидних повторів в ділянці хромосоми, що підпала під дію мутації. Оскільки захворювання є широко поширеним, рання його діагностика важлива для своєчасної організації лікувально-корекційних заходів і медико-генетичного консультування родини, щоб попередити ризик народження дітей з таким же діагнозом.



Рисунок 26 – Фенотипи людей з синдромом Мартіна-Белла

Існують і інші форми розумової відсталості які зчеплені зі статтю.

Легкі форми розумової відсталості представляють якісно іншу групу з точки зору спадковості, ніж важкі її форми. Тут набагато менше представлена патологія екзогенного походження, хоча несприятливі чинники середовища грають безсумнівну роль. Легка розумова відсталість зазвичай не супроводжується помітними змінами в фізичному вигляді, або в поведінкових реакціях. Однак, для цих форм розумової відсталості спостерігається родинне накопичення. Ризик розумової відсталості для родичів вищий в разі легкої розумової відсталості. Розподіли оцінок інтелекту родичів пробандів з важкою і легкою формами розумової відсталості також відрізняються.

Оцінки інтелекту родичів при легких формах розумової відсталості пробандів представлені нормальним розподілом з деяким зсувом у бік менших значень, що говорить про тенденцію зниження інтелекту в цій групі. Оцінки інтелекту у родичів пробандів з важкими формами розумової відсталості розподілені бімодально. Одна мода відповідає нормальним значенням інтелекту, а друга зміщена в сторону дуже низьких значень (близько 50-60), причому серед родичів важких хворих переважають люди з нормальним інтелектом. Це означає, що важка форма розумової відсталості часто зустрічається в родинях з нормальним рівнем інтелекту і є наслідком екзогенних причин або рідкісних мутацій і хромосомних порушень. Дослідження генетики розумової відсталості пов'язані з численними труднощами, оскільки розумова відсталість об'єднує цілу групу захворювань з різною етіологією. Важкі форми розумової відсталості відносяться до компетенції медичної генетики. Легкі форми є предметом вивчення психогенетики, оскільки, можуть бути віднесені до крайніх варіантів нормальної варіативності за інтелектом.

5. НЕЗДАТНІСТЬ ДО НАВЧАННЯ

Особливу групу когнітивних порушень становить специфічна нездатність до навчання (СНН). В англomовній літературі ці розлади носять спільну назву *learning disabilities*. У вітчизняній літературі поки немає загальноприйнятого терміну для позначення цієї групи порушень розвитку. Часто їх ототожнюють з поняттям затримки психічного розвитку (ЗПР). Іноді можна зустріти такі позначення, як «труднощі шкільного навчання» або «шкільні труднощі». Зрозуміло, що неуспіх в школі може пояснюватися різними причинами – низькою мотивацією, педагогічною занедбаністю, справжньою розумовою відсталістю, захворюваннями, не пов'язаними з психічною сферою і т. ін. Не слід змішувати шкільну неуспішність з специфічною нездатністю до навчання. Специфічна нездатність до навчання об'єднує ряд когнітивних розладів, що заважають шкільному навчанню, незважаючи на збережений інтелект. Найчастіше при цьому спостерігаються труднощі в освоєнні основних шкільних навичок (читання, письма, підрахунку). Кількість дітей, які відчувають серйозні труднощі в навчанні, за оцінками багатьох фахівців, становить близько 20-30%. З них до 20% припадає на частку специфічних

порушень читання, лічби, письма. Це означає, що в кожному класі приблизно чверть дітей стикаються з труднощами при вивченні стандартної освітньої програми, причому основною причиною цього є специфічні порушення розвитку, а не погана старанність. На жаль, нерозуміння цього з боку вчителів і батьків веде до зниження самооцінки у таких дітей і часто є причиною шкільної дезадаптації і відхилень у поведінці. Якщо врахувати, що кількість дітей з специфічною нездатністю до навчання у всьому світі має тенденцію збільшуватися, стає зрозумілим, що проблема ранньої діагностики і корекції специфічної нездатності до навчання стоїть надзвичайно гостро. Не залишилась осторонь від цієї проблеми і психогенетика. Серед різних когнітивних порушень, що призводять до труднощів шкільного навчання, найбільш вивченою є дислексія (порушення здатності до читання – reading disability).

6. ДИСЛЕКСІЯ

Дислексія, або вроджена «словесна сліпота», була вперше описана в середині 1890-х рр. Головним симптомом дислексії є неможливість освоїти читання, незважаючи на збережений інтелект, відсутність порушень зору і слуху або травм головного мозку. Не слід плутати дислексію з небажанням дитини навчатися читання в зв'язку з неадекватним педагогічним впливом, зниженою мотивацією і т. ін. Характерними симптомами дислексії є нездатність розчленовувати слово на фонемі і нездатність швидко називати прості зорові стимули (предмети, кольори, букви, цифри). У дислексиків також часто зустрічаються слабкі, але помітні порушення зорового і слухового сприйняття і деякі проблеми з координацією. Припускають, що причиною дислексії є специфічні порушення в клітинах головного мозку. Ще на початку ХХ ст. було помічено, що випадки дислексії носять родинний характер. У 1950 рр. було проведено перше родинне дослідження дислексії. З того часу генетичні дослідження дислексії стали носити систематичний характер. Дослідження близнюків показали більш високу конкордантність монозиготних близнюків (68%) в порівнянні з дизиготними (38%). Результати свідчать про роль спадковості і загального середовища. При підрахунку простої конкордантності дислексія розглядається як якісна, альтернативна ознака, однак немає сумніву, що дислексія є складною ознакою, яка вимагає кількісної оцінки і розробки стандартних критеріїв. При цьому одним із головних завдань є розробка методів кількісної діагностики та визначення межових оцінок для постановки діагнозу. На жаль, слід констатувати, що єдиних психометричних критеріїв дислексії поки не існує. Це пояснюється варіативною симптоматикою, віковими змінами, відсутністю чіткого визначення дислексії. Робота в цьому напрямку триває. У ній беруть участь психологи, фізіологи, медики, генетики.

Незважаючи на відсутність загальноприйнятих критеріїв дислексії, на даний момент абсолютно очевидно, що для генетичних досліджень дислексія повинна розглядатися як складна мультифакторна ознака з межовим ефектом. Навряд чи такий складний фенотип визначається єдиним геном з відомою функцією, хоча це не можна вважати вирішальним аргументом на користь

мультифакторної природи дислексії. Більшість досліджень останніх років показують, що розлади, пов'язані з дією одного гена, як правило, рідше зустрічаються в популяції і носять більш важкий характер. Наприклад, рання форма хвороби Альцгеймера.

Нещодавно серед мовних порушень також був виявлений специфічний розлад, пов'язаний з мутацією одиночного гена. Була описана протягом трьох поколінь родина, відома як KE, в якій спостерігалось виражене мовне порушення специфічного характеру. Це порушення успадковувалось за аутосомно-домінантним типом. Використовуючи традиційний аналіз зчеплення, вдалося картувати ген на невеликому інтервалі довгого плеча 7 хромосоми. Мутаційний аналіз дозволив виявити конкретну мутацію в гені FOXP2, відповідальну за синтез білку, чинника транскрипції. Мутація була виявлена у всіх уражених членів родини KE, проте серед інших 270 дітей з різними формами мовних розладів схожого дефекту не було виявлено ні в одному випадку.

Потрібно визнати, що генетичний аналіз дислексії є складним завданням. Це пов'язано, по-перше, з тим, що немає прямого зв'язку між генотипом і фенотипом. По-друге, фенотипова варіативність дислексії надзвичайно велика і змінюється з віком. Наприклад, у дорослих дефект компенсується, але первинні ознаки дислексії зберігаються. По-третє, відсутнє єдине розуміння того, що таке дислексія: чи є вона єдиною ознакою, або це цілий кластер порушень окремих здібностей (фонологічних, орфографічних, здатності до швидкого називання і т. ін.). Внаслідок цього різні дослідники користуються різними експериментальними підходами до вивчення дислексії. Накладає свій відбиток і специфіка мови тієї країни, в якій ведеться дослідження (велика частина робіт виконана на англомовних популяціях, проте дослідження ведуться і в Данії, Норвегії, Фінляндії, Німеччині). Все це створює численні труднощі для узагальнення результатів генетичного вивчення дислексії.

Близнюкові та родинні дослідження вказують на роль спадковості в розвитку дислексії. Перша спроба пов'язати успадковування дислексії з конкретною хромосомою була зроблена в 1983 році. За допомогою аналізу зчеплення вдалося показати, що можливою зоною локалізації дислексії є центромерна ділянка 15 хромосоми. У зв'язку з розвитком нових технологій пошуки локусів, відповідальних за цей дефект, останнім часом ведуться досить інтенсивно. Показано зв'язок дислексії з 6 хромосомою (6 і 15 хромосома прицільно досліджуються багатьма науковими групами). Нещодавно було виявлено зчеплення з ділянками 2, 3 і 18 хромосом.

Успішність проведених в цьому плані робіт буде визначатися трьома основними напрямками:

по-перше, створенням методів картування генів для кількісних ознак, пов'язаних з мовною сферою;

по-друге, виділенням і залученням в генетичні дослідження більш приватних фенотипів, що визначають дислексію;

по-третє – створенням можливостей для сканування геному в цілому.

Головною метою пошуку ключових генів є спроба проникнути в

молекулярні механізми патології дислексії. Паралельно можна буде більше дізнатися про те, як здійснюється читання і інші мовні процеси в нормі. Ідентифікація конкретних генів не є самоціллю. На наступному етапі належить з'ясувати їх функції (функціональна геноміка), тобто функції тих продуктів, що кодуються даним геном: чи залучені вони в метаболізм клітини і яким чином, чи є вони регуляторами транскрипції або структурними білками. Наприклад, якщо відповідний ген кодує білок, який є мембранним рецептором, можна буде почати пошук агентів, з якими він взаємодіє, і спробувати знайти спосіб, щоб змінити або перервати шляхи надходження сигналів. Ідентифікація генетичних механізмів, відповідальних за розвиток порушення читання і інших мовних процесів, буде сприяти з'ясуванню природи порушення і на інших рівнях (фізіологічному, нейропсихологічному). Все це призведе до кращого розуміння природи дислексії і дасть можливість для розвитку методів ранньої діагностики і корекції порушення. Дислексія є одним зі складних системних порушень розвитку, яке в даний час в психогенетиці вивчено найбільш повно.

7. ЗЛОЧИННІСТЬ І АЛКОГОЛІЗМ

Поширено переконання, що схильність до злочинності і алкоголізму є спадковою рисою. Не випадково ще на початку ХХ ст. в тих країнах, де були прийняті євгенічні закони, злочинці та особи, які страждають алкоголізмом, піддавалися насильницькій стерилізації. Проблема злочинності і насильства, алкоголізму, наркоманії та інших форм асоціальної поведінки в сучасному суспільстві стоїть надзвичайно гостро. До вивчення причин відхилень у поведінці залучені соціологи, юристи, психологи, лікарі.

Злочинність і спадковість. Історія розвитку психогенетики свідчить про постійний інтерес до цієї проблеми. Близько 70 років тому з'явилися перші роботи, в яких монозиготні і дизиготні близнюки порівнювалися за схильністю до злочинної поведінки.

Добре помітна більш висока конкордантність монозиготних близнюків в порівнянні з дизиготними. З часу як були опубліковані перші дані про злочинність у близнюків, згадка про них не сходить зі сторінок засобів масової інформації як підтвердження успадкування злочинних нахилів. Однак, проблема занадто складна і гостра, щоб так беззастережно робити висновок про спадкування злочинності. Зупинимося трохи докладніше на дослідженнях злочинності з точки зору психогенетики. В даний час в кримінології з'явився цілий напрям – біологічна кримінологія. В цьому напрямку вивчаються біологічні кореляти кримінальної поведінки. Проводяться біохімічні, фізіологічні, медичні дослідження осіб з соціальною дезадаптацією і соціально небезпечними формами поведінки. Дослідження генетиків і психологів відіграють тут не останню роль. Слово «злочинна» (кримінальна) поведінка об'єднує дуже широкий спектр варіантів поведінки, що відхиляються від норми. Цей термін прийшов з криміналістики. Для аналізу його в психогенетиці немає чітких критеріїв. Як ми бачили раніше, складні ознаки, якими є багато психічних захворювань і порушень розвитку, для свого дослідження вимагають

ретельного опрацювання вихідних понять і застосування адекватних методичних підходів. Складний фенотип вимагає ретельного опису та виділення окремих складових, з урахуванням яких повинні формуватися групи для дослідження.

В іншому випадку достовірність результатів можна піддавати сумніву. Відомо, наприклад, що для осіб з кримінальними нахилами характерний нижчий інтелект; деякі риси темпераменту і особистості також зустрічаються у них частіше, ніж в загальній популяції, наприклад, запальність, гіперактивність, агресивність, схильність до насильства, упертість. Спадковість грає не останню роль в варіативності інтелекту, темпераменту і багатьох рис особи. Можливо, схожість близнюків за злочинністю пояснюється спадковою природою саме цих рис або великою схожістю середовищ у монозиготних близнюків, оскільки існує явище генотип-середовищної коваріації. Все це необхідно враховувати, аналізуючи результати конкретних досліджень. Генетичні дослідження кримінальної поведінки неодноразово піддавалися критиці з цих позицій.

Основна частина фактичних даних про успадковування злочинності спирається на родинні дослідження, дослідження близнюків і усиновлених дітей. Дослідження не дуже численні і дуже вразливі з точки зору методології. Звичайні родинні дослідження свідчать про родинний характер злочинності, проте ми знаємо, що на схожість близьких родичів, крім загальних генів, впливає і загальне середовище. За рахунок чого виникає схожість родичів в таких дослідженнях, вирішити неможливо. Подвійне дослідження вказує на велику конкордантність монозиготних близнюків в порівнянні з дизиготними близнюками. Однак, близнюковий метод має ряд недоліків, які також змушують сумніватися в надійності результатів. Число пар у багатьох дослідженнях невелика, часто розміри груп монозиготних і дизиготних близнюків диспропорційні, що призводить до спотворення результатів. Часто в вибірках переважають монозиготні близнюки через свою помітність і збіги релевантних, тобто тих що мають безпосереднє відношення до досліджуваної ознаки, характеристик. Монозиготні близнюки поділяють набагато більше спільних умов середовища, ніж дизиготні, в силу своєї генетичної схожості (спільні друзі, схильність до однакових занять, до спільного проведенню часу і т. ін.). Все це призводить до завищення схожості монозиготних близнюків, що впливає на результати за рахунок загальних впливів середовища. Можна припустити, що сильна прихильність близнюків один до одного може сприяти їх спільній участі в кримінальних діях. Крім того, дані старих робіт, виконаних на невеликих вибірках близнюків можуть бути спотворені просто через неточне визначення зиготності близнюків, оскільки в той час точних методів ще не існувало. Таким чином, надійних висновків про спадкування агресивності і злочинності на підставі близнюкового методу зробити не можна.

Існує дуже багато вразливих моментів для критики. Які результати дослідження усиновлених дітей? Дані про усиновлених дітей теж не дуже численні. Вони стосуються дітей, матері яких були засуджені за кримінальні злочини, проституцію, злодійство і інші правопорушення. Інформація про батьків практично відсутня. Діти були усиновлені після визнання матерів

винними в злочинах, і більшість з них більше ніж 12 місяців провели в притулках, таким чином на момент усиновлення їм було більше 1 року. Контрольна група складалася з усиновлених дітей, підібраних за статтю, расою і віком. Виявилося, що в групі усиновлених дітей від кримінальних матерів частіше зустрічаються засудження і арешти, ніж у контрольній групі. Також частіше зустрічаються у них і психопатологічні стани, зафіксовані при психіатричному обстеженні. Все ж необхідно відзначити, що з числа дітей від засуджених матерів лише менша їх частина надалі вчинила злочини. Мабуть, результати свідчать і про значний вплив середовища на прояв кримінальної поведінки. Слід також враховувати, що основна частина дітей, які вчинили потім злочин, перший рік свого життя провела в притулку, тобто в умовах, які не сприяють нормальному розвитку. Є також вказівки на те, що поєднання у біологічних батьків злочинності з алкоголізмом є обтяжуючою обставиною для прояву кримінальної поведінки у усиновлених дітей. Як правило, їх злочини пов'язані з насильством. Дослідження усиновлених дітей показують, що існує помітний ефект генотип-середовищної взаємодії. У тих родинах-усиновлювачів, де батьки самі скоюють злочини, набагато більш схильними до кримінальної поведінки виявляються усиновлені діти зі спадковими обтяженнями в порівнянні з усиновленими дітьми чиї біологічні батьки не мають злочинних нахилів. Таким чином, обговорюючи питання про те, чи успадковується злочинність чи ні, слід пам'ятати, що всі дослідження, проведені в цьому напрямку, ще дуже далекі від досконалості. Сам фенотип абсолютно не визначений. У сучасних дослідженнях прагнуть вивчати не злочинність як таку, а типи поведінки, характеристики особистості, супутні злочинності, біологічні кореляти схильності до агресивної поведінки і т. ін.

Все це лише перші кроки на шляху до пізнання справжніх причин злочинності. Було б грубою помилкою вважати, що нахили до кримінальної поведінки закладені в генах. Є безліч свідчень того, що сприятливе середовище розвитку здатне компенсувати небажані особливості темпераменту і особистості, які можуть призводити до розвитку девіантної та кримінальної поведінок. І, навпаки, несприятливе середовище може погіршити наслідки навіть невеликих порушень розвитку, якими, наприклад, є неспецифічні порушення навчання, і привести до важкої соціальної дезадаптації і відхилень у поведінці.

Цікавим є питання щодо людей із зайвою Y-хромосою (генотип XYY - трисомія за статевими хромосомами). Різні типи аномалій статевих хромосом зустрічаються в популяціях порівняно часто (приблизно 21 на 10 000 новонароджених). Синдром XYY привернув загальну увагу, коли в 1965 році були опубліковані дані обстеження чоловіків зі зниженим інтелектом, що знаходились у спеціальних установах внаслідок їх схильності до злочинів. Було обстежено 196 осіб, з яких у 12 була виявлена зайва Y-хромосома. Це набагато вища частота аномалії ніж в популяції загалом. Незабаром результати були підтверджені іншими дослідженням чоловіків зі зниженим інтелектом і кримінальною поведінкою. Був зроблений висновок, що антисоціальна поведінка зумовлена наявністю зайвої Y-хромосоми. Оскільки чоловіки в

середньому більш агресивні, ніж жінки, і вони ж є носіями Y-хромосоми, був зроблений висновок про зв'язок Y-хромосоми з агресивністю і схильністю до злочинів і насильства. Виникло припущення, що власники каріотипу ХУУ – своєрідні «надчоловіки», вони частіше, ніж інші, стають злочинцями і вчиняють насильство. Як правило, чоловіки з каріотипом ХУУ відрізняються високим зростом і зниженням інтелекту. Приблизно в той же час було скоєно вбивство восьми жінок в Чикаго. Зовнішність вбивці за описами нагадувала зовнішність носія ХУУ-каріотипу. Було висловлено припущення, що вбивця – чоловік з синдромом ХУУ. Згодом це не підтвердилося, але ідея про «хромосоми вбивці» виявилася живучою. Почалися дискусії про те, чи не є носій синдрому ХУУ соціально небезпечним і чи не варто його ізолювати від суспільства, навіть якщо він не вчинив жодного злочину. Це спонукало провести спеціальні дослідження синдрому ХУУ. Виявилось, що частота народження каріотипу ХУУ у новонароджених чоловічої статі становить приблизно 1:1000. Стало зрозуміло, що більшість носіїв каріотипу не є злочинцями. Крім того, коли був проаналізований склад злочинців, які відбували покарання виявилось, що серед них злочини з вчиненням насильства які скоїли «надчоловіки» займали лише малу частину. Переважали злочини проти власності. Більш того, серед тих які відбувають покарання носії ХУУ виявилися в масі своїй більш доброзичливими, ніж злочинці з нормальним каріотипом. Були проведені й інші психіатричні і психологічні обстеження, які привели до висновку, що вигляд злочинця з каріотипом ХУУ ніяк не відповідає образу маніяка-вбивці. Однак все ж число володарів каріотипу ХУУ в тюрмах вище, ніж в середньому в популяції. Можливо, це можна пояснити зовнішнім виглядом таких чоловіків (вони вище середнього зросту) і зниженим інтелектом. Може бути, внаслідок цього вони частіше залучаються до злочину і частіше опиняються на лаві підсудних.

Цей приклад ще раз показує, наскільки розбурхують суспільство повідомлення про зв'язок злочинності з спадковістю. Часто перші результати виявляються ненадійними і навіть помилковими, тому дослідники, які здійснюють провідні роботи в цьому напрямку, несуть чималу відповідальність за достовірність відомостей, які вони отримують та оприлюднюють.

Алкоголізм і спадковість. Алкоголізм є одним з найбільш соціально значущих захворювань. Поширеність його надзвичайно велика. Надмірна пристрасть до алкоголю (алкогольна залежність) спостерігається у 3-4% осіб в популяції. Чоловічий алкоголізм зустрічається набагато частіше, ніж жіночий. Така різниця може пояснюватися як біологічними, так і соціальними причинами, однак досі такі відмінності між статями не мають задовільного пояснення. Робляться спроби знайти генетичні причини відмінностей між чоловічим і жіночим алкоголізмом.

Дослідження родин, близнюків і усиновлених дітей вказують на родинний характер алкоголізму з високим рівнем успадкування (50-60% для чоловіків, дані по успадкуванню жіночого алкоголізму менш численні і дещо суперечливі). Спадковий характер алкоголізму змушує шукати конкретні гени, що мають відношення до захворювання. Серед них найбільш відомим є

рецесивний алель ацетальдегіддегідрогенази – печінкового ферменту, який бере участь в метаболізмі алкоголю. Гомозиготні індивіди, що володіють двома копіями цього алеля, після прийому алкоголю відчують неприємні симптоми (приплив крові, нудоту) і тому набагато рідше хворіють на алкоголізм. У Східній Азії відсоток гомозиготних носіїв набагато вищий, ніж в кавказоїдних популяціях. Це є основною причиною меншою поширеності алкоголізму в країнах Сходу. В Японії володарі двох копій алеля вживають алкоголю в 10 разів менше в порівнянні з тими, хто взагалі його не має. У європейській популяції цей алель зустрічається набагато рідше. Відповідно, і поширеність алкоголізму тут вища. У 1990 році був виявлений ген рецептору дофаміну, який, як повідомлялося, має відношення до алкоголізму. Засоби масової інформації поспішили повідомити, що знайдений ген алкоголізму, проте згодом результати не підтвердилися. Зараз ведуться широкомасштабні дослідження спадкових причин алкоголізму. У 1998 році був закладений спільний проект, що включає 105 родин з багатьма поколіннями і 1200 родин, в яких є принаймні три родича першого коліна, включаючи пробанда з алкоголізмом. За результатами проекту опубліковано вже 68 статей. Для родин протягом багатьох поколінь з тривалою історією алкоголізму є вказівки на зчеплення з хромосомами 1, 4 і 7.

Ведеться пошук генів і для інших хімічних залежностей. Одним з важливих аспектів дослідження залежності є вивчення індивідуальних відмінностей у реакції на психотропні засоби. Особливий інтерес представляють модельні дослідження, що проводяться на мишах. Інбредні лінії алкоголь-залежних мишей дозволяють набагато ефективніше вести пошук відповідних локусів (QTL). Вже картовано принаймні 24 локуси, що мають відношення до алкогольної залежності. П'ять з цих локусів відрізняються у лінійних тварин з різною чутливістю до алкоголю. Алкогольна чутливість у мишей оцінюється за середньою тривалістю сну після прийому алкоголю. Модельні експерименти дуже перспективні для функціональної геноміки, тобто з'ясування того, як працюють гени. Крім того, широкі можливості маніпуляції з середовищем дозволяють вивчати і умови середовища, що сприяють і перешкоджають розвитку алкоголізму.



Питання для самоперевірки:

1. *У чому полягає суть еволюційних поглядів?*
2. *Що таке психічні розлади?*
3. *Успадкування та основні прояви шизофренії.*
4. *Успадкування та основні прояви депресії.*

5. Які Ви знаєте види депресії?
6. Успадкування та основні прояви хвороби Альцгеймера.
7. Що таке розумова відсталість?
8. Що таке затримка розумового (психічного) розвитку?
9. Що таке дислексія? Яка її генетична обумовленність?
10. Які хромосомні спадкові хвороби ви знаєте?
11. Що таке специфічна нездатність до навчання?
12. Дослідження залежності девіантної поведінки від генетики.
13. Опишіть синдром ХҮҮ.
14. Який вклад у прояви злочинності вносить генетична складова?
15. Що таке алкоголізм та як генотип впливає на його появу та прояви?



НАУКОВО-ПОШУКОВІ РОБОТИ

Для отримання заліку здобувачу вищої освіти потрібно виконати науково-пошукову роботу (наукове есе, реферат) за однією з запропонованих тем. Науково-пошукова робота оформлюється як документ Microsoft Word та розміщується у відповідному місці в системі електронного навчання Moodle або надсилається викладачу через зазначені в силабусі дисципліни канали зв'язку.

Науково-пошукова робота оцінюється згідно з такими критеріями:

- обсяг – не менше 10 сторінок формату А4; наявність основних структурних розділів – титульної сторінки, змісту, вступу, основної частини, яка може ділитися на необхідні розділи, висновків – 1 бали;
- наявність переліку літературних посилань (не менше п'яти джерел, які видані протягом останніх 10 років) – 1 бали;
- повнота розкриття тематики – 10 балів;
- новизна навчальної та наукової інформації – 1 бал;
- чіткість, логічна послідовність викладення матеріалу, правильність сформульованих висновків – 2 бали.

Перелік тем науково-пошукових робіт:

1. Концепція індивідуальності Б.Г. Ананьева.
2. Концепція індивідуальності В.С. Мерліна.
3. Концепція індивідуальності, що представлена шкалою Теплова-Небиліцина.
4. Концепція індивідуальності Г. Айзенка.
5. Метод контрольного близнюка.
6. Метод родин монозиготних близнюків.
7. Метод близнюкових пар.
8. Метод розділених близнюків.
9. Метод усиновлених дітей.
10. Генеалогічний метод дослідження.
11. Євгеніка.
12. Теорія телегонії.
13. Синдром Туретта.
14. Хромосомні аномалії людини.
15. Медико-генетичне консультування.
16. Психогенетика спеціальних здібностей.
17. Проект «Геном людини».
18. Генетика особистісних якостей.
19. Генетика статі.
20. Психогенетика заїкання.
21. Спортивна психогенетика.
22. Психогенетика право- та ліворукості.
23. Психогенетика гомосексуалізму.
24. Психогенетика агресивності.

25. Хвороба Паркінсона.
26. Психогенетика епілепсії.
27. Розлади харчування: анорексія та булемія.
28. Проблема вибірковості шлюбів.
29. Дослідження темпераменту.
30. Сучасні вчені-психогенетики.
31. Проблеми родин з великою кількістю дітей.
32. Діти-сироти з погляду психогенетики.
33. Генна інженерія та клонування.
34. Два підходи до виховання: облік та активне формування ознак.
35. Дерматогліфіка.
36. Іридодіагностика.
37. Психогенетика схильності до різних типів праці.
38. Успадкування розумових здібностей.
39. Успадкування геніальності.
40. Успадкування талантів.
41. Етичні проблеми евгеніки.
42. Співвідношення впливу генетичних чинників та чинників середовища на формування характеру.
43. Вплив суспільства на формування особистості.
44. Роль генотипу у прояві креативних здібностей.
45. Чинники «Великої п'ятірки».
46. Психогенетика алкоголізму.
47. Психогенетика аутизму.
48. Психогенетика шизофренії.
49. Психогенетика депресивних станів.



ТЕРМІНОЛОГІЧНИЙ СЛОВНИК



Y-зчеплений тип успадкування – в Y -хромосомі знаходяться гени, які детермінують розвиток сім'яників, відповідають за сперматогенез, контролюють інтенсивність росту тіла, кінцівок і зубів, визначають оволосіння вушної раковини; за такого типу успадкування ознака передається всім хлопчикам; ознака виявляється лише в осіб чоловічої статі; патологічні мутації, які зачіпають формування сім'яників або сперматогенез,

успадковуватися не можуть, такі індивіди стерильні.

Y-хромосома – статеві хромосома яка немає гомологічної їй хромосоми, у людини вона входить до каріотипу чоловіків.

Абіотичні чинники середовища – сукупність умов неорганічного середовища, які впливають на організм.

Абстинентний синдром – стан, який розвивається після раптового припинення вживання речовин, які викликали наркоманійну залежність.

Австрало-негроїдна велика раса (екваторіальна велика раса) – одна із трьох великих рас, яка становить менше 10% населення земної кулі; поширена в Африці південніше Сахари, в районах Південної та Південно-Східної Азії, в Австралії, на деяких островах Океанії, на Американському континенті; поділяють на 6 малих рас – негрську, негрільську, бушменську, австралійську, ведоїдну та маланезійську.

Австралопітеки – найдавніші двоногі попередники людини з майже мавпячою головою, невеликим мозком та невеликими іклами; існували 7-1 млн років тому в Африці південніше пустелі Сахари і були нездатні виготовляти знаряддя праці.

Агенезія – вроджена відсутність будь-якого органу.

Адаптація – пристосування до різних умов природного середовища існування, особливо екстремальних.

Адаптивний тип – норма біологічної реакції на комплекс умов навколишнього середовища, що забезпечує стан рівноваги популяції з цим середовищем і виражається в морфофункціональних особливостях популяцій.

Адитивна дія – сумісний вплив на ознаку адитивних (кумулятивних, полімерних, множинних) генів.

Адитивні гени – система генів, що мають однакову дію (те саме що й полігени).

Адреногенітальний синдром – група спадкових патологій що полягають у підвищеному виділенні гормонів кори надниркових залоз, що призводить до прискореного соматичного розвитку та прогресуючого розвитку вторинних чоловічих статевих ознак.

Адренолейкодистрофія – Х-зчеплене рецесивне захворювання, що полягає у руйнуванні мієлінової оболонки нервових волокон і призводить до поступового розвитку недоумства, атрофії зорових нервів, паралічу, розладу координації рухів, мови, ковтання, туговухості та епілептичних нападів і закінчується смертю.

Азійсько-американська (монголоїдна) велика раса – одна з трьох великих рас, яка становить до чверті населення земної кулі; поширена у Центральній, Північно-Східній та Південно-Східній Азії, а також в Америці.

Акліматизація – форма адаптації, пристосування організму до нових або змінених умов існування.

Аксон – нервова тканина, яка транспортує інформацію від тільця нейрона до багатьох інших нейронів.

Алелізм – парність гомологічних генів які визначають різний фенотиповий прояв ознаки у диплоїдних організмів.

Алеломорф – пара альтернативних ознак та контролюючі їх гени; один з двох генів алельної пари, що розташовуються в гомологічних хромосомах на гомологічних ділянках.

Алель – різні форми одного гену, які розміщуються в однакових ділянках (локусах) гомологічних (парних) хромосом і визначають напрям розвитку однієї ознаки.

Алель дикого типу (нормальний) – нуклеотидна послідовність гена, що забезпечує його нормальну роботу.

Алель домінантний – алель, наявність якого проявляється у фенотипі.

Алель мутантний – мутація, що призводить до зміни послідовності алеля дикого типу.

Алель рецесивний – алель, що проявляється у фенотипі лише за умови гомозиготного стану та не виявляється у фенотипі у присутності домінантного алелю.

Алельне виключення – такий вид взаємодії алельних генів у генотипі організму, коли інактивується одна з гомологічних хромосом (наприклад, одна з статевих хромосом у гомогаметної статі).

Алкаптонурія – спадкова хвороба, спричинена порушенням обміну амінокислоти тирозину, що проявляється у дітей темним забарвленням сечі та вушної сірки, у дорослих – пігментацією різних тканин та прогресуючим дегенеративно-дистрофічним ураженням суглобів.

Алогенез (ідіоадаптація, кладогенез, адаптивна радіація) – пристосування до особливих умов існування в межах однієї адаптивної зони без підвищення рівня організації загалом.

Алопеція – стійке або тимчасове, повне або часткове випадіння волосся.

Альбінізм – повна або часткова відсутність пігменту в клітинах шкіри та райдужній оболонці ока, що викликається порушенням синтезу меланіну.

Амбіверт – людина з врівноваженими проявами інтроверсії та екстраверсії.

Амбідекстер – особина, яка однаково добре володіє обома руками без домінування однієї над іншою.

Аналізуюче схрещування – схрещування досліджуваного організму з гомозиготою за рецесивом.

Аналогія – схожість будови органів організмів, що мають різне походження, але виконують схожі функції.

Ангедонія – нездатність відчувати радість, симптом депресії.

Ангідротична ектодермальна дисплазія – патологічне порушення розвитку шкіри з частковою або повною відсутністю потовиділення.

Андрогенез – розвиток особин нового покоління за участі цитоплазми ооциту та ядра сперматозоїда (ядро ооциту при цьому деградує або видаляється).

Андрогени – чоловічі статеві гормони, такі як тестостерон.

Аневризма – розширення просвіту та випинання стінки кровоносної судини (переважно артерії) або порожнини серця внаслідок патологічних змін чи аномалій розвитку.

Анеуплоїдія – це порушення структури геному, що пов'язане зі зміною кількості окремих хромосом.

Анозогнозія – відсутність критичної оцінки хворими своєї хвороби. Часто буває при психічних захворюваннях та на ранній стадії деменції.

Аномалія генетична – відхилення від нормального для даного виду чи популяції фенотипу, що обумовлене спадковістю.

Антропогенез – походження людини сучасного біологічного типу, формування її як виду у процесі історико-еволюційного розвитку; галузь антропології, яка вивчає ці процеси.

Антропоекосистема – екосистема, в якій здійснюється життєдіяльність людини, соціальної групи.

Антропологія – галузь наукового знання, предметом дослідження якої є походження та еволюція людини, а також її функціонування у специфічній формі життєдіяльності – культурі.

Апера синдром – аутосомно-домінантна хвороба, що характеризується помітними порушеннями розвитку кісток черепа та пальців кінцівок: череп високий, конічної форми, приплюснутий спереду і ззаду, перенісся запале; верхня щелепа надто висунута вперед; відстань між очима збільшена, очні яблука розташовані перед очними западинами; II-V пальці кінцівок зрослись.

Арахнодактилія – незвичайно довгі й тонкі пальців кистей та стоп.

Ареал – зона поширення на земній поверхні антропологічних типів людей, видів тварин і рослин, будь-яких явищ.

Артрит – загальна назва запальних патологій суглобів, які супроводжуються виділенням рідини в порожнину суглоба.

Археологія – історична дисципліна, яка досліджує минуле людства за пам'ятками матеріальної культури спеціальними засобами та методами, основним із яких є проведення археологічних розкопок.

Асиміляція – перероблення і використання організмами речовин, що надходять з навколишнього середовища; злиття народів, за якого один народ сприймає мову, культуру, традиції і прийоми природокористування іншого.

Асортативність – явище за якого утворення подружніх пар або

схрещування відбувається на основі відбору за певними ознаками. Асортативність позитивна якщо пари утворюються за принципом схожості прояву ознаки, та від'ємна якщо пари об'єднуються за принципом протилежності прояву ознаки.

Асоціальна поведінка – антисупільна поведінка.

Атеросклероз – поширене хронічне серцево-судинне захворювання переважно літніх осіб, яке спричинює ущільнення артеріальних стінок внаслідок розростання сполучної тканини, утворення так званих атеросклеротичних бляшок, зменшення просвіту судини, зниження кровопостачання органів та часто ускладнюється тромбозом (закупоркою) судин.

Аутбридінг – схрещування неспоріднених форм одного виду; відсутність спільних предків протягом 4-5 або більше поколінь.

Аутосома – звичайна, нестатева хромосома.

Аутосомно-домінантне успадкування – тип успадкування ознаки, контрольованої доміантним алелем, розміщеним у нестатевій хромосомі.

Аутосомно-рецесивне успадкування – тип успадкування ознаки, контрольованої рецесивним алелем, розміщеним у нестатевій хромосомі, при якому для прояву ознаки необхідно отримання мутантних алелів від обох батьків.

Афазія – розлад мови, що полягає у втраті здатності користуватися словами та реченнями для вираження думок та почуттів.

Ахондроплазія – аутосомно-домінантне захворювання, за якого порушення розвитку хрящової тканини спричинює недостатній ріст кінцівок, довжина тулуба є нормальною, а голова великою з випуклим лобом та запалим переніссям.

Ашера синдром – аутосомно-рецесивне захворювання, що полягає у нейросенсорній глухоті та пігментному ретинітові; основні симптоми хвороби: туговухість, повільно прогресуюча дегенерація сітківки з втратою зору (починається після 10-літнього віку), вестибулярні розлади, розумова відсталість, психози.

Банк (бібліотека) генів – повний набір генів даного організму, що отримано у складі рекомбінантної ДНК.

Беквіта-Відемана синдром – аутосомно-домінантна патологія, що розвивається внаслідок мікродуплікації сегмента p15 11-ої хромосоми і зумовлює велику довжину та вагу новонародженого, а також великий язик, зміщення очних яблук вперед за межі очних западин, гідроцефалію, аномалії передньої стінки живота, асиметрію тіла.

Біогеоценоз – стійка саморегульована екосистема, що об'єднує на основі обміну речовин і енергії сукупність живих організмів з неживими компонентами.

Біоетика – розділ етики який вивчає моральні та етичні аспекти застосування досягнень сучасної біології та біотехнології.

Біологічна адаптація – пристосування людини до умов середовища, яке сформувалося еволюційно і виражається зміною зовнішніх і внутрішніх

особливостей організму під впливом мінливих умов середовища.

Біологічні батьки – батьки, які приймали участь в заплідненні та народженні дитини. Мають в середньому 50% спільних генів зі своїми дітьми.

Біометрична генетика – розділ генетики, який використовує для генетичного аналізу апарат варіаційної статистики.

Біометрія – розділ варіаційної статистики за допомогою якого проводять обробку експериментальних даних та спостережень, а, також, планування кількісних експериментів в біологічних дослідженнях.

Біоритми – циклічні коливання біологічних процесів і явищ.

Біотичні чинники середовища – сукупність живих організмів середовища, які впливають на певний вид організмів.

Біохімічна генетика – наука, що вивчає біохімічними методами шляхи реалізації генетичної інформації від гена до ознаки.

Біохімічні методи – визначення наявності певних речовин (переважно первинних продуктів генів – ферментів та патологічних метаболітів) з метою діагностування спадкових захворювань.

Близнюки дизогитні (двойайцеві) – організми, що розвиваються з двох різних зигот унаслідок запліднення двох різних яйцеклітин; мають різні генотипи, а тому можуть бути однієї чи різної статі.

Близнюки монозиготні (однойайцеві) – організми, які розвиваються з однієї зиготи; мають однакові генотипи, а тому належать до однієї статі.

Близнюкова ситуація – психологічні особливості родинної ситуації що пов'язані з вихованням близнюків.

Близнюковий ефект – вплив близнюкової ситуації на результати дослідження.

Близнюковий метод (метод близнюків) – обстеження близнюкових пар з метою визначення ролі спадковості та середовища у розвитку ознак.

Близнюкові дослідження – дослідження, які проводять над близнюковими парами.

Блоха-Сульцбергера синдром – Х-зчеплена домінантна патологія з пренатальної летальністю плодів чоловічої статі; основні симптоми: характерні запальні дефекти шкіри, що виникають уже на пізній стадії ембріогенезу, ймовірні ураження зубів, плямиста алопеція, аномалії зору, судоми, розумова відсталість.

Боротьба за існування – явище антагоністичних відносин між особинами різних видів організмів.

Брахідактилія – короткопалість рук та (або) ніг.

Брахіцефалія – короткоголовість, тобто збільшення поперекового розміру голови за відносного зменшення її поздовжнього розміру.

Брока мовний центр – ділянка мозку, що відповідає за мовну моторику.

Ваарденбурга синдром – аутосомно-домінантна хвороба з неповною пенетрантністю та мінливою експресивністю, спричинена аномаліями розвитку нервових структур завитки внутрішнього вуха; основні симптоми: широке виступаюче перенісся, з'єднані брови, псевдокосоокість, асиметричне забарвлення райдужки, туговухість, знижене відчуття рівноваги, частковий

альбінізм (сивий локон над лобом, білуваті вії, депігментовані ділянки шкіри).

Вади психічного розвитку – проміжні між дебільністю та нормою форми інтелектуальної недостатності.

Вазопресин – маленький білок, нейропептид, що складається з 9 амінокислот. Його виробляють нервові клітини в гіпоталамусі. Залучений до регуляції стресу, впливає на соціальну взаємодію.

Валідність – адекватність та дійсність тесту, найважливіший критерій його надійності, який характеризує точність вимірів.

Ван дер Вуда синдром – аутосомно-домінантна хвороба з неповною пенетрантністю та різною експресивністю; основні симптоми: розщеплення верхньої губи або/та піднебіння, на слизовій оболонці нижньої губи одна або дві ямки та фістула, яка виділяє невелику кількість слизу.

Варіабельність – варіативність, змінність.

Вербальний – словесний, мовний, виражений словами.

Вербальні здібності – мовні, словесні здібності.

Верніке мовний центр – ділянка мозку, що відповідає за розуміння мови.

Вестфаля-Вільсона-Коновалова хвороба – аутосомно-рецесивне захворювання з ураженням нервової системи та печінки внаслідок порушення метаболізму міді; основні симптоми: хорея, тремтіння голови, кінцівок або всього тіла, розлад координації рухів, недоумкуватість, розлад функції печінки, нирок, підшлункової залози, серця.

Вид – сукупність організмів, схожих за морфологічними, екологічними та фізіолого-біохімічними ознаками, які вільно схрещуються між собою, займають спільний ареал, в межах якого утворюю систему популяцій, і в природі відмежовані один від одного бар'єром генетичної ізоляції.

Видоутворення – розділення (в часі і просторі) раніше єдиного виду на два або декілька.

Вимирання – цілковите зникнення видів або надвидових систематичних груп із біосфери.

Відмінне середовище (випадкове, внутрішньородинне, не спільне) – елементи середовища, які є різними для родичів яких порівнюють.

Вісь стресу – системи мозку, які залучені до регуляції стресових реакцій. Вона гіперактивна під час депресії.

Воля – психологічна діяльність людини, яка визначає цілеспрямованість у досягненні поставленої мети, контролює вчинки і вияви почуттів та емоцій, здатність до докладання внутрішніх зусиль.

Вроджені вади розвитку – стійкі морфологічні зміни органів, їх частин або ділянок тіла, що виходять за межі нормальних варіацій будови та порушують їх функції.

Галактоземія – спадкове моногенне, аутосомно-рецесивне захворювання, що супроводжується накопиченням у крові моносахариду галактози внаслідок відсутності одного із ферментів, які перетворюють галактозу на глюкозу.

Гамета – зріла статеві клітина, яка містить гаплоїдний набір (n)

хромосом і здатна до запліднення.

Гаметогенез – процес утворення статевих клітин.

Гаплоїд – клітина або організм, що містить одинарний набір генів або хромосом.

Гаплоїдний набір хромосом – одинарний набір хромосом, що властивий зазвичай статевим клітинам (n).

Гемелологія – наука, що вивчає близнюків.

Гемізіготність – стан, за якого певні гени у диплоїдній клітині представлені одним алелем. Термін використовують для позначення генотипу чоловіка стосовно ознак, зчеплених зі статтю і визначених алелями, розташованих лише в Y- або X-хромосомах.

Гемоглобінопатії – група спадкових захворювань, зумовлених присутністю в еритроцитах аномального гемоглобіну, що призводить до їх руйнування та потрапляння гемоглобіну у плазму крові.

Гемофілія – спадкове захворювання чоловіків, спричинене відсутністю одного із факторів згортання крові, що призводить до кровоточивості; жінки, як правило, не хворіють, оскільки є лише носіями мутантного алеля.

Ген – певна ділянка молекули ДНК (у деяких вірусів РНК), що кодує первинну структуру поліпептиду, молекул рРНК та тРНК або взаємодіє з регуляторним білком; одиниця спадкової інформації, яка визначає формування певної елементарної ознаки організму.

Гендерна ідентифікація – сприйняття себе чоловіком або жінкою.

Генеалогічний метод – аналіз закономірностей успадкування ознак людини на основі складання її родоводу.

Генеалогія – сукупність відомостей про батьків і віддалених предків конкретної особини або груп особин; наука про споріднені зв'язки загалом.

Генерація – група особин, однаково родинно віддалених від спільних предків.

Генетика – біологічна наука, яка вивчає явища спадковості та мінливості живих організмів.

Генетика людини (антропогенетика) – біологічна наука, зосереджена на дослідженні особливостей спадковості і мінливості людських організмів, з'ясуванні генетичних механізмів спадкових захворювань та розробленні технологій генної терапії.

Генетична карта – система елементів геному, що впорядкована на основі їх хромосомної приналежності та взаємного розташування у межах окремих хромосом.

Генетична карта хромосоми – відрізок прямої, на якому схематично позначений порядок розташування генів, їхня назва й зазначена відстань між ними в морганідах від одного з кінців хромосоми прийнятого за нульову точку.

Генетична кореляція – особливий тип кореляції яку використовують в біометричній генетиці для виявлення генетичних причин статистичного зв'язку між кількісними ознаками.

Генетична мінливість – мінливість, що обумовлена взаємодією та різним проявом генетичних чинників.

Генетичне зчеплення – локалізація генів на хромосомі.

Генетичний код – відповідність між триплетами у ДНК (або РНК) та амінокислотами білку.

Генетичний моніторинг – постійне спостереження за динамікою параметрів генетичного вантажу, захворювань, іншими адаптивно-значущими ознаками.

Геніальність – найвищий ступінь творчих проявів особистості, що виражається у творчості, яка має помітний вплив на життя суспільства.

Ген-модифікатор – неалельний ген, який не має власного прояву, але посилює чи послаблює фенотиповий прояв генів головної дії.

Генна інженерія – сукупність методів і технологій, спрямованих на отримання нових комбінацій генетичного матеріалу в клітині чи організмі штучним методом (без традиційної гібридизації).

Генна терапія – лікування спадкових моногенних захворювань методами генної інженерії.

Генні хвороби – спадкові патології, які спричинені мутацією одного гена і передаються наступним поколінням за законами Г. Менделя.

Геном – сукупність генів, що властива для гаплоїдного набору хромосом даного виду. На відміну від генотипу, геном – це характеристика біологічного виду, а не особини.

Геноміка – розділ генетики, що вивчає принципи побудови геномів та їх структурно-функціональну організацію.

Генотип – сукупність усіх локалізованих у хромосомах генів, чи, у широкому розумінні, всіх спадкових чинників організму, які розташовані у хромосомах та інших компонентах клітини (наприклад, мітохондріях) і визначає фенотип.

Генотип-середовищна взаємодія – статистична величина (компонент дисперсії), яка відображає статистичну взаємодію чинників успадкування та чинників середовища.

Генотип-середовищна коваріація – статистична характеристика, яка відображає нерівномірний розподіл генотипів по різних середовищах.

Генофонд – 1) закодована в молекулах ДНК генетична пам'ять виду, що передається із покоління в покоління у процесі природного відтворення; 2) сукупність генотипів особин, що належать до однієї популяції, породи, сорту, штаму чи виду.

Генофонд популяції – найважливіший природний ресурс, на якому ґрунтується трудовий, інтелектуальний і культурний потенціал суспільства, а також здоров'я його членів.

Ген-регулятор – ген, який кодує регуляторний білок, що активує чи пригнічує транскрипцію інших генів.

Геохронологія – наука, що вивчає поступовість етапів розвитку земної кори та органічного світу Землі (еонів, ер, періодів, епох і віків).

Гетерогаметна стать – стать, що визначається наявністю різних статевих хромосом у генотипі.

Гетерозигота – особина чи клітина, що містить різні алелі в ідентичних

локусах гомологічних хромосом і продукує генетично різні гамети.

Гібрид – гетерозиготна особина, яка виникла внаслідок схрещування двох генетично різних організмів.

Гібридизація – процес утворення або одержання гібридів на основі об'єднання генетичного матеріалу різних клітин в одній клітині, схрещування.

Гібридогенез – утворення нових внутрішньовидових форм у результаті гібридизації.

Гібридологічний метод – метод вивчення характеру успадкування властивостей і ознак при статевому розмноженні, який ґрунтується на аналізі результатів схрещування (гібридизації) у ряді поколінь.

Гідроцефалія – патологічне накопичення спинномозкової рідини в порожнині черепа, що супроводжується розширенням мозкових шлуночків та високим внутрічерепним тиском.

Гінекомастія – збільшення однієї чи обох молочних залоз у чоловіків.

Гіперактивність дитяча – синдром браку уваги з гіперактивністю, що виявляється у неуважності, відволіканні, імпульсивності та гіперактивності.

Гіпертензія – підвищений тиск в судинах, порожнистих органах та порожнинах тіла.

Гіпертрихоз – надмірна кількість волосся на ділянках шкіри, що, як правило, чисті або покриті лише пушком (наприклад, на обличчі у жінок).

Гіпогонадізм – аномалія, зумовлена зниженням гормональних функцій статевих залоз чоловіка чи жінки; основний симптом: відсутність або нерозвиненість вторинних статевих ознак.

Гіпоплазія – вроджений недорозвиток будь-якого органу.

Гіпотензія – знижений артеріальний тиск.

Гіпотиреоз – захворювання, зумовлене недостатністю функції щитоподібної залози; основні симптоми: млявість, загальмованість, сонливість, ослаблення пам'яті, одуте бліде обличчя, мерзлякуватість, нудота тощо.

Гістидінемія – аутосомно-рецесивна патологія, що спричинює помірну затримку психічного розвитку, нестійкість настрою та поведінки, значні порушення моторики мови аж до повної німоти, тремтіння, судом, розлад координації рухів тощо.

Глії – різні не нейронні клітини залучені до живлення нейронів та нейротрансмісії (астроцити), які утворюють ізоляційний шар довкола нервових клітин (олігодендроцити) і які задіяні в стресових та імунних реакціях (мікроглії).

Глутамат – найважливіший стимулюючий хімічний медіатор (нейротрансмітер) у мозку.

Голандричне успадкування – успадкування ознак, визначених генами Y-хромосоми людини, що передається від батька тільки синам і наявні в усіх поколіннях у кожного чоловіка.

Гомеостаз – здатність біологічної системи протистояти змінам і зберігати відносну динамічну сталість свого складу та властивостей.

Гомініди – назва родини, що об'єднує людей сучасного фізичного типу та викопних людиноподібних істот (австралопітеків, ранніх людей,

представників роду Людина), які характеризуються прямоходінням, збільшенням об'єму головного мозку, зменшенням розмірів зубів та нижньої щелепи. Деякі вчені обмежують цю родину лише людьми, що починаються з пітекантропів.

Гоміноїди – назва надродина, яка об'єднує гомінідів та людиноподібних мавп (шимпанзе, горіла, орангутанг).

Гомогаметна стать – стать, що визначається наявністю у генотипі двох однакових статевих хромосом.

Гомозигота – особина чи клітина, що містить однакові алелі в ідентичних локусах гомологічних хромосом і продукує генетично рівноцінні гамети.

Гомологічні гени – гени різних видів, що мають загальне походження та схожі послідовності азотистих основ ДНК.

Гомологічні хромосоми – структурно ідентичні хромосоми, тобто такі, в яких аналогічні локуси розташовані в однаковій послідовності.

Гонадний дисгенез – порушення розвитку статевих органів.

Група зчеплення – група локусів, що розташовані на одній хромосомі.

Дальтонізм – спадкове порушення кольорового зору, що полягає в нездатності розрізняти кольори (переважно червоний та зелений) і спостерігається переважно у чоловіків; ген, що спричинює хворобу, локалізований в X-хромосомі.

Дарвінізм – заснована Ч. Дарвіном (1859) теорія еволюції органічного світу, за якою природний добір визнано головною рушійною силою розвитку живої природи.

Дауна синдром – спадкова хвороба обумовлена наявністю у каріотипі зайвої 21 хромосоми.

Дебільність – легка ступінь олігофренії: основні симптоми: примітивність суджень та висновків, недостатня диференціація емоцій, обмежені здібності до навчання, знижена здатність до соціальної адаптації.

Девіантна поведінка – дії, які не відповідають офіційно встановленим або фактично утвореним у даній спільноті етичним та правовим нормам та призводять порушника (девіанта) до ізоляції, лікування, виправленню чи покаранню.

Дегенерація – виникнення в процесі еволюції групи з простішою будовою особин, ніж у предкових форм.

Дезоксирибонуклеїнова кислота (ДНК) – складний біополімер, що міститься у хромосомах, мітохондріях та інших органоїдах клітини і є носієм спадкової інформації.

Делінквентна поведінка – злочинна, кримінальна, протиправна поведінка.

Дем – локальна популяція відносно ізольована від інших у якій ступінь панміксії підвищений.

Деменція – зниження інтелекту внаслідок органічного ураження головного мозку, що порушує здатність до побутової та соціальної адаптації.

Демографія – суспільна наука про закономірності відтворення

населення.

Депопуляція – зменшення чисельності населення або тварин.

Депресія – психічний стан, що характеризується зниженням настрою, загальною незадоволеністю собою, одноманітним відчуттям, різними соматичними розладами.

Депривація – позбавлення, втрата, обмеження чогось, втрата значимого об'єкта або людини. Наприклад, сенсорна депривація – обмеження зовнішніх подразнень, депривація сну – обмеження або позбавлення сну

Дерево дендритів – деревоподібне розгалуження нервових волокон однієї нервової клітини (одного нейрона), які приєднуються до 10-100 тис. волокон інших нервових клітин (такі закінчення називають синапсами). Дерево дендритів – це структура нейрона, що сприймає інформацію. Нейрон ухвалює рішення щодо цієї інформації і передає її по аксону далі.

Дерево життя – зображення еволюційного шляху розвитку групи, її філогенезу у вигляді гіллястого дерева.

Дерматогліфіка – розділ морфології тварин і людини, що вивчає папілярні лінії та візерунки гребінчастої шкіри на пальцях, долонях і підошвах стоп.

Дзеркальні нейрони – клітини мозку у вентральній премоторній корі та в задній частині парієтальної кори, які імітують те, що роблять чи відчувають інші; вони дозволяють людям відчувати емоції інших.

Дивергентність еволюції – характер еволюції, коли два види, похідні від одного попереднього виду, еволюціонують незалежно один від одного (у біології).

Дивергенція – розходження в процесі еволюції окремих ознак організмів всередині виду (на рівні мікроеволюції) та їх подальше поглиблення і диференціація на рівні надвидових систематичних груп у зв'язку з опануванням різноманітних умов навколишнього середовища.

Дигібридне схрещування – схрещування організмів, у яких аналізуються дві пари альтернативних ознак.

Дизруптивний добір – збереження частини популяції, яка найбільше відхилилася від середньої норми у зв'язку з різкими змінами середовища існування, які виявилися сприятливими лише для атипових груп.

Дикий тип – фенотип, який є найпоширенішим в популяції або властивий для диких пращурів виду.

Диплоїд – клітина чи організм, які мають диплоїдний (подвійний) набір хромосом.

Диплоїдний набір хромосом – подвійний набір хромосом ($2n$), він властивий соматичним клітинам.

Дискордантність – несхожість близнюків за певною ознакою.

Дискретна мінливість – мінливість за умов якої у популяції існує ряд чітко відмінних форм між якими немає перехідних варіантів.

Дислексія – вагомі труднощі в оволодінні читанням (у т. ч. з розумінням прочитаного) та письмом у нормальних в інших відношеннях дітей.

Дисперсія (варіанса) – середній квадрат відхилень конкретних значень

змінної від середньої арифметичної.

Дисплазія – загальна назва наслідків неправильного формування частин, органів чи тканин організму.

Дистрофія – розлад живлення тканин, органів або всього організму, що розвивається внаслідок спадкового чи набутого порушення регуляторних механізмів і супроводжується утворенням та накопиченням аномальних продуктів обміну в клітинах і тканинах.

Дитячий аутизм (синдром Каннера) – захворювання, ознаками якого є порушення спілкування дитини з навколишнім світом, насамперед з іншими людьми, мимовільна самоізоляція, що призводить до порушення емоційної сфери, мови, пізнавальних функцій та поведінки загалом.

Диференціальна психологія – розділ психології, що вивчає індивідуальні психологічні відмінності між людьми.

Диференціювання – виникнення відмінностей між однорідними клітинами та тканинами, зміна їх у процесі розвитку організму, яка забезпечує формування спеціалізованих клітин, тканин та органів.

Діабет – хронічна ендокринна хвороба зі спадковою схильністю, зумовлена порушенням секреції або низькою біологічною активністю інсуліну (гормону, що забезпечує проникнення глюкози в клітини периферичних тканин), що супроводжується підвищенням вмісту глюкози в крові та сечі, порушенням усіх ланок обміну речовин, ураженням судинної системи.

Доліхоцефалія – форма голови, за якої поздовжні розміри помітно переважають над поперечними.

Домінантна ознака – ознака, що проявляється у гетерозиготі.

Домінантний алель – алель, що проявляється у гетерозиготі.

Домінантність – переважний прояв тільки одного алеля у формуванні ознаки в гетерозиготній клітині.

Домінування – явище, коли один із алелей гена гетерозиготи помітніше впливає на певну ознаку особини, ніж інший алель цього самого гена.

Дофамін – нейротрансмітер (хімічний медіатор у мозку). При хворобі Паркінсона виникає нестача дофаміну. Викид дофаміну надає нам приємного відчуття. Цей процес порушений при депресіях та веде до ангедонії.

Дрейф генів – автоматична зміна частоти генів у популяції певного виду організмів, що спричинена випадковими подіями мітозу, запліднення та розмноження, наприклад, малим розміром популяції, і не забезпечує пристосування організмів до умов середовища.

Духовність – органічне поєднання в громадянах і суспільстві таких чеснот, як чесність, любов, відвертість, щирість, доброта і доброзичливість, безкорисливість, милосердя, працелюбство, любов до природи і дітей, повага до літніх людей та жінок, єдність (як необхідний атрибут, що перешкоджає розвитку протистояння між членами суспільства), а для віруючих людей – релігійних цінностей.

Еволюційне вчення – наука про походження, причини, рушійні сили, механізми та загальні закономірності історичного розвитку органічного світу, принципи організації та функціонування живої матерії.

Еволюція – незворотній процес історичного розвитку живих організмів, природи, суспільства.

Еволюція біологічна – незворотній історичний розвиток живої природи.

Еволюція квантова – еволюція групи, яка здійснюється надто високими темпами у зв'язку зі зміною її адаптивної зони, при цьому група набуває нових пристосувань до життя в цій зоні або вмирає.

Еволюція коадаптивна – сумісна еволюція генетично неспоріднених груп.

Еволюція паралельна (паралелізм) – незалежний розвиток схожих ознак в еволюції близькоспоріднених груп організмів.

Еволюція сітчаста – еволюція організмів, яка здійснюється в результаті гібридогенезу, симбіогенезу і трансдукції.

Еволюція філетична – еволюція груп організмів в одному філогенетичному стовбурі (без можливих дивергентних форм) у результаті дії спрямовуючої форми рушійного добору.

Едвардса синдром – хвороба, спричинена трисомією 18-ої хромосоми, що призводить до аномалії черепа, обличчя, дефектів опорно-рухового апарату, порушень серцево-судинної, травної та сечостатевої систем; основні симптоми: маленький рот, вузькі та короткі очні щілини, косоокість, низько розташовані та деформовані вуха, вивернута нижня губа, коротка і складчаста шия, видовжений череп, клишоногість тощо.

Екзогамія – неасортативне схрещування у межах популяції з переважанням схрещування неспоріднених особин, призводить до гетерозиготності популяції.

Екзогенний – такий, що походить або виробляється поза організмом чи поза якоїсь його частини.

Екологічний моніторинг – система спостережень, оцінювання і прогнозування змін стану біосфери або її компонентів внаслідок дії антропогенних чинників.

Екологія людини (антропоекологія) – міждисциплінарна наука, яка досліджує загальні закономірності взаємодії людини, популяції людей з довкіллям, вплив чинників зовнішнього середовища на функціонування людського організму, цілеспрямоване управління збереженням і поліпшенням здоров'я населення.

Експансія – різке збільшення кількості копій певних ділянок молекул ДНК (повтори) у наступних поколіннях родоводу.

Експресивність – ступінь фенотипового прояву гена як вимір сили його дії, що визначається інтенсивністю ознаки.

Екстраверсія – комплексна властивість (ряд характеристик) особистості, зазвичай описується як схильність до широких, різноманітних соціальних контактів, орієнтація не на внутрішній, а на зовнішній світ.

Екстраверт – людина з чітко вираженими властивостями екстравертності.

Елімінація – знищення особин або будь-яких систематичних категорій (видів, родів та ін.) у процесі боротьби за існування; будь-яке виключення,

віддалення, усунення клітин, тимчасових органів та ін.

Ембріональна стадія – рання стадія розвитку, під час якої утворюються органи.

Емоції – стани, процеси, що відображають безпосереднє, ситуативне переживання людини свого ставлення до людей, їх дій, явищ навколишнього світу, до самої себе і своїх вчинків.

Емоційне зараження – механізм активації острівця за допомогою виразів обличчя, які викликають огиду.

Енвіра – поняття, яке включає в себе чинники середовища як чинники ризику виникнення психічних порушень.

Ендогамія – неасортативне схрещування у межах популяції, переважно парування споріднених особин, що призводить до гомоготизації популяції.

Ендогенний – такий, що походить з організму чи виробляється ним.

Ензимопатії (ферментопатії) – хвороби, що розвиваються за відсутності або недостатньої активності певних ензимів (ферментів).

Епігенез – учення про розвиток організму як процес новоутворень, який залежить від зовнішніх або нематеріальних чинників.

Епігенетичні зміни – хімічні зміни ДНК, спричинені чинниками довкілля. Через них гени можуть на довший час або взагалі назавжди, активізуватися або, навпаки, зупинятися.

Епікант – вертикальна складка шкіри у формі півмісяцю, що прикриває внутрішній кут очної щілини.

Епілепсія – група патологічно та клінічно близьких захворювань головного мозку, основним виявом яких є регулярні епілептичні напади – судоми з втратою свідомості.

Епістаз – тип взаємодії неалельних генів, за якого одного пара алельних генів пригнічує дію іншої пари; за домінантного епістазу комбінація алелей AA чи Aa пригнічує комбінацію алелей BB чи Bb і bb; за рецесивного епістазу комбінація алелей aa – будь-яку комбінацію алелей B та b.

Етіологія – 1) наука про причини хвороби; 2) причина виникнення хвороби.

Етнічна група (народність) – історична спільнота людей, що утворюється із племен на основі спільності території, мови та культури і передує нації (національна меншина).

Етнос – історично сформована стійка спільнота людей – плем'я, народність, нація або їх об'єднання (народ).

Ефект Вільсона – феномен, коли на різних стадіях розвитку запускаються інші генетичні програми, при цьому спадковість IQ та вплив навколишнього середовища набирає вагу.

Євгеніка – вчення про спадкове здоров'я людини та шляхи його покращення.

Євразійська (європеїдна) велика раса – одна з трьох великих рас, яка становить майже половину населення земної кулі; поширена на всіх континентах. Поділяють на 5 малих рас: атлантико-балтійську, біломоро-балтійську, середньоєвропейську, індо-середземноморську, балкано-кавказьку.

Жервелла та Ланге-Нільсена синдром – аутосомно-рецесивна патологія, що має такі основні симптоми: напади запаморочення, раптова втрата свідомості у віці трьох-п'яти років, які провокуються нервозністю або фізичним напруженням; вроджена двостороння глибока нейросенсорна глухота; більшість хворих гине у віці 3-14 років життя внаслідок розладів серцевої діяльності.

Життєздатність – здатність організмів зберігати своє існування в умовах навколишнього середовища, яке змінюється.

Загальний коефіцієнт народжуваності – відношення кількості осіб народжених живими, впродовж календарного року до середньорічної кількості населення (вимірюють в проміле).

Закон генетичної рівноваги Харді-Вайнберга – закономірність, згідно якої при виконанні певних умов співвідношення алелей генів та генотипів в генофонді популяції зберігається незмінним протягом ряду поколінь цієї популяції.

Закон гомологічних рядів – він був сформульований радянським вченим Н.І. Вавіловим: «Види й роди живих організмів, що генетично близькі між собою мають тотожні ряди генетичної мінливості.» В основі закону гомологічних рядів лежить паралелізм генетичної мінливості у особин з схожим набором хромосом.

Закони Менделя – закономірності передачі спадкової інформації, що відкриті у 60-ті роки ХІХ сторіччя чеським монахом Грегором Менделем. Незважаючи на те, що в наш час уявлення щодо генетичних механізмів значно розширене, закони Менделя залишаються актуальними і нині.

Захворювання аутосомне – захворювання, що обумовлено дефектами генів, які локалізовано у аутосомах.

Захворювання вроджене – захворювання, що присутнє від народження.

Захворювання домінантне – захворювання, що розвивається за умови наявності одного мутантного гену в гетерозиготі.

Захворювання зчеплене зі статтю – захворювання, що обумовлене дефектами гену, який локалізовано в Х або Y хромосомі.

Захворювання моногенне – захворювання, що обумовлене дефектом одного гену.

Захворювання рецесивне – захворювання, що розвивається при наявності мутантного гену лише в гомозиготному стані.

Захворювання спадкове – захворювання, що має генетичну компоненту.

Захворювання хромосомне – захворювання, що обумовлене кількісними або структурними змінами каріотипу.

Зворотне схрещування – схрещення з вихідними формами.

Здібності – психофізіологічні властивості особистості, які виявляються у здатності забезпечувати успіх певної цілеспрямованої діяльності.

Зигота – клітина, що утворюється при злитті гаплоїдних чоловічої і жіночої гамет (запліднене яйце); при цьому відновлюється диплоїдний набір хромосом.

Зиготність близнюків – приналежність пари близнюків до одного з двох

типів – монозиготні чи дизиготні.

Зчеплення – зв'язок між генами, що зумовлений їх локалізацією в одній хромосомі та унеможливорює їх незалежне успадкування.

Ідіограма – схематичне зображення хромосомного набору, яке показує відносний розмір та форму хромосом.

Ідіотія – найтяжча форма олігофренії, що характеризується майже повною відсутністю відповідних психічних реакцій на зовнішнє середовище.

Ізолят – популяція, яка повністю ізольована від інших.

Ізоляція – виключення або забруднення вільного схрещування між особинами одного виду, що призводить до відокремлення внутрішньовидових груп і нових видів.

Ізоляція біотопічна – спосіб видоутворення, в процесі якого популяції набувають екологічної ізоляції в результаті розходження по різних біотопах.

Імбецильність – середня ступінь олігофренії, що характеризується примітивністю, конкретністю та уповільненістю мислення, нездатністю до навчання і засвоєння абстрактних понять, грубими аномаліями мови, незграбністю, примітивністю емоцій.

Імплицитарна пам'ять – програма для складних рухів, таких як біг, плавання, їзда на велосипеді чи гра на піаніно, яка зберігається й удосконалюється в мозочку завдяки повторювальному вправлянню. Як результат – усі ці рухи відбуваються автоматично.

Імпринтинг – явище, коли дитина одержує один набір хромосом з батьківським «позначенням» деяких генів, інший набір хромосом – з материнськими «позначенням». Під час утворення у нащадка статевих клітин попереднє «позначення» стирається, а гени визначаються заново, відповідно до статі організму. Тому деякі гени, отримані від одного з батьків, перебувають в неактивному або імпринтинговому стані.

Імунітет – здатність живих істот протистояти дії інфекційних агентів, зберігаючи свою діяльність і біологічну індивідуальність, захисна реакція організму.

Імунологічна генетика (імуногенетика) – наука, що вивчає генетичну обумовленість імунологічних ознак організму, імунних реакцій.

Інактивація Х-хромосоми – компактизація однієї з Х-хромосом в ембріональних клітинах самиць ссавців, що призводить до компенсації дози Х-генів.

Інбридинг – схрещування між близькими родичами, підвищений ступінь генетичної спорідненості.

Інтелект – 1) здатність комплексно осмислювати отримувану інформацію, доходячи логічних, правильних, самостійних висновків; 2) розум, здатність мислити, раціонально пізнавати.

Інтроверсія – спрямування особини всередину себе, прагнення уникати широких соціальних контактів, занурення у власні думки.

Інтроверт – людина з чітко вираженими властивостями інтроверсії.

Інфантилізм – 1) збереження у дорослих фізичних та психічних ознак, характерних для дитячого віку; 2) поведінка дорослого, схожа до поведінки

дитини.

Істерія – нервово-психічне захворювання, яке характеризується демонстративними емоційними реакціями, судомами, затьмаренням свідомості тощо.

Каналізуючий природний добір – добір індивідів із генами, здатними стабілізувати процес онтогенезу і знижувати його чутливість до різних впливів.

Канцероген – хімічна речовина, вплив якої на організм людини за певних умов спричинює розвиток злоякісних новоутворень.

Каріограма – графічне зображення хромосомного набору (каріотипу) з метою кількісної характеристики кожної хромосоми. Для цього на графік наносять значення довжини хромосоми або її частини і всього каріотипу, розташування центромер, плечей відносно вторинної перетяжки та супутника хромосоми за її допомогою виявляють відміни зовні схожих хромосом у певній їх групі.

Каріотип – диплоїдна сукупність хромосом організму, визначена їх кількістю, розміром і формою.

Картування – локалізація елементів геному на генетичній карті.

Карцинома – злоякісна пухлина, рак.

Катаморфоз (загальна дегенерація) – спрощення морфо-фізіологічної організації, втрата низки органів та їх систем у зв'язку з паразитизмом або сидячим способом життя.

Катаплексія – раптовий параліч м'язів через емоційне збудження чи при такій хворобі, як нарколепсія.

Катаракта – захворювання очей, що характеризується частковим чи повним помутнінням кришталика, що знижує гостроту зору аж до втрати.

Катастрофізм – учення, засноване на уявленнях про зміни в процесі розвитку Землі періодів відносного спокою і катастроф, які змінювали загальний вигляд Землі та рослинний і тваринний світ.

Кернса-Сейра синдром – спадкова прогресуюча мітохондріальна хвороба, яка розвивається до 20-річного віку; основні симптоми: міопатія, обмежена рухливість очей, ураження сітківки, неврологічні порушення функцій серця і координації рухів, затримка росту, нейросенсорна туговухість, судоми, недоумкуватість тощо.

Кетамін – давній засіб наркозу, блокує глутамат, однак має побічну дію – може викликати галюцинації. Кетамін у малих дозах сьогодні використовують як дієвий засіб при депресіях та суїцидних настроях.

Кількісні ознаки – ознаки, які виявляються у вигляді неперервної мінливості від мінімального до максимального їх вираження, зокрема зріст, маса, колір шкіри та волосся, інтелект, темперамент тощо та встановлюються шляхом вимірювання, зважування, підрахунку. Дані ознаки контролюються сумарною або помноженою дією значної кількості генів.

Клітинний цикл – період існування клітини від моменту її утворення шляхом поділу материнської клітини до власного поділу або загибелі.

Клон – генетично однорідне потомство однієї особини, утворене нестатевим шляхом.

Клонування – отримання генетично ідентичних нащадків однієї клітини.

Когнітивна (дез)інгібіція – (послаблене) зменшення прийому інформації, яка постійно надходить у великій кількості через органи чуття із зовнішнього світу й пізніше виходить від нас з нашого мозку.

Когнітивний – пізнавальний.

Когніція – функція мозку, яка дбає про адаптацію та обробку інформації.

Кодомінування – участь обох алелів в розвитку ознаки у гетерозиготи.

Коефіцієнт інтелекту (IQ) – відношення розумового віку до хронологічного віку особини, що виражено у відсотках, являє собою психологічний показник, який є таким, що найбільш вивчається в психогенетичних дослідженнях. Для зручності використання всі тести конвертуються для підрахунку балів за спеціальною шкалою В наш час для популяції людей коливання в межах від 70 до 130 балів вважається середньою нормою.

Комплементарні (доповнюючи один одного) гени – гени, що дають при спільній дії інший ефект, ніж коли вони діють кожний окремо.

Комплементарність – просторова відповідність поверхонь взаємодіючих молекул чи їхніх частин, що забезпечує утворення вторинних зв'язків.

Конвергенція – незалежний розвиток схожих ознак у представників різних груп організмів, які живуть у спільному середовищі або, мешкаючи в різних середовищах, ведуть схожий спосіб життя.

Конгенітальний – вроджений, тобто зумовлений генетично або такий, що виник у матці.

Конкордантність – схожість близнюкових пар за певною ознакою.

Конкурентоспроможність – властивість організмів витримувати боротьбу з іншими організмами за життя (місцезнаходження, їжу та статевого партнера).

Конкуренція – відносини між організмами одного виду (внутрішньовидова) або різних (міжвидова), що змагаються за спільні ресурси для життя у разі їх нестачі.

Континуальна мінливість (кількісна, безперервна) – тип мінливості кількісної ознаки за якої у популяції можна знайти всі значення від мінімального до максимального, вона є результатом дії великої кількості генів та впливу середовища.

Континуальні ознаки – ознаки які демонструють континуальну мінливість свого прояву.

Кореляції – структурні та функціональні взаємозв'язки між ознаками коли одна з них впливає на іншу.

Кортизол – гормон стресу з наднирника. Впливає на мозок та органи, готуючи нас до бою або втечі.

Креаціонізм – концепція незмінності видів, прихильники якої всю різноманітність органічного світу пояснюють актом творіння.

Кровноспоріднений шлюб – шлюб між родичами, які мають спільного предка.

Кроманьйонці – викопні представники виду *Homo sapiens* (людина

розумна), які жили у період кам'яного віку матеріальної культури. З'явилися на території Південно-Східної Африки 200 тис. років тому і поступово заселили всю планету.

Кросинговер – обмін ідентичними ділянками між хроматидами гомологічних хромосом, які кон'югують у профазі I мейозу.

Крос-кореляція – у психогенетиці спосіб підрахунку фенотипових кореляцій між двома ознаками за якого у якості змінних, що корелюють беруть значення ознаки одного з близнюків, а значення другої змінної – ознаку у другого близнюка.

Кросоверні особини (рекомбінантні) – нащадки з новим сполученням ознак, що виникли внаслідок кросинговеру.

Крузона синдром – аутосомно-домінантний синдром, який полягає у передчасному закритті швів черепа, що обмежує його ріст та призводить до деформації; основні симптоми: короткоголовість, високий череп конічної форми, зміщення очних яблук за межі очних западин, широко розташовані очі, косоокість, мимовільні ритмічні коливальні рухи очей, дзюбоподібний ніс, мала верхня щелепа, рідкі шилоподібні зуби, ймовірні глухота, вроджені вади серця, розумова відсталість.

Латентний період – (у фізіології) час від моменту подразнення до початку реакції.

Латентні змінні – змінні, що не піддаються безпосередньому вимірюванню (наприклад, генетичні змінні, змінні середовища).

Летальні гени – гени, які викликають сильні відхилення від норми, що призводять до загибелі організму в ембріональному стані або відразу після народження.

Леша-Найхана синдром – Х-зчеплене рецесивне захворювання, пов'язане з дефіцитом ферменту, що спричинює надмірний вміст сечової кислоти в сечі; основні симптоми: утворення сечових каменів, мимовільні хореїчні рухи, паралічі, розумова відсталість, самопошкодження пальців та губ унаслідок їх кусання.

Локус – ділянка локалізації елемента геному (гена) в хромосомі або молекулі ДНК.

Лонгітюдне дослідження – тривале та систематичне вивчення одних й тих самих піддослідних, що дозволяє визначити діапазон вікової та індивідуальної мінливості фаз життєвого циклу людини.

Лоренса-Муна синдром – спадкова хвороба (здогадно аутосомно-рецесивна), що має такі основні симптоми: ожиріння, вади розвитку головного мозку, що спричинюють розумову відсталість, порушення зору з поступовою його втратою, дефекти серця та великих судин.

Люди ранні – найдавніші люди, які існували у Східній (Кенія, Танзанія) та Південній Африці 2,3-1,5 млн років тому відразу після австралопітеків.

Люди справжні – група пізніх людей роду *Ното*, яка об'єднує два види – людина неандертальська та людина розумна.

Людський розвиток – безперервний процес збільшення можливостей якісного і кількісного вибору, якому притаманні: можливість тривалий час

вести здоровий спосіб життя, здобути освіту, доступ до ресурсів, необхідних для забезпечення нормального життєвого рівня.

Людські раси – угруповання людей всередині виду *Homo sapiens*, які сформувались історично і відрізняються між собою за специфічними спадковими ознаками.

Макроеволюція – еволюційні перетворення, які відбуваються у надвидових систематичних групах (родах, родин, рядах, класах, типах, царствах) протягом тривалого періоду еволюційного розвитку.

Материнський ефект – успадкування окремих ознак за материнською лінією, що пов'язане з впливом цитоплазми яйцеклітини, з внутрішньоутробним розвитком, годуванням чи доглядом за потомством.

Медична генетика – галузь генетики людини, яка вивчає залежність захворювань людини від спадкових чинників, причини їх виникнення і розробляє заходи запобігання дії мутагенних чинників на організм людини. Вона вивчає характер спадкових захворювань на різних рівнях біологічної організації: молекулярному, клітинному, органному, організменному завдяки різним сучасним та класичним методам.

Межева ознака – полігенна ознака, яка виявляється лише коли сукупність генетичних чинників та чинників середовища перевищує певну межу.

Мезоектодермальна дисплазія – Х-зчеплена домінантна патологія, яка полягає у порушенні розвитку середнього шару шкіри.

Мейоз – процес подвійного поділу ядра диплоїдної клітини, коли хромосоми подвоюються лише один раз, внаслідок чого утворюється чотири гаплоїдні клітини.

Меланхолік – один з чотирьох темпераменту – людина, що тяжко сприймає навіть незначні перешкоди, проте зовнішньо така, що мало реагує на оточення.

Менделізм – наука щодо закономірностей успадкування ознак організму, що базується на методі та законах Менделя.

Менделюючі ознаки – властивості живого організму, які визначаються лише парою алелей одного гена і успадковуються за законами Г. Менделя.

Мета-аналіз – статистичний метод, який дозволяє об'єднати результати ряду досліджень та визначати чи присутні в них важливі тенденції.

Метаболізм – процес обміну речовин у живому організмі, клітині.

Метисація – процес змішування різних рас сучасного людства (в антропології).

Метод генетики соматичних клітин – це метод дослідження спадковості та мінливості соматичних клітин.

Метод полісимптомного порівняння – один з методів діагностування зиготності близнюків, що заснований на співставленні різноманітних ознак близнюків.

Метод усиновлених дітей – обстеження усиновлених дітей, їх біологічних батьків та батьків-усиновлювачів з метою визначення впливу спадковості та середовища на розвиток ознак.

Міграція – процес зміни постійного місця мешкання індивідів або соціальних груп, що виражається переміщенням в інший регіон, географічний район або країну.

Мігрень – захворювання, що виявляється в повторювальних нападах сильного головного болю (від кількох разів на день до одного разу на рік).

Мікроеволюція – еволюційні перетворення всередині виду на рівні популяцій і демів, що призводить до внутрішньовидової диференціації і утворення нового виду.

Мінливість – 1) різноманітність генотипів і фенотипів (усіх ознак і властивостей) в особин та їх груп будь-якого ступеня спорідненості (зазвичай всередині популяції і виду); 2) здатність організмів реагувати на вплив чинників середовища морфо-фізіологічними змінами; 3) характеристика ступеня зміни організмів систематичної групи в процесі еволюції.

Міопатії – різнорідна група захворювань, що вражають переважно волокна скелетних м'язів: м'язові дистрофії, вроджені, запальні, метаболічні та токсикозні міопатії.

Міотонічна дистрофія (хвороба Штейнерта) – поширена форма спадкової м'язової дистрофії у дорослих, яка успадковується за аутосомно-домінантним типом і належить до захворювань експансії; проявляється в 20-30 років ураженням різних систем органів: зменшенням маси м'язів кінцівок, обличчя, глотки та дихальних м'язів; прогресуючою слабкістю та уповільненням рухів; функціональними вадами серця; порушенням моторики шлунково-кишкового тракту; психічними аномаліями (байдужість, депресія, падіння рівня інтелекту); вадами зору, слуху, цукровим діабетом та ін.

Мітоз – основний спосіб поділу еукаріотичних клітин, що супроводжується подвоєнням хромосом і точним їх розподілом між дочірніми клітинами, внаслідок чого з однієї диплоїдної клітини утворюється дві.

Мітотичний цикл – комплекс взаємопов'язаних та узгоджених в часі подій, що відбуваються в процесі підготовки клітини до поділу та протягом самого поділу. Тривалість мітотичного циклу від 10 до 50 годин.

Мітохондрія – органоїд клітини, який забезпечує її енергією.

Мітохондріальний тип успадкування – мітохондрії передаються з цитоплазмою яйцеклітин (у кожній яйцеклітині – 25 000 мітохондрій, які містять кільцеву хромосому); генні мутації у мітохондріальній ДНК виявлені при атрофії зорового нерву Лебера, мітохондріальних міопатіях, доброякісній пухлині (онкоцитомі), при прогресуючих офтальмоплегіях; хвороба передається лише від матері; хворіють і дівчатка, і хлопчики; хворий батько не передає хвороби ані донькам, ані синам.

Множинний алелізм – ряд мутацій одного гена, явище, коли певний ген має більше, ніж два алеля, прикладом чого може слугувати генетичний контроль груп крові у людини, коли кожна визначається комбінацією двох алелей із трьох існуючих – I^A , I^B , I^O .

Модифікації – зміни, обумовлені впливом на організми чинників навколишнього середовища.

Модифікаційна мінливість – різноманіття в прояві однакових генотипів.

Молекулярна генетика – розділ генетики, що вивчає структурно-функціональну будову генетичного апарату клітин і механізм реалізації спадкової інформації.

Молекулярно-генетичний метод – використання біохімічних реакцій з відповідними ферментами з метою визначення структури генів, їх ідентифікації та локалізації, а також характеру мутацій.

Моногенізм – напрям у антропології, прибічники якого стверджують, що людство представлено одним біологічним видом і має спільне походження.

Моногенний контроль – контроль фенотипового прояву ознаки лише одним геном.

Моногібридне схрещування – схрещування, в якому аналізується одна ознака.

Мономерія – залежність ознаки від однієї пари алелів.

Моносомик – організм або клітина, у каріотипі яких відсутня одна хромосома ($2n-1$).

Монофілія – походження групи організмів від спільного предка, тобто групи такого самого таксономічного рангу.

Морфогенез – здійснення генетичної програми розвитку організму.

Мукополісахаридози – спадкові хвороби, зумовлені дефектом одного з лізосомних ферментів, що беруть участь в обміні мукополісахаридів, з їх накопиченням в органах і тканинах (кістках, суглобах, печінці, очах, серці, центральній нервовій системі); основні симптоми: тяжкі деформації скелета (голови, тулуба, кінцівок), обмежена рухливість суглобів, вади зору, слуху, внутрішніх органів (серця, печінки тощо), затримка фізичного та психічного розвитку.

Мультифункціональність – здатність органу виконувати кілька функцій, серед яких одна є основною.

Мутаген – чинник хімічної, фізичної чи біологічної природи, який здатний спричинювати мутації.

Мутант – носій мутації.

Мутації гаметичні – мутації, що виникають у статевих клітинах, виявляються в потомстві і загрожують здоров'ю майбутніх поколінь, збільшуючи генетичний вантаж популяції.

Мутації генні (точкові) – стійкі зміни молекулярної структури генів, які виникають у результаті заміни, вставлення чи випадання окремих нуклеотидів.

Мутації геномні – зміни кількості хромосом, характерної для кожного виду.

Мутації соматичні – мутації, що відбуваються в соматичних клітинах і виявляються в осіб, які безпосередньо піддаються генотоксичному впливу; збільшують ризик онкологічних захворювань, активізуючи онкогени, знижують рівень імунного захисту, зменшують тривалість життя.

Мутації хромосомні – структурні зміни хромосом, які виникають унаслідок переміщення, перебудови чи випадання окремих ділянок хромосом.

Мутаційний процес (мутагенез) – утворення мутацій, що полягає у стрибкоподібних успадкованих змінах генетичного матеріалу (кількості або

структури ДНК).

Мутація – спадкова зміна гена, структури або кількості хромосом, що впливає на прояв певної ознаки чи кількох ознак.

Навколишнє середовище (довкілля) – сукупність абіотичних, біотичних і соціальних чинників середовища, які впливають на людину.

Напівсібси – особини, які мають одного спільного батька.

Нарколепсія – сонна хвороба, яка спричинена втратою клітин в гіпоталамусі. У випадку сильного емоційного хвилювання може призвести до катаплексії.

Наркоманія – хворобливий потяг до вживання наркотичних речовин, що спричинює важкі порушення фізичних і психічних функцій організму.

Народ – сукупність усього населення певного політико-географічного середовища (конкретної країни, континенту чи його регіону), яка може складатися із представників різних націй.

Народонаселення – сукупність людей, що мешкають в межах конкретної території (континенту, країни, області та ін.) з урахуванням расово-етнічного і статеві-вікового складу.

Нація (антропологічний тип) – історична спільнота людей, об'єднаних єдиною мовою, культурою, рисами характеру, територією та глибокими внутрішніми зв'язками.

Неалельні гени – гени, розташовані в нетотожних локусах гомологічних хромосом чи взагалі в різних хромосомах.

Неандертальці – викопні люди, які належать до виду *Homo neanderthalensis* (людина неандертальська) та існували приблизно в період 130-35 тис. років тому в умовах суворого клімату прильодовикової зони Південно-Західної Європи та Передньої Азії.

Невротизм (невротизм, нейротизм) – одна зі шкал біологічних рис особистості в теорії Г. Айзенка.

Негенетична спадковість – наступність між поколіннями, яка здійснюється без участі генетичних чинників, наприклад, шляхом обміну інформацією між поколіннями під час навчання.

Незворотність еволюції – неможливість повторення в процесі еволюції стану, який реалізовано в кількох предкових формах.

Неінвазійні технології – в біології, фізіології та медицині характеристика пристроїв або методів дослідження, які не передбачають впливу що пошкоджує.

Нейробіологія – розділ біології, що вивчає діяльність нервової системи.

Нейрогенез – утворення нових клітин мозку (нейронів).

Нейрогенетика – розділ психогенетики, що вивчає успадкування механізмів діяльності нервової системи.

Нейрогормони – біологічно активні речовини, що продукуються нейросекреторними клітинами нервової тканини.

Нейродегенеративні захворювання – захворювання мозку, такі як хвороба Альцгеймера, Паркінсона чи Гантінгтона, при яких клітини мозку втрачають свої функції, атрофуються і/або відмирають.

Нейромодулятори – хімічні медіатори, наприклад нейропептиди, які впливають на дію нейротрансмітерів.

Нейрон – клітина мозку, яка опрацьовує, зберігає та передає інформацію до інших нейронів.

Нейропептид – маленький, виділений нейронами білок, що виконує функції медіатора при передачі інформації до інших нейронів.

Нейротрансмісія – передавання інформації між нервовими клітинами.

Нейтралізм – концепція еволюції, заснована на запереченні творчої дії природного добору через селективну нейтральність багатьох мутацій.

Нейротрансмітер – хімічний медіатор, який відповідає за передавання інформації по синаптичній щілині між нервовими клітинами, вони вивільняються під дією електричної активності.

Некросоверні особини – нащадки, що зберегли вихідне зчеплення алелів.

Неоантропи – назва викопних та нині існуючих людей виду людина розумна.

Неодарвінізм – гіпотеза, прихильники якої поширюють дію природного добору не тільки на групи особин, а й на окремі частини тіла організму; сучасне еволюційне вчення, засноване на дарвінізмі.

Норма реакції – фенотипова реакція генотипу організму на конкретні умови середовища.

Норма реакції генотипу – здатність генотипу утворювати фенотипи, які відповідають умовам середовища.

Нормалізуючий природний добір – добір, під час якого відбувається елімінація усіх особин, які відхилилися від «стандартного» фенотипу.

Нуклеїнові кислоти – фосфоровмісні біополімери, що складаються з нуклеотидів; розрізняють дезоксирибонуклеїнову (ДНК) та рибонуклеїнові кислоти (РНК),

Обдарованість загальна – рівень розвитку загальних здібностей, що визначають діапазон діяльностей у яких людина може досягнути найбільших успіхів.

Обмін речовин – закономірний порядок перетворення речовин у живих системах, що є основою життя.

Овогенез – процес утворення яйцеклітин.

Ознака – елемент фенотипу, будь-який його показник, який можна ідентифікувати.

Ознаки, зчеплені зі статтю – ознаки, контрольовані генами, що розташовані в статевих хромосомах.

Ознаки, не зчеплені зі статтю – ознаки, контрольовані генами, що розташовані в аутосомах, їх фенотиповий прояв не залежить від статі.

Окситоцин – маленький білок, який складається з 9 амінокислот. Нейропептид, який виробляє гіпоталамус, щоб простимулювати пологи та виділення молока при грудному вигодовуванні, приймає участь у соціальній взаємодії людей.

Олбрайта синдром – спадкова патологія, яка полягає у порушенні

функцій ендокринної системи, аномалії розвитку кісткової тканини з частковою заміною її на хрящову, що спричинює деформацію та переломи кісток скелета; супроводжується пігментацією окремих ділянок шкіри, у хворих дівчат спостерігається передчасне статеве дозрівання; тип успадкування не визначено.

Олігофренія – група хворобливих станів, набутих чи спадкових, що характеризуються загальним недорозвиненням психіки з переважанням інтелектуальної недостатності.

Онтогенез – індивідуальний розвиток організму, сукупність перетворень, яких зазнає організм від народження до кінця життя.

Оротова ацидурія – спадкове порушення піримідинового обміну внаслідок втрати функцій двох ферментів, причетних до синтезу оротової кислоти (вітаміну В₁₃), через що у сечі хворого накопичується оротова кислота, особливо у разі вживання м'ясних продуктів, що призводить до відставання у рості, розвитку мегалобластичної анемії, пухлин, туговухості, атрофії зорових нервів, зміщення внутрішніх органів, набряків, вад серця тощо.

Ортогенез – гіпотеза, прихильники якої визнають виникнення спрямованих тенденцій розвитку певної групи організмів не під дією природного добору (ортоселекція), а під дією внутрішніх чинників, що спрямовують їх розвиток до кінцевої мети (засновником теорії є Т. Еймер).

Особини – дискретні частини живої природи, здатні до самостійного існування; з еволюційного погляду – всі морфологічні одиниці, які походять від однієї зиготи, гамети, спори чи бруньки та індивідуально підлягають дії елементарних еволюційних чинників.

Острівець – ділянка мозку, в якій відбувається обробка інформації про смак та запах, а також регуляція роботи внутрішніх органів.

Палеоантропи – викопні люди, які належать до виду людина неандертальська.

Палеоантропология – розділ антропології, який вивчає викопних людей за їх кістковими рештками та виготовленими ними предметами.

Палігенез – видозмінене повторення в онтогенезі окремих ознак філогенезу (термін запровадив Е. Геккель).

Пангенезіс – гіпотеза Ч. Дарвіна щодо механізму успадкування.

Панміксія – вільне схрещування особин у популяціях.

Панспермія – гіпотеза про можливість перенесення життя в космічному просторі з однієї планети на іншу.

Папілома – незлоякісна пухлина шкіри або слизової оболонки, що виступає над її поверхнею у вигляді сосочка; родимка.

Парантропи – масивні австралопітеки, тупикова гілка гомінідів, що існували на території Східної та Південної Африки протягом 2,2-1,1 млн років тому.

Парасимпатична нервова система – частина автономної нервової системи, головне завдання якої стримувати та заспокоювати.

Партеногенез – розвиток особин нового покоління з яйцеклітин без попереднього запліднення.

Пендреда синдром – аутосомно-рецесивна патологія, що має такі основні

симптоми: прогресуюча нейросенсорна туговухість (виявляється від народження або в ранньому дитинстві), збільшення щитоподібної залози (починається з п'яти-восьми років) зі збереженням функцій у більшості випадків, зрідка – розумова відсталість.

Пенетрантність – частота фенотипового прояву гена, що визначається кількістю особин з такою ознакою порівняно з кількістю усіх особин, які несуть цей ген.

Перенесення генів горизонтальне – явище, за якого один організм передає свої гени іншому організмові, який не є його потомком.

Перінатальний – такий, що належить до періоду, який починається за кілька тижнів перед народженням дитини, момент народження, та, закінчується через кілька тижнів після народження.

Перцептивний – такий що має відношення до сприйняття.

Підвид – географічно ізольована природна популяція, особини якої ще не втратили здатності до взаємного схрещування.

Пітекантропи – початкові за часом існування види роди Людина, які характеризувалися наявністю певної кількості морфологічних ознак людиноподібних мавп; існували протягом 1,8-0,3 млн років тому на території Африки, тропічної зони Євразії та Індонезії.

Пластичність – зумовлені навчанням, тренуванням або досвідом зміни організації мозку.

Плейотропія – множинний ефект алеля, його вплив не на один, а одночасно на декілька фенотипових ознак.

Плем'я – етично-соціальна спільнота людей, пов'язаних родовими стосунками, територією, культурою, мовою та самоназвою.

Поведінка – активність живих істот яку спостерігають ззовні, цілеспрямована система послідовно виконуваних дій; особливості людини та тварин, що пов'язані з діяльністю нервової системи.

Полігени – набір генів слабкої дії, кожний з яких забезпечує невеликий внесок у прояв кількісної ознаки.

Полігенізм – напрям в антропології, прибічники якого намагаються довести, що людські раси утворились незалежно одна від одної і є окремими біологічними видами людини сучасного біологічного типу.

Полігенна ознака – ознака, що контролювана багатьма неалельними генами.

Полігенний контроль – контроль прояву у фенотипі ознаки двома або більше генами.

Полігібридне схрещування – схрещування, в якому аналізується декілька ознак (дигібридне – дві ознаки, тригібридне – три ознаки і т. ін).

Полідактилія – явище спадкового збільшення кількості пальців на кистях та/або стопах.

Полімерія – тип успадкування ознаки (переважно кількісної), в формуванні якої приймає участь ряд пар неалельних генів різних локусів, що діють подібним чином та мають назву полігени.

Поліморфізм – генетична мінливість локусу у окремій популяції.

Поліплоїдія – 1) явище кратного збільшення кількості хромосом у каріотипі організму чи клітини; 2) виникнення нових видів шляхом швидкої зміни каріотипу.

Поліфілія – походження однієї групи організмів від кількох неспоріднених форм.

Популяційна генетика – наука, що досліджує генетичну структуру людських популяцій, частоту алелей окремих генів (нормальних і патологічних) у популяціях людей, прогнозує і оцінює генетичні наслідки забруднення довкілля, вплив антропогенних чинників середовища на біологічні процеси, що перебігають у людських популяціях (мутаційний процес). Ці дослідження дозволяють прогнозувати частоту деяких спадкових захворювань у поколіннях і планувати профілактичні заходи.

Популяційний метод – сукупність математичних засобів для визначення частоти генів у популяціях та прогнозування динаміки ознак, які контролюються цими генами, у наступних поколіннях.

Популяційно-статистичний метод – це метод вивчення спадкових ознак у великих групах населення в одному чи декількох поколіннях.

Популяція – сукупність особин одного виду зв'язаних статевим розмноженням і в тій чи іншій мірі репродуктивно ізольованих від інших сукупностей особин цього виду, яка тривалий час існує у певному просторі та відтворює себе протягом численних поколінь.

Порфірія – група спадкових патологій, що полягають у порушенні кровотворення і характеризується різноманітними тяжкими ураженнями шкіри внаслідок її підвищеної чутливості до сонячного світла, розладами травлення, неврологічними аномаліями.

Постнатальний розвиток – період розвитку від моменту народження до загибелі.

Посттравматичний стресовий розлад – розлад, спричинений різкими подіями, наприклад досвідом війни. Характерний поверненням дуже реалістичних спогадів про травматичні події, підвищеною збудливістю, агресією, соромом, частими прокиданнями й надмірною дратливістю.

Потреби людини – необхідність у будь-чому для підтримання життєдіяльності людини (розвитку, здоров'я, активної творчості, відтворення) і задоволення її інтересів як особистості, яка належить до певної соціальної групи і суспільства.

Почуття – стійкі, сформовані емоційно забарвлені ставлення людини до себе, інших людей, своєї та їхньої діяльності, явищ, що відбуваються тощо.

Прагматизм – філософська течія, заснована на визнанні корисності як вирішальної цінності. Наполягає на тому, щоб духовність приносила практичні вигоди. Є одним із ідеологічних джерел антропоцентризму і ресурсизму.

Пренатальна діагностика – застосування спеціальних методів для визначення наявності спадкової хвороби або природженої вади розвитку плоду.

Пренатальний період – період внутрішньоутробного розвитку людини і тварин.

Природний добір – процес диференційованого (невипадкового,

вибіркового) виживання і відтворення краще пристосованих організмів у природі.

Пробанд – особа, від якої починається складання родоводу.

Прогрес – вдосконалення і ускладнення організмів в процесі еволюції.

Проект «Геном людини» – міжнародне дослідження геному людини.

Пряма боротьба – гострі відносини організмів з іншими видами з використанням їх в їжу, обмеженням їх розмноження, виділенням в навколишнє середовище біологічно активних речовин.

Психогенетика (генетика поведінки) – міждисциплінарна галузь знань що розташовується на перетині генетики та психології (точніше диференціальної психології) та вивчає взаємодію генетичних чинників та чинників середовища у формуванні варіативності психічних, психофізіологічних та деяких поведінкових властивостей людини.

Психодіагностика – наука і практика встановлення психологічного діагнозу, тобто виявлення наявності та ступеня вираженості у людини певних психологічних ознак.

Психоз – глибокий розлад психіки, який полягає у невідповідному сприйнятті реального світу з порушенням поведінки та змінами психічних процесів, що супроводжується галюцинаціями, маячною, судомами, затьмаренням свідомості тощо.

Психометрика – галузь психології, яка вивчає теоретичні та методологічні проблеми вимірювань в інших галузях психології, розробляє математичні моделі для психологічних вимірювань.

Психопатія – аномалії характеру, спричинені вродженими або набутими (внаслідок фізичних чи психічних травм, отруєнь, захворювань тощо) порушеннями нервової системи, що утруднюють соціальну адаптацію хворого.

Психотизм – одна зі шкал, яка входить в різноманітні патохарактеристологічні опитувальники.

Психотицизм – складова темпераменту, яка характеризується агресивністю, егоцентризмом, нездатністю до співпереживання, холодністю, здатністю до творчої діяльності.

Психофізіологія – галузь психології, яка вивчає роль всієї сукупності біологічних властивостей, та, перш за все, властивості нервової системи в розвитку психічної діяльності та стійких індивідуально-психічних відмінностей.

Псоріаз – поширене захворювання шкіри; можливе ураження нігтів та суглобів; виникає, як правило, у віці до 30 років незалежно від статі.

Ранні гени – гени, які демонструють швидку активацію у відповідь на дію різноманітних сигналів з внутрішньоклітинного чи зовнішньо клітинного середовища, їх продукти регулюють експресію інших генів.

Раса – у тварин – екологічно, фізіологічно-морфологічно або сезонно відокремлена група особин у популяціях одного виду, що існує в певному середовищі.

Ревматоїдний артрит – мультифакторна хвороба зі спадковою схильністю, яка полягає у запальному ураженні сполучних тканин насамперед

дрібних суглобів кистей та стоп.

Регрес еволюційний – біологічний занепад групи організмів, які неспроможні пристосуватись до змін навколишнього середовища або не витримали конкуренції з іншими групами.

Регресія – у статистиці один з методів визначення зв'язку між змінними, що дозволяє встановити причинно-наслідкові зв'язки між ними.

Резистентність – стійкість організму, несприйнятливість до певних чинників.

Рекомбінація – поява нових поєднань генів, що призводить до нових комбінацій ознак у потомства.

Ретинобластома – злоякісна пухлина сітківки ока, яка трапляється у дітей раннього віку і часто вражає обидва ока; її ранньою клінічною ознакою є косоокість.

Рецептивне поле нейрона – ділянка (наприклад, поле обличчя чи шкіри), у якій подразнення (наприклад, світлові плями чи дотик) веде до зміни електричної активності нейрона.

Рецептор – білок, до якого приєднується хімічний медіатор, такий як нейротрансмітер, щоб передати інформацію до клітини.

Рецесивний алель – алель, що проявляється у фенотипі лише за умови присутності в подвійній кількості.

Рецесивність – відсутність участі алелю у формуванні ознаки в гетерозиготній клітині.

Реципрокні схрещування – пара схрещувань, коли змінюється носій ознаки, що вивчається (в першому схрещуванні ознаку несе жіночий організм, в другому – чоловічий).

Рівень життя – інтегральний показник, що характеризує споживання населенням матеріальних та духовних благ і ступінь задоволення потреб у цих благах у певний момент розвитку суспільства.

Рівень здоров'я – сукупність усереднених демографічних, медико-статистичних, антропометричних, генетичних, фізіологічних, імунологічних, нервово-психічних ознак окремих людей, що становлять спільноту.

Річардса-Рандля синдром – аутосомно-рецесивна хвороба, що має такі основні симптоми: затримка психорухового розвитку, прогресуюча недоумкуватість, яка до 30 років досягає рівня імбецильності; розлад координації рухів; прогресуюча нейросенсорна туговухість; недорозвиток статевої сфери (первинних та вторинних статевих ознак); прогресуюча м'язова атрофія; деформації хребта і стоп.

Родинне дослідження – дослідження родичів у родині.

Родинний метод – метод в генетиці, що полягає у порівнянні схожості та розбіжностей між родичами у родині за певною ознакою.

Родовід – схема, яка відображує біологічні зв'язки між членами однієї родини в поколіннях.

Розлучені близнюки – діти від багатоплідної вагітності, які від народження виховувалися нарізно.

Розумова відсталість (інтелектуальна недостатність) – стійке

порушення пізнавальної діяльності внаслідок ураження головного мозку.

Розщеплення – поява серед гібридних нащадків особин з різними генотипами (генотипове розщеплення) або генотипово обумовлена різниця нащадків щодо прояву ознаки (фенотипове розщеплення).

Рубінштейна-Тейбі синдром – ймовірно аутосомно-домінантна патологія, що має такі основні симптоми: затримка психорухового та мовного розвитку, виражена розумова відсталість, малий зріст, черепно-лицеві дефекти (зменшена коротка голова, косоокість, широке перенісся, посмішкоподібна гримаса, аномалії зубів, деформовані вушні раковини), часткове зрощення пальців рук та ніг, багатопалість ніг, аномалії грудини та ребер, деформації хребта, вади внутрішніх органів (серця, легенів, нирок, сечового міхура тощо).

Рушійний природний добір – добір, спрямований на збереження мутацій, які змінюють середню величину ознаки.

Савант – особа з особливими здібностями в певній галузі, зазвичай страждає на аутичний розлад чи/та ментальну ретардацію.

Сангвінік – один з чотирьох типів темпераменту – людина жвава, активна, швидко реагуюча на події навколо, порівняно легко сприймає неприємності.

Секвенування – визначення нуклеотидної послідовності молекули ДНК.

Сексуальна орієнтація – прояв сексуальних почуттів до осіб іншої статі (гетеросексуальність), тієї ж статі (гомосексуальність) або до одних та інших (бісексуальність). Сексуальна орієнтація та гендерна ідентифікація, в принципі, незалежні одна від одної.

Сенсомоторна реакція – рухова активність у відповідь на дії сенсорного подразника.

Сенсорна чутливість – здатність організму сприймати подразники за допомогою спеціальних утворів – рецепторів.

Сенсорний – такий, що має відношення до царини відчуття.

Середовищна дисперсія – статистична величина, що оцінює частку фенотипової варіації ознаки в популяції, яка виникає виключно за рахунок варіативності середовища.

Середовищна мінливість – мінливість, що викликана чинниками середовища та не пов'язана з генетичними змінами.

Середовищний вплив – вплив чинників середовища на фенотиповий прояв ознак.

Серотонін – нейротрансмітер, який бере участь у багатьох функціях, зокрема в появі апетиту, настрою, зменшенню агресії, у соціальній взаємодії та доброму почутті

Серпоподібноклітинна анемія – спадкова анемія, форма гемоглобінопатії, спричинена порушенням структури гемоглобіну, що характеризується серпоподібною деформацією еритроцитів, підвищеною в'язкістю крові, закупорюванням дрібних судин і успадковується за аутосомно-домінантним типом. Гомозиготна форма патології має тяжкий перебіг, симптоми якого: недокров'я, вади кісток скелету, низький зріст, напади болю в спині, ребрах, кінцівках, схильність до інфекційних захворювань тощо. За

гетерозиготних форм анемічні напади виникають переважно за умов кисневої недостатності.

Сіамські близнюки – позначення вродженого поєднання близнюків за рахунок зростання певних частин тіла.

Сібси – рідні брати та сестри.

Силует-ефект – здатність нашого мозку з чогось, навіть якщо це сукупність простих ліній на якійсь поверхні, виокремити тривимірні форми.

Симбіогенез – поєднання в одному організмі різних за походженням, систематично віддалених, проте взаємокорисних організмів.

Симпатична нервова система – активатор автономної нервової системи, який готує нас до втечі або до бою.

Синапс – місце контакту між нейронами, де відбувається передавання інформації за допомогою нейротрансмітерів до дендритного дерева наступного нейрона. Завдяки зміні форми синапсів або утворення нових синапсів інформація накопичується в пам'яті.

Синдактілія – вроджена вада розвитку, яка полягає в повному або частковому зрощенні двох чи більше пальців рук або ніг.

Синдром – стійка сукупність симптомів захворювання, об'єднаних єдиним патогенезом.

Синдром ламкої Х-хромосоми – зчеплене зі статтю спадкове захворювання людини, що супроводжується розумовою відсталістю.

Синестезія – стан, за якого сенсорний досвід пов'язаний з одним відчуттям може виникнути під впливом іншого подразника, наприклад, деякі звуки можуть викликати кольорові відчуття.

Склероз – ущільнення тканини чи органу внаслідок руйнування їхніх функціональних елементів та заміни на сполучну тканину.

Сколіоз – вроджене чи набуте бічне викривлення хребта.

Скринінг – масове обстеження популяції для виявленні осіб з певними ознаками.

Смертність – частота випадків смерті у певній сукупності людей (населення регіону, країни, певної людської спільноти тощо).

Соматичні клітини – диференційовані, звичайно диплоїдні чи поліплоїдні клітини тіла організму, які не беруть участі в статевому розмноженні.

Спадкові захворювання – захворювання, які передаються від батьків до нащадків.

Спадковість – здатність живої матерії передавати потомству ознаки батьків.

Спалахування – електрична активність клітин мозку, яку ще називають потенціалом дії, пробігає вздовж аксона й веде до викиду хімічних медіаторів (нейротрансмітерів та нейромодуляторів).

Сперматогенез – процес утворення сперматозоїдів та сперміїв.

Спеціалізація – еволюція групи в напрямі пристосування до обмежених умов існування.

Спільнота – група особин.

Спінальні аміотрофії – група спадкових захворювань різноманітних типів успадкування (аутосомно-домінантного, аутосомно-рецесивного та Х-зчепленого рецесивного), які полягають у дегенерації рухових нейронів передніх рогів спинного мозку; проявляється у поступовій атрофії м'язів.

Спосіб життя – сукупність типових видів життєдіяльності людських спільнот.

Спрямовуючий природний добір – добір, який полягає у виживанні і розмноженні адаптованих відхилень від попередньої норми в тривалих і однонаправлених змінних умовах середовища.

Стабілізуючий природний добір – добір, спрямований на підтримання і підвищення стійкості реалізації в популяції середнього значення властивості, що виникла раніше.

Статевий добір – форма природного добору, яка стосується ознак особин однієї статі; результат конкуренції між самцями (зрідка між самками) за можливість вступити в розмноження.

Статеві хромосоми – пара хромосом (у людини Х та Y), які відрізняються від решти за структурою та функціями і визначають стать організму.

Стать – сукупність ознак, які забезпечують рекомбінацію генетичного матеріалу при розмноженні. Стать – це спадкова ознака.

Стиль мислення – система інтелектуальних стратегій, прийомів, навичок і операцій, до якої особистість схильна через свої індивідуальні особливості (цінності, мотивації, інтелектуальні, професійні властивості).

Стрес – сукупність захисних фізіологічних реакцій, які виникають в організмі у відповідь на дію несприятливих зовнішніх чинників.

Структура генотипу – порядок зчеплення домінантних та рецесивних алелів.

Сублетальні гени – гени, які викликають відхилення від норми, які знижують життєздатність організму.

Субпопуляція – одна з складових частин популяцій.

Схрещування – процес об'єднання генетичного матеріалу двох особин.

Талант – високий рівень розвитку здібностей, що відбивається у творчих досягненнях.

Таласемія – спадкове аутосомно-рецесивне недокров'я, одна із форм гемоглобінопатій, що полягає в порушенні утворення гемоглобіну і має такі основні симптоми: руйнування еритроцитів, збільшення селезінки, жовтяниця шкіри та слизових оболонок, ураження кісток скелету тощо. Тривалість життя (від кількох місяців до дорослого віку) залежить від тяжкості хвороби.

Тахікардія – збільшення частоти серцевих скорочень до 100-180 за хвилину у разі фізичних та нервових навантажень, захворювань серцево-судинної, ендокринної та нервової систем, отруєнь та підвищеної температури тіла.

Творчість – діяльність, що породжує якісно новий продукт, який вирізняється неповторністю, оригінальністю, утилітарною або естетичною корисністю.

Телогенез – еволюція в напрямі вузької спеціалізації

Теломорфоз – пристосування організмів до життя в дуже обмежених умовах.

Темперамент – порівняно стійке закономірне співвідношення індивідуально-психологічних особливостей людини і тварин, яке характеризує динамічний аспект їх психічної діяльності та поведінки.

Теплінг-тест – одна з розповсюджених рухових проб спрямована на вимір швидкісних характеристик.

Техносфера – сукупність створених цілеспрямованою діяльністю людини штучних і змінених нею природних об'єктів.

Тея-Сакса хвороба – аутосомно-рецесивне порушення ліпідного обміну, що призводить до руйнування аксонів нервових клітин і має такі основні симптоми: млявість, малорухливість, байдужість, затримка психічного розвитку, що спричинює різке зниження інтелекту до ідіотії; падіння м'язового тону, судоми; на кінець першого року життя внаслідок атрофії зорових нервів розвивається сліпота, згодом нерухомість, у три-чотири роки хвора дитина гине.

Тільце Барра (статевий хроматин) – він є у жінок і відсутній у чоловіків. Статевий хроматин являє собою результат гетерохроматинізації однієї з двох Х-хромосом, що інактивується у жінок. Ідентифікація статевого хроматину у клітинах слизової оболонки роту широко використовується для визначення генетичної статі пацієнтів у практиці медичної генетики, а також у спортивній медицині.

Толерантність – спроможність організму переносити певний вплив без шкоди для себе.

Транзитивний (перехідний) природний добір – виживання раніше нечисельної форми виду у зв'язку зі зміною умов його існування.

Трансгенез – технологія перенесення окремих генів чи їх груп із одного організму в інший.

Трансгресія – явище, при якому в разі схрещування двох батьківських форм, що мають однаковий прояв ознаки, у потомстві можуть бути одержані особини, які перевершують обох батьків за даною ознакою.

Трансформація – спосіб передачі спадкової інформації клітині-реципієнту від клітини-донора за допомогою ДНК. Фрагменти ДНК донора за певних умов проникають в клітину реципієнта, стають одноланцюговими і рекомбінуються з його геномом. Внаслідок цього реципієнт набуває ознак донора.

Трансформований організм – організм, генетично змінений за допомогою технологій генної інженерії.

Трисомія – наявність у каріотипі диплоїдної клітини чи організму зайвих хромосом.

Трічера-Коллінза синдром – аутосомно-домінантна патологія розвитку, що має такі основні симптоми: антимонголоїдний розріз очей, недорозвиток виличних кісток та очних западин, малі розміри нижньої щелепи, великий рот, відсутність вій, дефекти нижніх повік, «пташине обличчя», деформація вушних

раковин, порушення слуху аж до відсутності зовнішнього слухового проходу, вади серця, іноді розумова відсталість.

Умови життя – сукупність необхідних для організму умов існування, елементів середовища, з якими він перебуває в нерозривній єдності і без яких не може існувати.

Умови природи – сукупність живих організмів, явищ, тіл природи, що існують незалежно від діяльності людини і впливають на інші живі організми, тіла, явища.

Умови середовища – у кількісній генетиці умови середовища, які впливають на вираженість ознаки.

Урбанізація – процес підвищення ролі міст у розвитку суспільства, який супроводжується постійним збільшенням площі та чисельності населення.

Успадковуваність – частка загальної фенотипічної мінливості організмів, зумовлена генотипом.

Фанконі анемія – рідкісне аутосомно-рецесивне захворювання, яке характеризується порушеннями розвитку кісткового мозку, що спричинює анемію, недостатню кількість у крові лейкоцитів та тромбоцитів, і має такі основні симптоми: аномалії шкіри (надмірна пігментація), скелету (недорозвиненість окремих кісток, у т. ч. черепа), внутрішніх органів (частіше – нирок) тощо.

Фармакогенетика – наука, що вивчає залежність реакцій організму на лікувальні засоби від спадкових чинників, а також генетичні особливості пацієнта, що впливають на його фармакологічну реакцію.

Фенілкетонурія – спадкове порушення перетворення незамінної амінокислоти фенілаланіну на тирозин через недостатність специфічного ферменту фенілаланінгідроксирази, що успадковується за аутосомно-рецесивним типом і проявляється протягом перших місяців життя дитини. Основні симптоми: «мишачий» запах сечі та тіла немовляти, блювання, надмірна збудливість, недостатня пігментація шкіри, волосся, згодом недоумкуватість, епілептичні напади, рухові порушення.

Фенокопія – неспадкова зміна організму під впливом умов існування, яка імітує фенотип організму з іншим генотипом.

Фенотип – сукупність ознак організму, що контролюється визначеним генотипом, повнота прояву яких залежить як від генотипу, так і від чинників навколишнього середовища.

Феромон – пахуча речовина, яка виділяється разом з сечею та потом і відрізняється в чоловіків та жінок. Вони впливають на нашу сексуальну поведінку та вибір партнера.

Фертильність – здатність особин до розмноження і відтворення життєздатного потомства.

Фетопатії – результат ушкодження плоду в період з дев'ятого тижня вагітності до моменту народження.

Фібробласти – найпоширеніша клітинна форма сполучної тканини тваринних організмів, яка синтезує основні компоненти міжклітинної речовини сполучної тканини – колаген, еластин та ін., бере участь у закритті ран,

формуванні рубцової тканини та утворенні сполучнотканниної капсули навколо чужорідного тіла.

Філогенез – історичний розвиток всього органічного світу та окремих надвидових систематичних груп.

Філогенетика – наука, що досліджує закономірності еволюції систематичних груп організмів.

Філогенетичні ряди – ряди викопних форм, які пов'язані між собою в процесі еволюції і відображають поступові зміни їх історичного розвитку.

Філум – генетичний ряд організмів, частина дерева життя.

Фіналізм – гіпотеза, що утверджує спрямованість еволюції груп організмів до певної мети.

Флегматик – один з чотирьох типів темпераменту – повільні, незворушні люди з стійкими бажаннями та більш-менш постійним настроєм.

Флуктуація – коливання.

Фобічні розлади (фобії) – нав'язливі стани страху об'єктом якого можуть слугувати різні предмети чи обставини.

Фрустрація – психічний стан, який викликаний незадоволенням реалізації потреб чи бажань, супроводжується розчаруванням, дратівливістю, тривогою, відчаєм тощо.

Функціональна геноміка – розділ геноміки, який ідентифікує функції окремих ділянок геному.

Характер – індивідуальне поєднання найстійкіших властивостей особистості, що виявляються у звичних формах поведінки людини, її вчинках.

Хвороба Альцгеймера – прогресуюча хвороба центральної нервової системи, що супроводжується втратою короткочасної пам'яті, навичок, сповільненням процесів мислення. Зазвичай розвивається у похилих людей віком понад 50 років. Хвороба має тенденцію прогресувати.

Хвороба куру – хвороба, що вражає виключно представників одного з племен Нової Гвінеї. Ця хвороба характеризується прогресуючою дегенерацією нервових клітин з летальним результатом, передається в родинах за умови канібалізму.

Х-зчеплений домінантний тип успадкування – у хворого пробанда обов'язково хворий один з батьків; у хворого батька всі доньки хворі, а сини здорові; у хворої матері однакова ймовірність народження хворої доньки та хворого сина; в здорових батьків всі діти будуть здорові; хворих жінок в 2 рази більше, ніж хворих чоловіків.

Х-зчеплений рецесивний тип успадкування – захворювання спостерігається в чоловіків – родичів пробанда за материнською лінією; сини ніколи не успадковують захворювання батька; у хворого батька всі його доньки здорові та є гетерозиготними носіями патологічного гена; якщо жінка є гетерозиготним носієм патологічного гена, то половина її синів хворі, а всі доньки здорові, причому половина доньок – гетерозиготні носії патологічного гена.

Хімери – мозаїчні організми, які поєднують в собі клітини, тканини й органи різних організмів.

Холерік – один з чотирьох типів темпераменту – людина швидка, поривчаста, здатна емоційно занурюватись у справи, проте неврівноважена, схильна до бурхливих емоційних спалахів, до різких змін настрою

Хорея – клінічний синдром кількох захворювань, який характеризується постійними неритмічними хаотичними швидкими скороченнями різних м'язів кінцівок, обличчя, глотки, тулуба.

Хорея Гентінгтона – тяжке спадкове захворювання, що успадковується за домінантним типом та характеризується поступовим початком (зазвичай у віці 35-50 років) та згодом все більш прогресуючим гіперкінезом та психічними розладами і деменціями.

Хоріон – зовнішня зародкова оболонка.

Хромосоми – особливі структури ядра клітини, які містять гени та здатні самовідтворюватися.

Хромосоми 8 трисомії синдром – тяжка вроджена патологія, що має такі основні симптоми: дефекти опорно-рухової системи (коротка шия, велика голова, асиметрично спотворене обличчя, косоокість, великі відстовбурчені вуха, вивернута нижня губа, довгі тулуб та кінцівки, довгі викривлені пальці, вузькі таз і плечі, обмеження рухливості суглобів); вроджені вади мозку, серцево-судинної та сечостатевої систем, помірна затримка рухового та мовного розвитку, розумова відсталість різного рівня.

Хромосомний набір – гаплоїдна сукупність хромосом, характерна для певного виду організмів.

Хромосомні захворювання – патології, спричинені структурними порушеннями (абераціями) певних хромосом або змінами їх кількості.

X-хромосома – статеві хромосома; в каріотипі жінок представлена двома копіями, в каріотипі чоловіків – однією.

Центромера – локус на хромосомі, який є фізично необхідним для розподілу гомологічних хромосом по дочірніх клітинах.

Циркадна система – система, що регулює наш ритм дня і ночі, а також гормональні ритми та ритми сну й неспання.

Цистатионіурія – спадкова ферментопатія, зумовлена мутацією гена, який продукує фермент цистатионазу, що успадковується за аутосомно-рецесивним типом і має такі основні симптоми: затримка розумового та психічного розвитку в один-два роки, схильність до істерії та невмотивованих вчинків, нав'язливі страхи, сомнамбулізм (ходіння уві сні), судоми, алергічні стани.

Цистиноз (синдром Абдергальдена-Фанконі) – аутосомно-рецесивне захворювання, яке характеризується порушенням амінокислотного обміну, що призводить до накопичення амінокислоти цистину в кістковому мозку, печінці, селезінці, лейкоцитах, рогівці; має такі основні симптоми: затримка росту, рахітоподібні зміни кісток, порушення зору, прогресуюча ниркова недостатність.

Цитогенетика – вивчає хромосоми людини, їх структурно-функціональну організацію, картування, розробляє методи хромосомного аналізу. Досягнення цитогенетики застосовуються для діагностики

хромосомних захворювань людини.

Цитогенетичні методи – вивчення клітин під мікроскопом з метою визначення кількості хромосом та їх будови у нормі та патології, а також локалізації генів у хромосомах.

Цитоплазматична спадковість – явище, коли певна ознака організму визначається генами, розташованими в органоїдах цитоплазми, насамперед у мітохондріях; успадковується тільки по материнській лінії.

Цукровий діабет – ендокринно-обмінне захворювання, що пов'язано з нестачею інсуліну або зниженням його дії, що призводить до порушення обміну речовин.

Чинники середовища – у кількісній генетиці чинники середовища, які впливають на варіативність ознаки.

Шарко-Марі-Туса хвороба – група спадкових захворювань, спричинених порушеннями структури хромосом, що зумовлюють дегенерацію периферійних нервових волокон; має такі основні симптоми: зміна ходи, утруднення під час бігу або підйому східцями, прогресуюча слабкість та деформація стоп протягом першого десятиліття життя або на початку другого; атрофія м'язів ніг та рук зі збереженням здатності до самостійного пересування.

Шизофренія – психічне захворювання невизначеної природи, яке полягає в порушенні психічних процесів, прогресуючій зміні особистості та супроводжується маячню, зниженням активності, емоційним спустошенням тощо.

Якісні (альтернативні) ознаки – характеризуються переривчастою мінливістю, описуються за принципом “є – немає”, контролюються одним або невеликою кількістю генів.

Якість життя – комплексна характеристика економічних, політичних, соціальних та ідеологічних чинників, що визначають становище людини в суспільстві.

Якість середовища – ступінь відповідності природних умов потребам людей або інших живих організмів.

ПСИХОЛОГІЧНІ ТЕСТИ

Тест Г. Айзенка для визначення типу темпераменту

Інструкція. Вам пропонується кілька питань. На кожне питання відповідайте лише «так» або «ні». Не витрачайте час на обмірковування питань, тут не може бути гарних або поганих відповідей, тому що це не випробування розумових здібностей.

Питання:

1. Чи часто Ви відчуваєте жагу до нових вражень, до того, щоб відволіктися, випробувати сильні відчуття?
2. Чи часто Ви відчуваєте, що маєте потребу в друзях, які можуть зрозуміти Вас, підбадьорити, поспівчувати?
3. Чи вважаєте Ви себе безтурботною людиною?
4. Чи дуже важко Вам відмовитися від своїх намірів?
5. Ви обмірковуєте свої справи не поспішаючи чи прагнете почекати, перш ніж діяти?
6. Чи завжди Ви виконуєте свої обіцянки, навіть якщо Вам це не вигідно?
7. Чи часто у Вас бувають спади та підйоми настрою?
8. Чи швидко Ви зазвичай дієте й говорите?
9. Чи виникало у Вас коли-небудь відчуття, що Ви нещасні, хоча жодної серйозної причини для цього не було?
10. Чи правильно, що разом з кимось Ви здатні зважитися на все?
11. Чи бентежитеся Ви, коли хочете познайомитися з людиною протилежної статі, яка Вам симпатична?
12. Чи буває, що, розлютившись, Ви виходите із себе?
13. Чи часто Ви дієте нерозважливо, під впливом моменту?
14. Вас часто турбує думка про те, що Вам не слід було щось робити або говорити?
15. Чому саме Ви віддаєте перевагу: читанню книг чи зустрічам з людьми?
16. Чи правильно, що Вас легко образити?
17. Чи любляете Ви часто бувати в компанії?
18. Чи бувають у Вас такі думки, якими Вам не хотілося б ділитися з іншими?
19. Чи правильно, що іноді Ви настільки сповнені енергії, що все горить у руках, а іноді відчуваєте втому?
20. Чи намагаєтеся Ви обмежувати коло своїх знайомств невеликою кількістю найближчих друзів?
21. Чи багато Ви мрієте?
22. Коли на Вас гримають, чи відповідаєте Ви тим самим?
23. Чи вважаєте Ви всі свої звички гарними?
24. Чи часто у Вас виникає почуття, що Ви в чомусь винні?
25. Чи здатні Ви іноді дати волю своїм почуттям і безтурботно розважатися у веселій компанії?
26. Чи можна сказати, що нерви у Вас часто натягнуті до межі?

27. Чи маєте Ви славу людини жвавої та веселої?
28. Після того як справу зроблено, чи часто Ви подумки повертаєтеся до неї й думаєте, що могли б зробити краще?
29. Чи почуваетесь Ви неспокійно, перебуваючи у великий компанії?
30. Чи трапляється, що Ви передаєте чутки?
31. Чи буває, що Вам не спиться через те, що в голові вирують різні думки?
32. Якщо Ви хочете про щось довідатися, Ви знаходите це в книзі чи питаєте в людей?
33. Чи буває у Вас сильне серцебиття?
34. Чи подобається Вам робота, що вимагає зосередженості?
35. Чи бувають у Вас дрижаки?
36. Чи завжди Ви говорите правду?
37. Чи буває Вам неприємно перебувати в компанії, де кепкують один з одного?
38. Чи дратівливі Ви?
39. Чи подобається Вам робота, що вимагає швидкодії?
40. Чи правильно, що Вам часто не дають спокою думки про різні неприємності й жахи, які могли б статися, хоча все скінчилося благополучно?
41. Чи правильно, що Ви неквапливі в рухах і трохи повільні?
42. Чи спізнавалися Ви коли-небудь на роботу, на зустріч із кимось?
43. Чи часто Вам сняться кошмари?
44. Чи правильно, що Ви так любите поговорити, що не пропускаєте будь-яку нагоду поговорити з новою людиною?
45. Чи турбують Вас які-небудь болі?
46. Чи засмутитеся Ви, якщо довго не зможете бачитися з товаришами?
47. Чи нервова Ви людина?
48. Чи є серед ваших знайомих ті, хто Вам точно не подобається?
49. Ви впевнена в собі людина?
50. Вас легко зачіпає критика ваших недоліків чи вашої роботи?
51. Чи важко Вам одержати справжнє задоволення від заходів, у яких бере участь багато народу?
52. Чи турбує Вас відчуття, що Ви чимось гірші за інших?
53. Зуміли б Ви додати пожвавлення в нудну компанію?
54. Чи трапляється, що Ви говорите про речі, на яких зовсім не розумієтесь?
55. Чи піклуєтесь Ви про своє здоров'я?
56. Чи любите Ви пожартувати над іншими?
57. Чи страждаєте Ви від безсоння?

Опрацювання результатів

Екстраверсія.

Обчислюється сума відповідей «так» у питаннях 1, 3, 8, 10, 13, 17, 22, 25, 27, 39, 44, 46, 49, 53, 56 і відповідей «ні» у питаннях 5, 15, 20, 29, 32, 34, 37, 41, 51. Якщо сума балів дорівнює 0-10, то Ви інтроверт, занурені в себе. Якщо 15-24, то Ви екстраверт, товариська людина, обернена до зовнішнього світу. Якщо 11-14, то Ви амбіверт, спілкуєтесь, коли Вам це потрібно.

Невротизм.

Обчислюється кількість відповідей «так» у питаннях 2, 4, 7, 9, 11, 14, 16, 19, 21, 23, 26, 28, 31, 33, 35, 38, 40, 43, 45, 47, 50, 52, 55, 57.

Якщо кількість відповідей «так» дорівнює 0-10, то це свідчить про емоційну стійкість. Якщо 11-16, то це емоційна вразливість.

Якщо 17-22, то з'являються окремі ознаки розхитаності нервової системи.

Якщо 23-24, то – невротизм, що межує з патологією, можливий зрив, невроз.

Неправда.

Обчислюється сума балів відповідей «так» у питаннях 6, 24, 36 і відповідей «ні» у питаннях 12, 18, 30, 42, 48, 54.

Якщо набрана кількість балів 0-3 – норма людської неправди, відповідям можна довіряти. Якщо 4-5, то сумнівно. Якщо 6-9, то відповіді недостовірні.

Сангвінік-екстраверт: стабільна особистість, соціальна, спрямована до зовнішнього світу, товариська, часом балакуча, безтурботна, весела, любить лідерство, має багато друзів, життєрадісна.

Холерик-екстраверт: нестабільна особистість, збудлива, нестримана, агресивна, імпульсивна, оптимістична, активна, але працездатність і настрої нестабільні, циклічні. У ситуації стресу – схильність до істерико-психопатичних реакцій.

Флегматик-інтроверт: стабільна особистість, повільна, спокійна, пасивна, незворушна, обережна, замислена, мирна, стримана, надійна, спокійна у взаєминах, здатна витримати тривалі негаразди без зривів здоров'я і настрою.

Меланхолік-інтроверт: нестабільна особистість, тривожна, песимістична, зовні стримана, але в душі надзвичайно емоційна, чутлива, переймається й переживає, схильна до тривоги, депресій, смутку; у напружених ситуаціях можливі зрив або погіршення діяльності («стрес кролика»).

Типи нервової системи (темпераменту)

Сангвінік має сильний, врівноважений, рухливий тип нервової системи. У людей риси цього типу виявляються в енергії та впертості відносно досягнення мети (достатня сила нервових процесів), у самовладанні (достатня врівноваженість нервових процесів) і водночас у значній рухливості нервових процесів, що виявляється в умінні швидко перебудовувати свої звички й уподобання, виходячи з конкретних обставин життя.

Флегматик має сильну, врівноважену, проте інертну нервову систему. Люди, які належать до цього типу, відрізняються, передусім, неквапливістю дій. Поряд з енергією та великою працездатністю (достатня сила нервових процесів), самовладанням і вмінням тримати себе в руках (добра врівноваженість нервових процесів) у них спостерігається певний консерватизм поведінки, що свідчить про інертність (малу рухливість) нервових процесів.

Холерик має сильну, але неврівноважену нервову систему. Для людей нестримного типу характерна захопленість, з якою вони виконують роботу; вони працюють натхненно, але часто будь-яка дрібниця може звести все нанівець, що свідчить про неврівноваженість нервових процесів із

переважанням збудження.

Меланхолік вирізняється загальною слабкістю нервової системи, для характеристики якої такі властивості, як урівноваженість і рухливість нервових процесів не застосовуються. Особливістю цього типу є швидкий розвиток позамежного гальмування під дією навіть помірних за силою подразників. У людини риси цього типу виявляються насамперед у нерішучості й нездатності наполягати на своєму. Меланхолік легко підкоряється чужій волі, за незвичних обставин впадає в паніку, життя видається йому дуже тяжким, сповненим непереборних труднощів (слабкість нервових процесів). Такі люди намагаються ізолювати себе від життя з його хвилюванням, уникають товариства, бояться будь-якої відповідальності.

ТЕСТ НА ВИЗНАЧЕННЯ ТЕМПЕРАМЕНТУ

Колись давно давньогрецький лікар Гіппократ виділив чотири типи темпераменту. Ця класифікація актуальна й донині. Однак «чисті» холерики, сангвініки, флегматики та меланхоліки зустрічаються не часто. Більшість людей відносяться до так званих змішаних типів темпераменту. Їм властиві риси різних типів темпераменту, один із яких, як правило, переважає. Цей тест складається з 4 частин, у кожній частині – 20 тверджень, що характеризують певний тип темпераменту. Вам потрібно буде погодитися або не погодитися з кожним твердженням в залежності від того, наскільки воно підходить вам.

Частина 1

1. *Я метушливий і непосидючий.*
2. *Я нестриманий і запальний.*
3. *Я нетерплячий.*
4. *Я різкий і прямолінійний у спілкуванні.*
5. *Я часто є ініціатором різних заходів.*
6. *Я впертий.*
7. *У суперечці я дуже спритний.*
8. *Мені важко дотримуватися певного ритму в роботі.*
9. *Я часто йду на ризик.*
10. *Я не пам'ятаю образ.*
11. *Я говорю дуже швидко та збуджено.*
12. *Я неврівноважений і часто гарячуся через дріб'язки.*
13. *Я нетерпимий до недоліків інших.*
14. *Я люблю дразнити людей.*
15. *Моя міміка дуже виразна.*
16. *Я швидко приймаю рішення.*
17. *Мене приваблює все нове.*
18. *Мої рухи рвучкі та різані.*
19. *Я завжди наполегливо йду до поставленої мети.*
20. *У мене часто без особливих причин змінюється настрій.*

Частина 2

1. *Я – життєрадісна людина.*
2. *Я енергійний і завжди знаю, куди спрямувати свою енергію.*
3. *Я не завжди доводжу до кінця те, що розпочав.*
4. *Я часто себе переоцінюю.*
5. *Все нове я схоплюю миттєво.*
6. *Мої інтереси непостійні.*
7. *Свої невдачі я переживаю досить легко.*
8. *Мені легко пристосуватися до практично будь-яких обставин.*
9. *Будь-яка справа, якою я займаюся, захоплює мене.*
10. *Як тільки мій інтерес до справи вгасає, я, як правило, кидаю її.*
11. *Я легко включаюся в нову роботу, перемикаюся з одного виду діяльності на іншій.*
12. *Монотонна кропітка робота гнітить мене.*
13. *Я товариський і чуйний, у мене багато друзів.*
14. *У мене висока працездатність, я дуже витривалий.*
15. *Я говорю зазвичай голосно, швидко та чітко.*
16. *Навіть у складних і непередбачених обставинах я не втрачаю самовладання.*
17. *Я завжди доброзичливо налаштований.*
18. *Я звичайно швидко засинаю та прокидаюся.*
19. *Я часто приймаю поспішні, необдумані рішення.*
20. *Іноді я слухаю когось неухважно, не вникаючи в суть розповіді.*

Частина 3

1. *Зазвичай я спокійний і холонокровний.*
2. *У всіх своїх справах я дотримуюся певної послідовності.*
3. *Зазвичай я розважливий і обережний.*
4. *Я спокійно витримую очікування.*
5. *Якщо мені нема чого сказати, я волю мовчати.*
6. *Моя мова розміряна та спокійна, без яскравого емоційного обарвлення.*
7. *Я стриманий і терплячий.*
8. *Я звичайно доводжу те, що розпочав, до кінця.*
9. *Я не витрачаю сили на дрібниці, але можу бути дуже працездатним, якщо бачу, що справатого варта.*
10. *У роботі та у житті я дотримуюся звичної схеми.*
11. *Мені легко стримати свої емоції.*
12. *Похвала або критика на мою адресу мало хвилюють мене.*
13. *До жартів на свою адресу я ставлюся поблажливо.*
14. *Мої інтереси відрізняються сталістю.*
15. *Я повільно втягуюся в роботу або перемикаюся з одного виду діяльності на іншій.*
16. *Зазвичай в мене рівні відносини з усіма.*
17. *Я акуратний і люблю порядок у всьому.*

18. Мені важко адаптуватися до нового оточення.
19. Я дуже витриманий.
20. Контакт з новими людьми я налагоджую поступово.

Частина 4

1. Я сором'язливий.
2. У незнайомому оточенні я почуваю себе розгубленим.
3. Мені важко заговорити з незнайомою людиною.
4. Іноді я не вірю у свої сили.
5. Я спокійно витримую самотність.
6. Невдачі гнітять мене.
7. Іноді я надовго замикаюся в собі.
8. Я швидко стомлююся.
9. Я говорю дуже тихо, іноді майже пошепки.
10. Я завжди підбудовуюся під мого співрозмовника.
11. Іноді щось вражає мене настільки, що я не можу стримати сліз.
12. Я дуже чутливий до похвали або критики.
13. Я висуваю високі вимоги до себе й оточуючих.
14. Я буваю недовірливим і підозрілим.
15. Я людина, яку можна легко ранити.
16. Мене легко скривдити.
17. Я волію приховувати свої думки від оточуючих.
18. Я боязкий і малоактивний.
19. Я звичайно безмовно підкоряюся наказам.
20. Мені хотілося б викликати в оточуючих співчуття до себе.

Інструкції

Підрахувати загальну кількість позитивних відповідей (А).

Підрахувати кількість позитивних відповідей окремо в кожній частині (А₁, А₂, А₃, А₄). Обчислити відсоток позитивних відповідей з кожного типу темпераменту:

- (Х) холерик = $(A_1/A) \times 100 \%$;
 (С) сангвінік = $(A_2/A) \times 100 \%$;
 (Ф) флегматик = $(A_3/A) \times 100 \%$;
 (М) меланхолік = $(A_4/A) \times 100 \%$.

Скласти формулу темпераменту (від більшого відсотка до меншого).

$$\Phi_T = X(35\%) + C(30\%) + \Phi(14\%) + M(21\%)$$

Це означає, що даний темперамент на 35% – холеричний, на 30% – сангвінічний, на 14% – флегматичний і на 21% – меланхолічний.

Отримані результати будуть означати, яку частину у вашому темпераменті складає кожен з цих типів.

Результати тесту

Якщо результат з якогось типу дорівнює 40 % або вище, то цей тип темпераменту у вас є домінуючим.

Якщо результат з якогось типу дорівнює 30–39 %, то риси, характерні для цього типу, виражені у вас досить яскраво.

Якщо результат з якогось типу дорівнює 20–29 %, то рівень виразності характерних для цього типу темпераменту рис у вас середній.

Якщо ж результат склав 10–19 %, то риси даного типу темпераменту у вас виражені слабо.



Сангвінік – мозок керує почуттями



Флегматик – мозку не вистачає почуттів



Холерик – почуття керують мозком



Меланхолік – почуттям не вистачає мозку

РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА

Основна:

1. Помогайбо В., Петрушов А., Власенко Н. Основи антропогенезу : підручник. Київ : Академвидав, 2015. 144 с.
2. Пломін Р. Генплан. Як ДНК робить нас тими, ким ми є. Пер. з англ. М. Солдаткіної. Київ : Видавнича група КМ-БУКС, 2019. 320 с.
3. Рідлі М. Геном. Автобіографія виду у 23 главах. Пер. з англ. О. Реви, З. Лобач. Київ : Видавнича група КМ-БУКС, 2018. 408 с.

Додаткова:

1. Кондрашихина О.А. Психогенетика : учебное пособие. Киев : Центр учебной литературы, 2014. 168 с.
2. Сергієнко Л.П. Практикум з психогенетики : навчальний посібник. Тернопіль : Навчальна книга – Богдан, 2011. 360 с.
3. Помогайбо В.М., Петрушов А.В. Генетика людини : навчальний посібник. Київ : Видавничий центр «Академія», 2014. 280 с. (Серія «Альма-матер»)
4. Сергієнко Л.П. Спортивна генетика : підручник. Тернопіль : Навчальна книга – Богдан, 2009. 944 с.
5. Веллз Спенсер. Подорож людини : генетична одісея. Пер. з англ. Н. Гоїн. Харків : Книжковий клуб «Клуб сімейного дозвілля», 2019. 224 с.
6. Гоулман Деніел, Бояціс Річард, Маккі Енні. Емоційний інтелект лідера. Пер. з англ. В. Глінка. Київ : Наш формат, 2019. 288 с.
7. Демидов С.В., Мінченко Ж.М., Гавриленко Т.І., Новікова С.М., Соколенко В.Л. Антропогенетика з основами медичної генетики. Київ : Фітосоціоцентр, 2013. 608 с.
8. Демидов С.В., Топчій Н.М., Бердишев Г.Д., Климнюк Г.І., Гавриленко Т.І. Генетика постнатального онтогенезу. Київ : Фітосоціоцентр, 2006. 251 с.
9. Димань Т.М. Екологія людини : підручник. Київ : ВЦ «Академія», 2009. 376 с.
10. Кові Стівен Р. 7 звичок надзвичайно ефективних людей. Пер. з англ. О. Любенко. Харків : Книжковий Клуб «Клуб Сімейного Дозвілля», 2019. 384 с.
11. Сайп Р. Розвиток мозку. Як читати швидше, запам'ятовувати краще та досягати мети. Пер. з англ. Я. Лебеденка. Харків : Книжковий Клуб «Клуб Сімейного Дозвілля», 2019. 240 с.
12. Свааб Дік. Наш творчий мозок. Пер. з нім. С. Зубченко. Харків : Книжковий клуб «Клуб сімейного дозвілля», 2019. 464 с.
13. V.S. Knopik, J.M. Neiderhiser, J.C. DeFries, R. Plomin. Behavioral Genetics. New York : Worth Publishers Macmillan Learning, 2017. 524 p.
14. M. Jobling, E. Hollox, M. Hurlis. Human Evolutionary Genetics. New York : Garland Science, Taylor & Francis Group, LLC, 2014. 690 p.
15. J. Relethfort Human Population Genetics. New Jersey : John Wiley & Sons, Inc., 2012. 302 p.

Інформаційні джерела:

1. Тест Айзенка на визначення інтелекту. URL:
[<http://www.sly2m.com/sly2m/IQ/>]
2. Відео «ДНК – портрет нації». URL:
[<https://www.youtube.com/watch?v=Q7tWfDBI9-c>]
3. Відео «ДНК2. У пошуках жінки». URL:
[<https://www.youtube.com/watch?v=eD4PXRmхPWY>]
4. Відео «Психогенетика: наследственные программы». URL:
[<https://moodle.znu.edu.ua/mod/resource/view.php?id=193354>]
5. Інтернет-ресурс Human Brain Project . URL:
[<https://www.humanbrainproject.eu/en/>]
6. Фільм «Генетична Одисея людства» URL:
[https://www.youtube.com/watch?v=W_xTG6VXIIQ]
7. Відео «Behavioral Evolution». URL:
[https://www.youtube.com/watch?v=Y0Oa4Lp5fLE&list=RDCMUC-EnprmCZ3OXyAoG7vjVNCA&start_radio=1&t=74s]
8. Відео «Behavioral Evolution. Part 2». URL:
[<https://www.youtube.com/watch?v=Y0Oa4Lp5fLE>]
9. Відео «Introduction to Human Behavioral Biology». URL:
[<https://www.youtube.com/watch?v=NNnIGh9g6fA>]
10. Відео «Multi-scale brain research». URL:
[<https://moodle.znu.edu.ua/mod/resource/view.php?id=193361>]

ВИКОРИСТАНА ЛІТЕРАТУРА

1. Кондрашихина О.А. Психогенетика : учебное пособие. Киев : Центр учебной литературы, 2014. 168 с.
2. Сергієнко Л.П. Практикум з психогенетики : навчальний посібник. Тернопіль : Навчальна книга – Богдан, 2011. 360 с.
3. Сергієнко Л.П. Спортивна генетика : підручник. Тернопіль : Навчальна книга – Богдан, 2009. 944 с.
4. Веллз Спенсер. Подорож людини: генетична Одисея. Пер. з англ. Н. Гоїн. Харків : Книжковий клуб «Клуб сімейного дозвілля», 2019. 224 с.
5. Гоулман Деніел, Бояціс Річард, Маккі Енні. Емоційний інтелект лідера. Пер. з англ. В. Глінка. Київ : Наш формат, 2019. 288 с.
6. Демидов С.В., Мінченко Ж.М., Гавриленко Т.І., Новікова С.М., Соколенко В.Л. Антропогенетика з основами медичної генетики. Київ : Фітосоціоцентр, 2013. 608 с.
7. Демидов С.В., Топчій Н.М., Бердишев Г.Д., Климнюк Г.І., Гавриленко Т.І. Генетика постнатального онтогенезу. Київ : Фітосоціоцентр, 2006. 251 с.
8. Димань Т.М. Екологія людини : підручник. Київ : ВЦ «Академія», 2009. 376 с.
9. Пломін Р. Генплан. Як ДНК робить нас тими, ким ми є. Пер. з англ. М. Солдаткіної. Київ : Видавнича група КМ-БУКС, 2019. 320 с.
10. Помогайбо В., Петрушов А., Власенко Н. Основи антропогенезу : підручник. Київ : Академвидав, 2015. 144 с.
11. Помогайбо В.М., Петрушов А.В. Генетика людини : навчальний посібник. Київ : Видавничий центр «Академія», 2014. 280 с. (Серія «Альма-матер»)
12. Рідлі М. Геном. Автобіографія виду у 23 главах. Пер. з англ. О. Реви, З. Лобач. Київ : Видавнича група КМ-БУКС, 2018. 408 с.
13. Сайп Р. Розвиток мозку. Як читати швидше, запам'ятовувати краще та досягати мети. Пер. з англ. Я. Лебеденка. Харків : Книжковий Клуб «Клуб Сімейного Дозвілля», 2019. 240 с.
14. Свааб Дік. Наш творчий мозок. Пер. з нім. С. Зубченко. Харків : Книжковий клуб «Клуб сімейного дозвілля», 2019. 464 с.
15. Біологія. Термінологічний словник : Пер. з рос. Р.Г. Заяц та ін. Тернопіль : Навчальна книга – Богдан, 2010. 200 с.

НАВЧАЛЬНЕ ВИДАННЯ
(українською мовою)

Бойка Олена Анатоліївна

ПСИХОГЕНЕТИКА

Конспект лекцій
для здобувачів ступеня вищої освіти бакалавра
всіх спеціальностей

Рецензент *І.О. Полякова*
Відповідальний за випуск *І.О. Полякова*
Коректор *О.А. Бойка*