

Генетика поведінки



КУРС ЛЕКЦІЙ

2025-26





Генетика поведінки



ЛЕКЦІЯ № 1

Тема: ВСТУП. ГЕНЕТИКА ПОВЕДІНКИ ЧИ ПСИХОГЕНЕТИКА

План:

1. Вступ
2. Історія виникнення генетики поведінки (психогенетики)

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

1. ВСТУП

Генетика поведінки (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*). Вона досліджує співвідношення та взаємний вплив спадковості та оточуючого середовища у формуванні психічних характеристик людини, але, окрім цього, методи які використовуються у генетиці поведінки 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 генетики поведінки 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.

Завданнями генетики поведінки є:

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

Таким чином до кола питань, яких торкається генетика поведінки 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 локалізація у хромосомах.

Безумовно, генетику поведінки 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, генетика поведінки, безумовно є складовою частиною генетики людини. Якщо роздивлятись галузі генетики щодо рівня дослідження (молекулярний, цитологічний, особистісний, популяційний) то класична генетика поведінки 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 генетика поведінки належить до вивчення генетики поведінки тварин. Якщо ж притримуватись класифікації, що спирається на основні методи дослідження, то генетика поведінки належить до біометричної генетики оскільки має справу з кількісними показниками та використовує математичні методи прогнозування та моделювання.

2. ІСТОРІЯ ВИНИКНЕННЯ ГЕНЕТИКИ ПОВЕДІНКИ (ПСИХОГЕНЕТИКИ)

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

І етап з 1865 по 1900 рр. можна позначити як початок становлення генетики поведінки. 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 – євгеніки (поліпшення якості популяції людини).

В книзі Гальтона «Спадковий геній: дослідження його законів та наслідків» (1869 р) були представлені дані про успадкування таланту, отримані на основі аналізу родоводів вдатних 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 пише про використання близнюкового та генеалогічного методів у психогенетиці для виявлення питання успадковування 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 генетики поведінки як

самостійної наукової дисципліни. В цей час відбувається розробка її методології та накопичення експериментальних даних.

У 20-ті роки Г. Сіменс розробив полісимптомний метод схожості як відносно надійний метод розрізняти і визначати 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 генетики поведінки 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 генетиці поведінки. До цього часу частіше всього використовувався генеалогічний метод.

Отже, на другому етапі розвитку генетики поведінки 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 генетики поведінки як до наукової дисципліни різко зменшилась. Це було пов'язано з Другою Світовою війною та розповсюдженням фашизму який широко використовував ідеї євгеніки (негативна євгеніка). 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.

Цей етап можна вважати початком сучасного періоду розвитку генетики поведінки. 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 генетики поведінки 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.

ЛЕКЦІЯ № 2

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: антропологія, 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



Генетика поведінки



Поняття **антропологія** у науковий обіг увійшло у першій половині 16 сторіччя. У 1501 році німецький анатом Магнус Хундт опублікував книгу «Антропологія 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 – «Антропологія, або міркування про природу людини», написана італійським політиком та істориком Галеаццо Капелла. На сучасному етапі термін «антропологія» 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 антропологія** – антропологія, 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**.

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.

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 вивчені ним Біблію і документи єгипетської та шумеро-аккадской 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 людини 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 Поршнєв 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 буквальну, 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.

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 волосяного покрові тіла, форма волосся, візерунки шкіри долонь і підошов, 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 ВИНИКНЕНЯ 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.

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 відлунні немає.

Ізоляція балансуючої 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 тупішими 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 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).

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.

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 напрямами 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 основи 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.



Генетика поведінки



ЛЕКЦІЯ № 3

Тема: МЕТОДИ ГЕНЕТИКИ ПОВЕДІНКИ

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.

До недавнього часу в розпорядженні генетики поведінки 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, генетика поведінки 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.



Генетика поведінки



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 організмів. 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 організму 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.

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 монозоготних близнюків у всіх популяціях приблизно постійно. 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 дорівнює 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. Виявилося, наприклад, що в Сполучених Штатах Америки найбільше дизиготних близнюків народжується серед негритянського населення (110 пар на 10 000 пологів), тоді як у американських китайців і японців вони народжуються набагато рідше (приблизно 20 на 10 000 пологів). Взагалі для монголоїдної популяцій характерна найнижча частота багатоплідця. 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 частої поліовуляції. Цю гіпотезу підтверджують і факти підвищеної частоти багатоплідних пологів у жінок, які проходили лікування від безпліддя за допомогою гонадотропних гормонів. Відносно дизиготної многоплодії є також факти, що свідчать про вплив генетичних чиників на ймовірність народження близнюків. Імовірність народження дизиготних близнюків вище для тих жінок, родичі яких вже мали близнюків. Можливо, основною генетично детермінованої 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.



Генетика поведінки



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

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

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

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 поодиноко 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 лонгітюдним. 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 валідизації. 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 внутрішньоутробного розвитку, які можуть привести до негенетично внутришньопарної схожості. Незважаючи на всі переваги, цей варіант методу близнюків також не є ідеальною жорсткою схемою.

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

У вибірках розлучених близнюків, описаних до теперішнього часу, в дуже широких межах варіюють вік випробовуваних (від

підліткового до похилого); вік, в якому близнюки були розлучені; час, який минув з тих пір, як близнюки знайшли один одного. Крім того, розлучення часто виявляється неповним, а умови середовища, в яких живуть близнюки, – схожими (наприклад, близнюки живуть у різних родичів в схожих умовах і час від часу зустрічаються). Все це вносить в дослідження розлучених близнюків різноманітні спотворення, які як правило збільшують негенетичну схожість розлучених монозиготних близнюків і знижують можливості цього методу. Також, негенетична схожість може збільшуватися і за рахунок загального материнського ефекту в період внутрішньоутробного розвитку, коли багато чинників середовища, наприклад характер харчування матері, її емоційний стан, характер протікання вагітності і т. ін., є загальними для обох близнюків.

6) **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.



Генетика поведінки



Основна маса відмінностей між близнюками і поодиноко 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 поодиноко народжених. За даними відомого дослідника близнюків Рене Заззо, середнє значення коефіцієнту інтелекту (IQ) у близнюків нижче середнепопуляційного на 7 балів. Найчастіше у близнюків виявляються знижені вербальні здібності.

Коли проводили зіставлення вибірки близнюків, чиї 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 родинах-усиновлювачів. Біологічні батьки (і матері, і батьки) не відрізнялися від батьків-усиновлювачів за своїми інтелектуальними характеристиками, причому збіглися не лише середні показники інтелекту, але і факторна структура вимірюваних змінних.

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

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





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

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

3. ГЕНЕАЛОГІЧНИЙ МЕТОД

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

Оскільки в генетиці людини експериментальні схрещування неможливі, успадкування тієї чи іншої ознаки вивчають шляхом збору даних в родинах. У родинах можна простежити ті ж





закономірності менделевского 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 внутришньородинної 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.

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.

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.

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. Порівнянні родичі 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 чиників 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 А (А та а).

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).

Закон Харді-Вайнберга описує популяцію у стані спокою. Але гени в популяції знаходяться під впливом різноманітних процесів, які змінюють їх частоту. Чиниками, 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 чиників 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.

ЛЕКЦІЯ № 4

Тема: ЕКСПЕРИМЕНТАЛЬНІ МЕТОДИ

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, дисконконкордантість, 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 генетики поведінки також пов'язані з вивченням різних категорій родичів. Перш ніж почати знайомство з конкретними експериментальними методами генетики поведінки, 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 розрізняти 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 зустрічалося 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 заражалися 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 же 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 випаде «орел», а в половині – «решка». У випадку з монеткою ймовірність того, що випаде 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 випаде одна з граней, наприклад «шість», складе 1/6. Взагалі вірогідність будь-якої події виражається у вигляді дробу, 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 AB, 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 AB, а у матері – CD. Гамети батька можуть нести або алель A, або алель B. Кожен з сібсів з однаковою ймовірністю може отримати як алель A, так і алель B. Зрозуміло, що в середньому половина нащадків будуть нести алель A і половина – алель B. Відповідно ймовірність того, що обидва сібси будуть володіти одним і тим же алелем, складе 1/2. Те ж саме справедливо і для материнських алелів – C і D.

Імовірність 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 близькоспоріднених 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 віддаліниша 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 близькоспоріднених 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 психогенетике 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:

$$C_{мз} = (15/20)\ 100 = 75\%.$$

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 величинами. Так, можна, наприклад, поставити запитання, чи існує зв'язок між двома кількісними ознаками у людини, наприклад, між густотою 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 внутришньокласовий коефіцієнт кореляції:

$$MSB = [\frac{1}{2}\Sigma(x_{i1} + x_{i2})^2 - 2n\bar{x}^2]/(n-1)$$

Отже, в генетиці поведінки мірою схожості між родичами найчастіше є кореляція, яка передбачає схожості 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 виросли, 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 напрошується 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 родини 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 середньопопуляційної 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 внутришньородинної 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 менделевской 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 детерминацією 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. Виявилося, 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 внутрішньородинна 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 по досліджуваній ознаці, 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.



Генетика поведінки



ЛЕКЦІЯ № 5

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 біохімічними методами шляхи

реалізації генетичної інформації від гена до ознаки. 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 аутосомою, 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 домінантний 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. **Х-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 – гетерозиготі 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, ХХ, для чоловіка 44, ХУ. 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 статева 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 E** 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.

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

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 роту широко використовується для визначення генетичної статі пацієнтів у практиці медичної генетики, а також у спортивній медицині.

Близнюковий метод використовується для виявлення ступеня спадкової обумовленості ознак, які досліджуються. Явище поліембріонії відомо у деяких тварин. Воно характеризується появою декількох ідентичних або однояйцевих 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 нерозрізнимі, 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.



Генетика поведінки



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 патогенезе 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.

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 пиримідинового 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 парій) – 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.

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.

ЛЕКЦІЯ № 6

Тема: ГЕНЕТИКА КОГНИТИВНИХ ЗДІБНОСТЕЙ

План:

3. Коефіцієнт інтелекту
4. Успадковування інтелекту
5. Вплив середовища на розвиток інтелекту
6. Розвиток інтелекту і спеціальних пізнавальних здібностей протягом життя

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

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



Генетика поведінки



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.

1. КОЕФІЦІЄНТ ІНТЕЛЕКТУ

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, уява;

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 десятків років. 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.

2. 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. Анастазі в 1958 р. детально проаналізувала першу роботу по розлученим монозиготним близнюкам. Виявилося, 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, внутришньопарова 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 внутришньопарової 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 внутришньопарову 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 так 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%.

3. 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 взаімодій**, запропонована Робертом Пломіним 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 невипадкове 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 усинолвених 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 родинах, 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 родинах, але виховані в родинах «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 родинах негрів або метисів, з перших днів життя виховувати в родинах представників білої раси, то рівень їх інтелекту буде значно вище, ніж у кольорових дітей, вихованих в рідному середовищі.

2 **Експозиційна модель.** Вирішальне значення спілкування 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 виросли 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.

4. 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 здатностей 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 XX століття.



Генетика поведінки



ЛЕКЦІЯ № 7

Тема: ГЕНЕТИЧНІ ОСНОВИ ТЕМПЕРАМЕНТУ

План:

7. Темперамент
8. Генетика трикомпонентної структури темпераменту

Основні поняття та терміни: темперамент, холерік, сангвінік, меланхолік, флегматик, активність, енергійність, ритм діяльності, темп діяльності, поведінка, характер, ритмічність, наближення, віддалення, адаптивність, інтенсивність реакції, поріг реактивності, настрій, відволікання, стійкість уваги, наполегливість, лонгітюдне дослідження, кореляція, генотип, середовище, соціабельність

Дослідження темпераменту і особистості займають помітне місце в сучасній генетиці поведінки, поступаючись 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.).

1. ТЕМПЕРАМЕНТ

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 генетика поведінки має у своєму розпорядженні вагомі докази на користь зв'язку темпераменту з генотипом. Найбільш відомим великим дослідженням властивостей темпераменту є Нью-йоркське лонгітюдне дослідження.

На початку 60-х р 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, легко чи 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:



Генетика поведінки



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 лонгітюдном 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.



Генетика поведінки



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 опинятися 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 лонгітюдном 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 лонгітюдному дослідженні, було проведено норвезьким психологом А. Торгерсен. Вона відібрала вибірку близнюків і простежила зміни у внутришньопаровій схожості монозиготних і дизиготних близнюків протягом 15 років. Отримані дані показують, що внутришньопарові відмінності монозиготних близнюків завжди виявляються меншими, ніж внутришньопарові відмінності дизиготних близнюків.

Для одних властивостей темпераменту ця різниця між монозиготними та дизиготними близнюками невелика, для інших



– значна, і, збільшується з віком. Внутришньопарова схожість монозиготних близнюків, за винятком декількох випадків у молодшому віці, виявляється вищою внутришньопарової схожості дизиготних близнюків. З віком монозиготні близнюки зберігають високу внутришньопарову схожість (в більшості випадків вона навіть збільшується). Так, внутришньопарові 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, внутришньопарові 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.

2. ГЕНЕТИКА ТРИКОМПОНЕНТНОЇ СТРУКТУРИ ТЕМПЕРАМЕНТУ

Американські дослідники А. Басс і Р. Пломін, аналізуючи динамічні особливості поведінки, що задовольняють загальновизнаним 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 *темп 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.



Генетика поведінки



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 внутришньопарової схожості монозиготних і дизиготних близнюків за активністю, емоційністю і соціабельністю, як правило, виявляється висока схожість монозиготних близнюків і дуже низька – дизиготних близнюків: їх внутришньопарові кореляції часто набувають негативного значення. В двох роботах дизиготні близнюки виявились настільки не схожими за активністю і емоційністю, що їх внутришньопарові 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 внутришньопарові кореляції. Для монозиготних близнюків середня внутришньопарова 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 внутришньопаровій 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) внутришньопарові 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 успадкування дорівнює приблизно 40%.

ЛЕКЦІЯ № 8

Тема: ГЕНЕТИКА РУХОВОЇ АКТИВНОСТІ

План:

9. Стандартизовані рухові проби
10. Складні поведінкові навички
11. Рухові характеристики

Основні поняття та терміни: витривалість, страх, гнів, швидкість, сила, координація, спритність, стандартизовані рухові проби, складні поведінкові навички, хода, почерк, міміка

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.

1. СТАНДАРТИЗОВАНІ РУХОВІ ПРОБИ



Генетика поведінки



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», «Тремометр», «Обертання свердла», «Пакування котушок», «Сортування карт».

Була зафіксована висока внутришньопарова схожість монозиготних близнюків за показниками тестів: коефіцієнти внутришньопарової кореляції склали 0,95 для монозиготних і 0,51 для дизиготних («Ротор»); 0,84 і 0,43 («Тремометр»); 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 «Тремометр». Відзначено, що точність рухів кисті в більшій ступені визначається генотипом, ніж більш грубі рухи всієї руки.





2. СКЛАДНІ ПОВЕДІНКОВІ НАВИЧКИ

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%; внутришньопарова 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 внутришньопарова 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 внутришньопарово 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 одностайності. 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 внутришньопарову 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 склала 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.

3. РУХОВІ ХАРАКТЕРИСТИКИ

Так само як і у випадку зі сприйняттям або електроенцефалограмою, у сфері рухів є деякі варіанти фенотипів, які демонструють альтернативний характер



мінливості. Є рухи, якими одні люди володіють досконало, а інші – хоч би скільки не намагалися, опанувати не можуть. Наприклад, деякі з представників *Homo sapiens* можуть ворушити вухами або згортати язика трубочкою, а в інших така здатність відсутня. Чи пов'язано це зі спадковими причинами і якщо так, то чи можна визначити характер успадкованості? Може, ці ознаки, які, подібно до смакової чутливості до деяких речовин, успадковуються за Менделем?

Деякі відомості щодо цього можна знайти в інтернет-каталозі спадкових ознак. Так, здатність рухати вухами виявляється майже у 20% чоловіків та 9,5% жінок. У 1949 р. Л. Ліндер, порівнюючи тих індивідів, які вміють рухати вухами, зі своїми батьками і сибсами, припустив, що це здатність, очевидно, є спадковою ознакою, що виявляє тенденцію до домінування. Інших спеціальних досліджень поки що не проводилось.

Увагу дослідників привернули також деякі здібності, пов'язані з умінням маніпулювати язиком: вміння завивати кінчик язика, складати язик у форму трилистника (cloverleaf tongue, trefoil tongue), згортати язик трубочкою. Є дані, що здатністю згортати язик мають понад 60% людей. У 1940 р. А. Стертевант описав два типи людей - "згортаючі" і "незгортаючі" і повідомив, що здатність до згортання язика є домінантною ознакою. Однак пізніше виявилося, що МОЗ близнюків спостерігається високий відсоток дискордантності за цією ознакою. Мабуть, здатність згортати язик не пов'язана з іншою здатністю – умінням завивати кінчик язика, проте може бути пов'язана з умінням рухати вухами. Рідкісна здатність складати язик у форму трилистника була описана в деяких родинах і можливо успадковується домінантно. У цілому нині слід зазначити, що у питанні успадкованості здатності маніпулювати язиком досі немає повної ясності: робіт дуже мало, і результати досить суперечливі.



Генетика поведінки



ЛЕКЦІЯ № 9

Тема: ГЕНЕТИКА МОЗКОВОЇ АКТИВНОСТІ

План:

12. Сенсорна чутливість
13. Генетичні дослідження морфології мозку
14. Генетичні дослідження біоелектричної активності мозку

Основні поняття та терміни: сенсорна чутливість, сенсорне сприйняття, смакова чутливість, абсолютний музичний слух, кольорова сліпота, морфологія мозку, обсяг мозку, магнітно-резонансне сканування мозку, комп'ютерна томографія, біоелектрична активність, електроенцефалограма (ЕЕГ), паттерн ЕЕГ, ритмічні складові, альфа-ритм, викликані потенціали, пов'язані з подіями потенціали, екзогенні компоненти, ендогенні компоненти, латентний період

Основна увага дослідників генетики поведінки людини була зосереджена на вивченні складних мультифакторних ознак та захворювань. У дослідженнях нормальної варіативності переважали дослідження інтелекту та когнітивних характеристик (близько 80% всіх робіт), у психіатрії головна увага була приділена таким захворюванням, як шизофренія, афективні розлади, розумова відсталість. В останні роки з'явився інтерес до вивчення порушень розвитку (порушення здатності до навчання, ранній дитячий аутизм, синдром гіперактивності та дефіциту уваги) та різних форм поведінки, що відхиляється (агресивна поведінка, вживання алкоголю і наркотичних речовин, гомосексуалізм тощо). Дуже мало досліджень простіших функцій, які не настільки далеко розташовуються від генного рівня і, мабуть, повинні перебувати в більшій залежності від спадкових впливів: морфологія та фізіологія мозку, різні види сенсорної чутливості, сприйняття та рухові функції.



Генетика поведінки



1. СЕНСОРНА ЧУТЛИВІСТЬ

Одним з найвідоміших видів спадкового поліморфізму у людини є різна чутливість до смаку фенілтіомочевини (ФТМ). Фенілтіомочевина є безбарвною кристалічною речовиною. Деякі люди відчувають смак цієї речовини навіть за малих концентрацій: вона здається їм дуже гіркою. Інші люди вважають її несмачною. Існують речовини, схожі за хімічним складом, смак яких сприймається так само. Очевидно, відчуття смаку залежить від можливості смакових рецепторів сприймати угруповання = N - C = S.

У 1931 р. виявили, що здатність відчувати смак ФТМ є спадковою ознакою. Ця ознака успадковується за Менделем. Рецесивні гомозиготи (tt) не відчувають смак ФТМ, тоді як гетерозиготи (Tt) та гомозиготи з домінантними алелями (TT) вважають ФТМ гіркою речовиною. Цей тип смакового поліморфізму властивий як людині, так і більшості приматів. Нечутливі до смаку ФТМ люди частіше страждають на захворювання щитовидної залози, серед них частіше зустрічаються індивіди, яким не подобається смак алкогольних напоїв. Приблизно 25-30% людей мають генотип tt. Хоча встановлено рецесивний тип успадкування нечутливості до ФТМ, проте існують й інші можливі пояснення, включаючи неповне домінування та множинний алелізм.

Хоча спадковий характер чутливості до ФТМ було встановлено досить давно, відповідний ген вдалося виявити лише 1999 р. у ході аналізу зчеплення у 98 сім'ях за допомогою 356 маркерів, розташованих з інтервалами близько 10 сМ (сантиморганід). Головним кандидатом є ген, що розташований на короткому плечі 5 хромосоми. Ще один можливий ген-кандидат може бути пов'язаний із 7-ю хромосомою.

Досліджувалися також генетичні аспекти інших смакових відчуттів. Було виявлено три смакові локуси для різних речовин, причому в одному з них поєднувалися такі речовини, як хінін, сахароза та хлористий натрій. Виявилося також, що чим нижчим був поріг відчуття гірких речовин, тим більш розбірливим виявлявся цей індивід по відношенню до різних видів їжі. Пороги смакової чутливості у родинаї значно варіюють.

Спадкові особливості нюху, кінестетичної та тактильної чутливості у людини залишаються практично не вивченими. Є лише деякі свідчення про існування спадкових форм нечутливості до запахів низки речовин.



Генетика поведінки



Генетика варіативності нормальної слухової чутливості також майже не досліджена, хоча робіт із вивчення спадкової передачі глухоти та приглухуватості достатньо. Щодо норми, то тут основна увага була привернена до успадкування абсолютного музичного слуху. Абсолютний музичний слух визначається як здатність безпомилково визначати висоту звуку або кількох звуків під час прослуховування та точно називати ноту. Люди, які мають абсолютний слух, часто мають і феноменальну музичну пам'ять. Крім цього, для них характерні високі математичні здібності і хороша пам'ять взагалі. У власників абсолютного слуху іноді трапляються й інші види сенсорної обдарованості (в області смакових відчуттів, наприклад). Деякі з них здатні до синестезій (колірно-музичних асоціацій). Відомо, що таку здатність мали такі композитори, як Скрябін, Сібеліус, Чюрленіс.

Абсолютний слух найчастіше зустрічається у жінок. Є свідчення про те, що абсолютний слух корелює з порушеннями здатності до навчання у школі (learning disability). Абсолютний слух супроводжує також деяким спадковим неврологічним захворюванням (синдром Вілліса, аутизм). У музикантів з абсолютним слухом (правшів) було виявлено більш значну міжпівкульну асиметрію у скроневій ділянці кори головного мозку: розміри лівої planum temporale – скроневої пластинки – виявилися значно більшими, ніж правою. Сучасні комп'ютерні способи вивчення мозку демонструють, що у володарів абсолютного слуху є й інші особливості мозковий організації, які вирізняють їх від іншої частини популяції.

У проведеному в 1998 р. дослідженні, що включає 600 професійних музикантів, була спроба перевірити, чи не впливає ранній досвід на розвиток абсолютного слуху. Виявилося, що ранній початок музичних занять (4 роки і раніше), сприяє розвитку абсолютного музичного слуху. Стає зрозумілим, що окрім спадкової схильності для розвитку абсолютного слуху важливе і навчання.

У 2000 р. було проведено формалізоване тестування сприйняття висоти звуку на вибірці піддослідних та відібрані індивіди з особливо високими результатами. Тестування сибсів цих піддослідних показало, що високі здібності до сприйняття висоти звуку мають тенденцію до накопичення в родинах.

Генетика зорової чутливості та зорового сприйняття також вивчені надзвичайно слабо. Найбільш відомі спадкові варіанти порушень кольорового зору. Нездатність розрізняти червоний і зелений кольори в деяких людей було відзначено ще XVIII ст. Це

порушення відоме під назвою "дальтонізм" за прізвищем вченого Дальтона який його виявив. Доречи він сам страждав на це захворювання. Більшість людей розрізняють кольори, отримані внаслідок змішування червоної, зеленої та синьої частин спектру. Їх називають трихроматами. У деяких людей у сітківці відсутні елементи для сприйняття одного з кольорів. Таке порушення зветься дихромазія. Сліпота на червоний колір називається протанопією, а сліпота на зелений - дейтеранопією. Обидва порушення контролюються двома зчепленими зі статтю рецесивними алелями, тому їх частота набагато вища у чоловіків (в середньому 8%), ніж у жінок (0,64%). Зустрічається також порушення розрізнення кольорів у синьо-зеленій області, проте зчеплення зі статтю тут не спостерігається. Ознака, мабуть, контролюється аутосомним геном.

Частота народження чоловіків з порушеннями кольорового зору варіює в популяціях (приблизно від 2% до 12%), причому вона вище в індустріально розвинених країнах. Кольорова сліпота може розвиватися і у людей, які не мають відповідного генотипу. Показано, що на кольоровий зір можуть впливати деякі психічні особливості людини, зокрема погана психічна пристосованість і погана пристосованість до особливостей харчування. І тут виникають фенокопії кольорової сліпоти. Фенокопіями називаються модифікації фенотипу, що розвиваються під впливом середовища, і що імітують спадкові варіанти. Як не дивно, серед учнів художніх шкіл часто зустрічаються дихромати. Якщо студент упевнений у собі і не знає про свій дефект, його недолік мало позначається на успіхах. Часто такі учні працюють в оригінальній кольоровій гамі.

У психогенетиці досліджувалися деякі особливості зорового сприйняття, включаючи окремі ілюзії, розмір залишкового зображення, критичну частоту миготінь, час упізнання зображення. Хоча застосовувані експериментальні підходи і кількість піддослідних значно варіюють, загалом результати демонструють наявність досить істотного вкладу спадковості в особливості зорового сприйняття Незважаючи на дуже мізерні відомості про спадкові причини та причини що викликані середовищем, можна все ж таки вважати, що люди по-різному сприймають світ , і основі цих відмінностей лежать як особливості середовища, у яких відбувається розвиток, так, імовірно, існують і певні спадкові варіанти сенсорної чутливості та сенсорного сприйняття, які разом із різноманітністю середовищ формують індивідуальні відмінності, що спостерігаються. Кожна людина,

мабуть, сприймає ті самі сигнали навколишнього середовища по-своєму. Відповідно і реакції різних людей на ті самі явища і події можуть відрізнятися в силу відмінностей, що існують на рівні елементарних відчуттів і сприйняття.

2. ГЕНЕТИЧНІ ДОСЛІДЖЕННЯ МОРФОЛОГІЇ МОЗКУ

Особливості будови мозку завжди привертали увагу вчених. Численні дослідження post mortem демонструють разючу варіабельність морфології мозку. Значні міжіндивідуальні відмінності спостерігаються у характері борозен та звивин, розподілі білої та сірої речовини, у будові підкіркових структур та цитоархітектоніці мозку. Зазначена своєрідність у будові мозку кожного індивіда є результатом найскладніших взаємодій спадкових факторів та факторів середовища, а також численних випадкових подій, що супроводжують розвиток нервової системи в онтогенезі.

Фенотипові відмінності в обсязі мозку, мабуть, значною мірою пов'язані з генотипною варіативністю. Про це свідчить дослідження, виконане у Нідерландах. Досліджувалися близнюки та їх сибси - 54 пари МОЗ і 58 пар ДЗ близнюків, і навіть їх 34 сибса. Було застосовано метод магнітно-резонансного сканування мозку (МРТ) з високою роздільною здатністю. Це перше дослідження такого роду, виконане на належному методичному рівні. Раніше проводилися або дослідження посмертного матеріалу на дуже невеликих вибірках, або застосовувалися методи комп'ютерної томографії та МРТ in vivo лише на групах МОЗ близнюків (без контрольної групи ДЗ), що не дозволяло розділити спадкові компоненти та компоненти подібності середовища, що спостерігаються. Для кількісної оцінки вкладу спадкових компонентів та компонентів середовища у варіативність таких показників, як загальний обсяг мозку, обсяг сірої та білої речовини та деяких інших характеристик, у нідерландському дослідженні були застосовані методи структурного моделювання. Результати показали, що внесок адитивного генетичного компонента у варіативність характеристик об'єму та розмірів мозку дуже високий і становить від 82 до 90%. Решта варіативності виникає за рахунок індивідуального середовища. Роль загального середовища виявилася незначною. Параметри обсягу мозку можна використовувати як проміжний фактор між генами і поведінкою в психогенетичних дослідженнях.





3. ГЕНЕТИЧНІ ДОСЛІДЖЕННЯ БІОЕЛЕКТРИЧНОЇ АКТИВНОСТІ МОЗКУ

Крім морфологічної різноманітності спостерігається значна варіативність і у функціонуванні мозку людини, що проявляється у специфіці біоелектричної активності. Найбільш поширеними методами дослідження біоелектричної активності мозку є реєстрація електроенцефалограми (ЕЕГ) та пов'язаних з подіями потенціалів мозку, або викликаних потенціалів (слухових, зорових, соматосенсорних та пов'язаних з рухами). Як ЕЕГ, так і викликані потенціали (ВП) характеризуються своєрідним малюнком, що відрізняється у різних індивідів, але, водночас, вони зберігають індивідуальну специфіку, що виявляється при повторної реєстрації цих видів активності в тих самих людей. Такі особливості біоелектричних патернів мозку дозволили припустити, що у індивідуальних особливостях функціонування мозку проявляються спадкові риси.

Методи реєстрації ЕЕГ та ВП почали застосовуватися досить давно – ще у першій половині XX ст. У 1929 р. Бергер зареєстрував хвильову активність мозку в людини. Достатньо регулярні хвилі з частотою близько 10 коливань в секунду, що домінують у ЕЕГ більшості людей у стані спокою, були названі ним "альфа-ритмом" (ритм Бергера). У 1939 р. Девіс, реєструючи ЕЕГ, виявив велику негативну хвилю, що виникає через 100-200 мс після подачі звукового стимулу. З того часу методи реєстрації ЕЕГ та ВП мозку стали невід'ємною частиною нейрофізіологічних досліджень. Приблизно у ці ж роки виникло питання походження стійких індивідуальних відмінностей у біоелектричної активності мозку. Можна було припустити, що різні індивідуальні варіанти патернів ЕЕГ і ВП мають спадкову природу. Щоб перевірити це припущення, дослідники звернулися до методу близнюків.

Загальний малюнок, або патерн, ЕЕГ кожної людини напрочуд своєрідний. Його індивідуально-специфічний характер, склавшись до 15-18 років, зберігається протягом тривалого часу життя, майже не змінюючись. Ця особливість ЕЕГ спонукала дослідників вже на перших етапах розвитку електроенцефалографії шукати спадкові причини індивідуальних відмінностей, що спостерігаються. Перше таке дослідження було виконано на 8 парах МОЗ близнюків у 1936 р. Автори відзначили разючу схожість малюнків ЕЕГ у ідентичних близнюків. Здавалося, що у МОЗ близнюків енцефалограми відрізняються лише у однієї людини. Навіть у МОЗ близнюків, розлучених з

раннього дитинства, патерни ЕЕГ були на диво схожими. ЕЕГ-паттерн як одна з надійних характеристик фенотипу може бути використаний для визначення зиготності близнюків.

Для з'ясування ролі спадковості у варіативності ЕЕГ автори користувалися близнюковим, сімейним та популяційним методами. На високих контингентах піддослідних було виявлено 6 своєрідних патернів ЕЕГ, які досить рідко зустрічаються у популяції (до 5%). Під час дослідження понад 200 родин пробандів, тобто. осіб, які мають ці варіанти ЕЕГ, виявилося, що майже всі ці ЕЕГ-патерни успадковуються за аутосомно-домінантним типом. Три з них були згодом внесені до каталогу "Спадкові ознаки людини".

Спадкові відмінності в ЕЕГ виявилися пов'язаними і з відмінностями вищого рівня (психологічними), і з відмінностями у біохімічних процесах, що найближче відстоять від рівня дії генів. Дослідження такого роду демонструють важливість вивчення успадкованості як психологічних показників, так і зіставлення їх із психофізіологічними і біохімічними показниками, які є проміжними характеристиками фенотипу на шляху від гена до поведінки.

Дослідження успадкованості електроенцефалограми становлять інтерес як своєрідний проміжний етап до пізнання механізмів успадкованості психологічних ознак та різних психічних захворювань. Завдяки високій успадкованості ЕЕГ може розглядатися як один з перспективних маркерів для проведення аналізу зчеплення та аналізу асоціацій щодо поведінкових фенотипів вищого рівня.

В даний час вже вдалося локалізувати ген, відповідальний за низькоамплітудний варіант ЕЕГ. Він був пов'язаний з маркером дистальної частини довгого плеча хромосоми 20.

Викликані потенціали (ВП) це зміни біоелектричної активності у відповідь на зовнішні або внутрішні стимули (як правило, в інтервалі 0-500 мсек після дії стимулу). Ці коливання біоелектричної активності називають також потенціалами мозку, пов'язаними з подіями, оскільки вони можуть реєструватися і за відсутності подразника: якщо в ланцюзі подій ймовірність появи сигналу висока, але черговий сигнал не з'являється, виникає біоелектрична відповідь на його відсутність. ВП можуть бути зареєстровані перед довільним рухом.

Викликані потенціали дещо варіюють від стимулу до стимулу, тому для їх аналізу спочатку проводять підсумовування і усереднення відрізків ЕЕГ, супутніх події. Надалі аналізують

усереднені коливання. ВП є рядом позитивних і негативних коливань біопотенціалу, які виникають через короткий проміжок часу після подачі стимулу, званий латентним періодом. Викликані потенціали, як і ЕЕГ, зазнають кількісного аналізу. Як правило, вимірюються латентні періоди та амплітуди окремих компонентів. Для зручності позитивні компоненти позначають літерами Р, а негативні N. Компоненти нумерують у порядку появи (наприклад, N1, P2) або відповідно до латентного періоду його появи. Наприклад, компонент Р300 – це позитивне коливання з латентним періодом 300 мсек.

Викликані потенціали відображають процеси переробки інформації у нервовій системі. Умовно виділяють "екзогенні" та "ендогенні" компоненти. Екзогенні компоненти реєструються відразу ж після подачі стимулу і відображають активність специфічних провідних шляхів, якими надходять аферентні сигнали, і зон мозку, в яких вони обробляються. Ендогенні компоненти пов'язують із активністю неспецифічних асоціативних областей кори. ВП, пов'язані з різними сенсорними системами (зорові, слухові, соматосенсорні, пов'язані з рухами) відрізняються своїми характеристиками. Для психофізіології найбільший інтерес представляють ті коливання біоелектричної активності, які реєструються пізніше 60 мсек, оскільки вони відображають активність кори головного мозку та пов'язані з нею психологічні особливості людини.

Викликані потенціали, як і ЕЕГ, відрізняються індивідуальною своєрідністю. Індивідуальний рисунок ВП також характеризується стійкістю, тобто. мало варіює при повторних реєстраціях в однієї людини, хоча його стійкість менша, ніж у ЕЕГ. Щоб перевірити, чи не відображає індивідуальна специфіка ВП впливу спадкових факторів, було проведено дослідження близнюків та інших родичів. За численністю ці дослідження сильно поступаються психогенетичним дослідженням інтелекту та інших психологічних характеристик, але все ж таки їх достатньо, щоб можна було на сьогоднішній день зробити деякі узагальнюючі висновки.

Реєстрація викликаних потенціалів у близнюків демонструє подібність хвильової форми у МОЗ та менший збіг у ДЗ Як правило, у дослідженнях ВП застосовують кількісний підхід та подібність родичів оцінюють за параметрами латентних періодів та амплітуд окремих компонентів, хоча у перших дослідженнях оцінювалась в основному загальна подібність хвильової форми. Серед усіх характеристик ВП дослідники вибрали для мета-

аналізу амплітуди та латентності ендогенного компонента Р300, оскільки у більшості близнюкових досліджень показники успадкованості саме цього компонента варіюють від помірних до високих значень. Мета-успадкованість Р300 (за результатами п'яти близнюкових досліджень) виявилася рівною в середньому 60% для амплітуди і 51% - для латентності Як ЕЕГ, так і ВП дозволяють вивчати відмінності в біоелектричній активності окремих областей кори головного мозку. Це ще одна з переваг таких "ендофенотипів", як ЕЕГ та ВП. При вивченні успадкованості біоелектричних параметрів часто відзначаються міжзональні відмінності у коефіцієнтах кореляцій між родичами (переважно це близнюки) та коефіцієнтах успадкованості.

Психогенетичні дослідження, проведені з допомогою методу викликаних потенціалів, дозволяють подивитись особливості переробки інформації у нервової системі у дещо іншому ракурсі, ніж це зазвичай робиться на роботах нейрофізіологів, коли не стоїть завдання оцінки успадкованості.

ЛЕКЦІЯ № 10

Тема: ГЕНЕТИКА КРЕАТИВНОСТІ

План:

15. Креативність
16. Генетика обдарованості

Основні поняття та терміни: креативність, талант, обдарованість, дивергентне мислення, конвергентне мислення, інтелект, емергенез, емергентні ознаки

1. КРЕАТИВНІСТЬ

Креативність є порівняно новою психологічною характеристикою, що виникла у психології початку 50-х гг. Креативність (чи дивергентне мислення), на відміну від загального інтелекту, - це характеристика творчих здібностей, які призводять до створення оригінального продукту інтелектуальної діяльності.

Психологічні дослідження креативності численні, однак





зіставлення результатів різних робіт є дуже складним завданням, оскільки виконані ці роботи в різних теоретичних контекстах і варіюють за тим, який зміст вкладають автори в поняття "креативність", а також за методами дослідження та об'єктом дослідження (наприклад , за орієнтацією на продукти діяльності, що є новими та оригінальними з погляду суспільства, або на особистісні особливості творчих особистостей, або на процес вирішення проблеми, що свідчить про нетривіальний підхід до завдання).

У генетиці поведінки, зазвичай, використовується лише один із підходів до вивчення креативності, пов'язаний з орієнтацією на процес вирішення задачі.

Перший цикл робіт, у якому креативність розглядалась як самостійна психологічна характеристика, був проведений при створенні моделі структури інтелекту (яка згодом отримала назву кубічної моделі інтелекту).

У тестах, які використовувалися для діагностики креативності, піддослідному пропонувалося дати назви різним історіям, придумати незвичайні способи використання предметів, підібрати слова згідно з яким-небудь правилом, наприклад, що починаються на ту саму літеру або мають схожий сенс і т.ін. Проаналізувавши результати різних тестів, виділили ряд особливостей, які назвали підпроцесами дивергентного мислення. До них увійшло 8 показників, що змістовно об'єднуються в 3 групи і свідчать про швидкість мислення, різноманітність і новизну (або унікальність) відповідей піддослідних.

Цей напрямок було продовжено для уточнення уявлення про креативність. Більш ретельно були відібрані процедури її діагностики і виділені 4 референтні показники - швидкість (кількість завдань виконаних піддослідним), гнучкість (різноманітність типів предметів, названих піддослідним), оригінальність (незвичайність, низька частота тих відповідей, які дає піддослідний), розробленість (кількість деталей, названих піддослідним).

На підставі результатів цих робіт був зроблений висновок, що креативність відображає особливу психологічну реальність, що не зводиться до тієї, яка описується іншими характеристиками, що традиційно вивчаються в психології, і, насамперед, не зводиться до загального інтелекту. Проте правомірність цього висновку постійно піддається сумніву.

Саме розмежування креативності та інтелекту або, в інших

термінах, дивергентного та конвергентного інтелекту, присвячено багато психологічних досліджень. Їхні результати, незважаючи на тривалий період вивчення креативності, залишаються суперечливими і дають підстави для трьох взаємовиключних точок зору.

Одна полягає в тому, що креативність не пов'язана з інтелектом і є самостійною психологічною характеристикою.

Друга стверджує, що креативність є одним із проявів інтелекту і тісно з ним пов'язана.

Третя (найпоширеніша) — передбачає, що між інтелектом і креативністю існують нелінійні зв'язки: підвищення рівня інтелекту пов'язано з підвищенням креативності лише до певної межі. При перевищенні деякого критичного рівня інтелекту (за різними даними — від 120 до 127 балів) його зв'язки з креативністю або зникають, або ж стають негативними, тобто при подальшому підвищенні інтелекту креативність починає знижуватися.

Питання про співвідношення інтелекту та креативності обговорюється і в генетиці поведінки, хоча однозначної відповіді на це питання генетичні дослідження креативності поки що не можуть надати.

Вивчення ролі генотипу та середовища у показниках, що відносяться, на думку авторів, що їх описали, до креативності, ведеться з кінця 60-х рр. У перших роботах впливу генотипу на більшість показників креативності виявлено не було.

При підрахунку середньої внутрішньопарової подібності МЗ і ДЗ близнюків за 11 показниками креативності автори іншого дослідження дійшли висновку, що генотип обумовлює трохи більше чверті дисперсії цих показників: середня внутрішньопарова подібність виявилося 0.57 у МЗ близнюків і 0.44 у ДЗ близнюків; відповідно, показник успадкованості дорівнює 0.26.

Аналогічні результати були отримані і при узагальненні даних 10 досліджень дивергентного мислення: внутрішньопарові кореляції МЗ та ДЗ близнюків, обчислені при цьому узагальненні, дорівнювали відповідно 0.61 і 0.5, що дозволяє зробити висновок, що генотип визначає 22% дисперсії показників дивергентного мислення.

Невисокий рівень генетичної обумовленості індивідуальних відмінностей, що відносяться до креативності та дивергентного мислення, вказує на те, що формування творчих здібностей людини значною мірою пов'язане із середовищем.



Генетика поведінки



При цьому багато дослідників схильні вважати, що й ті невисокі показники успадковуваності, які виявляються при генетичному аналізі креативності, відносяться не так до специфіки творчих особливостей людини, як до загального інтелекту, який до певної міри вимірюється тестами креативності. Так, в одній із робіт при обстеженні вибірки близнюків за 5 показниками креативності лише один із показників (словесні асоціації) продемонстрував зв'язок із генотипом. Цей показник виявився найбільш тісно пов'язані з результатами виконання двох інтелектуальних тестів — тесту Равена і словникового тесту. Інакше кажучи, чим вище показник креативності корелює з інтелектом, то більшою мірою його мінливість виявляється пов'язана з генотипом.

При безпосередньому зіставленні інтелекту та креативності (тобто при підрахунку генетичних кореляцій між ними) такого однозначного результату не виходить: у міру дорослішання дитини (від 6 до 10 років) величина генетичних кореляцій між інтелектом та креативністю збільшується, проте не перевищує середнього діапазону значень та дорівнює приблизно 0.5. Це свідчить про те, що інтелект і креативність детермінуються як подібними, але й різними генетичними чинниками.

Інтелект — не єдина психологічна характеристика, яка залучається до пояснення генетичної обумовленості показників креативності. Останнім часом у зв'язку з гіпотезою Г. Айзенка про зв'язок творчих здібностей з психотизмом з'явилися дані близнюкових досліджень, що дозволяють припустити, що спадкова обумовленість креативності може пояснюватися тим, що показники креативності певною мірою відображають рівень психотизму, мінливість якого приблизно на 30— 40% обумовлена генотипом.

Таким чином, нечисленні дослідження креативності, проведені до теперішнього часу в генетиці поведінки, показують, що креативність досить слабо пов'язана з адитивними ефектами генів, і не виключено, що цей зв'язок є результатом комплексного характеру показників креативності - тобто того, що в них відображаються не тільки творчі здібності як такі, а й інші психологічні характеристики, які зазнають впливу генотипу (інтелект, деякі особливості особистісної сфери).

Креативність — надзвичайно складний вид когнітивної діяльності людини, до якого залучено понад 700 генів, які кодують білки нейронів. Єдиного гену креативності не існує, але історія знає багато прикладів творчих родин.





Креативність можна прослідкувати на рівні ДНК. У 2013 році вчені Гельсінського університету провели експеримент щодо музичних здібностей. Вони запропонували 172 учасникам, які не були родичами, пройти кілька музичних тестів, а потім провели генетичний аналіз. У найбільш креативних учасників виявили подвоєння гену галактозмутаротази (GALM), який вивільняє серотонін. У тих, хто впорався із завданнями найгірше, знайшли пошкодження групи генів у 5 хромосомі (5q31.1), яка бере участь в створенні нейронних зв'язків.

Шведські вчені виявили, що люди з шизофренією та біполярним розладом, а також їхні здорові брати і сестри частіше обирають творчі професії. Зв'язок між креативністю і психічними розладами має генетичне підґрунтя. Наприклад, ген DRD2 виконує дві різні функції: покращує вербальну креативність і водночас спричиняє неврастенію. Схожа ситуація і з геном KATNAL2: він допомагає знаходити оригінальні рішення і часто зустрічається при аутизмі.

Креативність не можна розглядати у відриві від мотивації. Існує два основних види мотивації: зовнішня (уникнення покарання, винагорода, соціальне схвалення) і внутрішня (діяльність сама по собі є цінною і приносить задоволення).

Зовнішня мотивація ефективна для монотонної, некреативної роботи, де головне — кількість. Для творчих завдань більш доречна внутрішня мотивація.

2. ГЕНЕТИКА ОБДАРОВАННОСТІ

Талановитість та геніальність визначити важче, ніж інтелект. Зазвичай критеріями обдарованості вважають інтелект, здатність до творчості та наявність мотивації.

Концепцію вродженого таланту досить важко довести або спростувати звичайними методами, однак аналіз біографій обдарованих людей дає підстави для сумнівів в її істинності. Якщо обдарованість ґрунтується на певних генетичних засадах і має природжений характер, то мають бути певні ознаки, за якими її можна помітити ще до того, як вона виявляється повною мірою, передбачити, у якій сфері діяльності дитина досягне успіху в майбутньому. Однак цього не спостерігається. Більше того, існує багато свідчень того, що діти, які виявили в ранньому дитинстві надзвичайні здібності, ставши дорослими, нічого визначного не зробили.

Аналіз біографій відомих композиторів показав, що всі вони





з раннього дитинства регулярно та інтенсивно тренувалися під керівництвом дорослих протягом кількох років. Складається враження, що поява незвичайних здібностей швидше була наслідком глибокої і всебічної підтримки батьків, заохочення, сприятливих умов для розвитку навичок. Навіть наявність абсолютного музичного слуху не є прикладом природженої якості, бо його можна розвинути за допомогою спеціальних музичних вправ, поро що свідчать навчання музиці дітей п'яти-шестирічного віку.

Отже, є достатньо підстав для думки, що ранні ознаки природженого таланту відсутні.

Існує й інше трактування цього питання, за яким наявність генетично зумовлених здібностей підтверджується легкістю набуття певними особами тих чи інших навичок. Проте спеціальні дослідження довели хибність таких уявлень.

Спростовує концепцію природженого таланту наявність у пересічних людей незвичайних здібностей, розвинених у дорослому віці внаслідок довготривалих тренувань певних навичок та умінь. Прикладами можуть бути запам'ятовування офіціантами великої кількості замовлень, здатність таксистів орієнтуватися у великих містах, а дітей австралійських аборигенів – на відкритій місцевості. Однак за зміни умов середовища та виду діяльності ці здібності втрачаються.

У генетиці обдарованості склалася досить парадоксальна ситуація. З одного боку, концепція успадкованості здібностей не має переконливого підтвердження, бо нащадки геніїв нічим не вирізняються серед звичайних людей, з іншого – не вдається виявити вплив навколишнього середовища, пов'язаний з виникненням особливої обдарованості.

Одним із найвірогідніших пояснень талановитості чи геніальності в людини є емергенез – явище, коли ознака визначається особливою сукупністю генів або комплексом властивостей, кожна з яких зумовлена генетично. Будь-яка зміна специфічної сукупності генів призводить до зникнення ознаки. Саме тому в монозиготних близнюків емергентні ознаки, наприклад творчі здібності, виявляються подібно (кореляція до 0,54). У звичайних родичів геноми вже не ідентичні, вони змінені, що порушує унікальну сукупність генів. Унаслідок цього подібність у вияві емергентної ознаки трапляється не частіше, ніж у випадкових людей.



Генетика поведінки



ЛЕКЦІЯ № 11

Тема: ПОРУШЕННЯ 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

Ще в XIX в. лікарі психіатри розглядали в якості можливих причин психічних розладів три фактори: наявність травмуючих 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 певний поріг, після якого розвивається картина захворювання. С 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 спадковії детермінації захворювань привела 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", привели до їх пожвавлення. 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 в бідних верствах 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 середовищних факторів ризику і можливостей середовищних терапевтичних впливів ("середовищна інженерія", за висловом Р. Пломін). Останнім часом поряд з терміном "геном" почав вживатися термін "енвіра" (від слова environment - середовище) - поняття, яке включає в себе середовищні фактори ризику у виникненні психічних порушень. Цим підкреслюється надзвичайно важлива роль середовища в процесах розвитку. Зміщення акцентів на більш ретельні дослідження середовища, ймовірно, дозволить замінити переважний генетикоцентрізм 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. відхилень у поведінці.

1. ШИЗОФРЕНІЯ

Шизофренія є одним з поширених психічних захворювань. Її зустрічність 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 МЗ 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. XX



ст. Узагальнюючі роботи останніх років показують, що конкордантність МЗ близнюків за шизофренією становить близько 50%, тоді як для ДЗ близнюків вона більш ніж в три рази нижча (близько 15%). Дані, отримані для 12 пар розлучених близнюків, показали, що конкордатність становить біля 58%. Оскільки МЗ близнюки не є повністю конкордантні, ясно, що гени не є єдиною причиною захворювання. Коефіцієнт успадкування 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 МЗ 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 МЗ близнюків, конкордантних за шизофренією, але дискордантних за течією і результатами захворювання. Ретельне вивчення середовища розвитку дівчаток показало, що більшу роль в різному перебігу захворювання зіграла різниця в їх відносинах з матір'ю і батьком, а також різна соціабельність дівчаток. У 1989 р І. Готтесмана і А. Бертелсен досліджували нащадків дискордантних за шизофренією МЗ і ДЗ близнюків. Вони міркували так. Якщо існує спадкова передача шизофренії, то нащадки не ураженого на шизофренію МЗ близнюка повинні хворіти приблизно з тією ж імовірністю, що і нащадки ураженого. Дійсно, виявилося, що ризики для дітей неуражених і уражених близнюків подібні за величиною (17,4% і 16,8% відповідно), тоді як для дискордантних ДЗ близнюків ризики значно різнилися: діти уражених ДЗ близнюків хворіли з частотою 17,4%, а діти неуражених мали ризик захворювання всього 2,1%. Починаючи з 60-х рр., ведуться дослідження прийомних дітей, що народилися від хворих на шизофренію. Одне з найбільш великих було проведено в Данії, де було вивчено 5483 особи, що народилися від хворих на шизофренію матерів і усиновлених здоровими батьками в період з 1923 по 1947 рр. Виявилося, що захворюваність на шизофренію у них склала 32% проти 18%, виявленої в контрольній групі прийомних дітей. Таким чином, генетико-епідеміологічні дослідження показують, що ризик захворювання на шизофренію для родичів хворих вищий, ніж в популяції. Конкордантність МЗ близнюків значно перевищує конкордантність ДЗ, 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 компонента 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 очікуваної частотою захворювання у родичів. Деякими дослідниками пропонувалася однолокусня модель успадкування, яка передбачає існування латентної ознаки, пов'язаної з дисфункцією префронтальних областей кори, але вона також не відповідає реальним спостереженням. На сьогоднішній день більшість дослідників вважають, що в основі успадкування шизофренії лежить мультифакториальная полігенна порогова 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 на сьогодні є наступні:

1) уточнення психіатричної генетичної класифікації (виділення приватних нозологічних фенотипів для аналізу зчеплення);

2) вивчення нейробіологічних дисфункцій (ендофенотіпов), супутніх шизофренії, з метою залучення їх в аналіз зчеплення;

3) розробка статистичних моделей для вивчення мультифакторіальної 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, сіблінги депресивних хворих мають набагато більш високий ризик захворювання, ніж в популяції в цілому. Дослідження близнюків демонструють набагато вищу конкордантність МЗ близнюків в порівнянні з ДЗ 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. Спаковість 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 униполярная 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 відмічено, що в родинах 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 невротизма Айзенка , оскільки вона дозволяє тестувати великі групи родичів в короткі

терміни. Удослідженні проведеному на 1000 пар жінок-близнюків, фіксувалася інформація про стресогенні події життя і наявність епізодів депресії протягом 1 року після події. Виявилося, 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-середовищного взаємодії. Депресія, також як і шизофренія, мабуть, є мультифакторіальних 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 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 районах мозку. Що є поштовхом до розвитку хвороби, поки неясно. Хворобою Альцгеймера страждають приблизно 3-5% людей віком 65 років і 20% - віком 80 років. Набагато рідше хвороба починається відносно рано - на 40-х-50-х роках життя. Хвороба Альцгеймера має родинний характер: ймовірність 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 блізнецових 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 МЗ близнюків була значно вищою, ніж ДЗ, 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. Один 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 хромосомі, виявилися пов'язаними з синтезом білків пресенілінів, які, можливо, мають відношення до регуляції внутрішньоклітинного транспорту білків, в тому числі і APP. Таким чином, головними факторами ризику для хвороби Альцгеймера є похилий вік, родинні випадки, особливо з раннім початком, і хвороба Дауна. Серед інших факторів ризику фігурують черепно-мозкові травми, захворювання щитовидної 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 зменьшення ризиків захворювання.

4. РОЗУМОВА ВІДСТАЛІСТЬ І ЗАТРИМКА РОЗУМОВОГО РОЗВИТКУ

Під розумовою відсталістю розуміється 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 вважаються більш 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 евгеничних 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 ендогенними , 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 (рис. 12.7).

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 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 локалізован на 12 хромосомі. Останнім часом встановлено, що причиною фенілкетонурії можуть бути більш 100 різноманітних мутацій цього гена, які можуть викликати різні ступені розумової відсталості. Крім 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. Решта пов'язані з хромосомними порушеннями та різними спадковими захворюваннями.

Останнім часом увагу генетиків залучено до вивчення Х-зчепленої розумової відсталості (синдром ламкої, або фрагільної Х-хромосоми, синдром Мартіна - Белла). Назва синдрому пояснюється особливою формою будови Х-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 Х-хромосомою через матір, оскільки хлопчики отримують свою єдину Х-хромосому від матері. У хлопчиків, на відміну від дівчаток, тільки одна Х-хромосома, тому рецесивні Х-зчеплені захворювання у них спостерігаються набагато частіше. Виявилося, що синдром ламкої Х-хромосоми є одним з найбільш поширених спадкових захворювань, порівнянним по частоті з хворобою Дауна (приблизно 1 на 2000 чоловіків). Крім ламкою Х-хромосоми для хворих характерні деякі морфологічні ознаки, які не завжди чітко проявляються (високий опуклий лоб, великі вуха і щелепи, великі кисті рук, збільшені яєчкі). 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 Х-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) в відповідній перетяжці ділянці Х-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. Існують і інші форми розумової відсталості, 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 фактори 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 є нормальний розподіл 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 родинах 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 (СНО). В англомовній літературі ці розлади носять спільну назву learning disabilities. У вітчизняній літературі поки немає загальноприйнятого терміна 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 СНО. 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 програм, 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 СНО у всьому світі має тенденцію збільшуватися, стає зрозумілим, що проблема ранньої діагностики і корекції СНО стоїть надзвичайно гостро. Не

залишилась осторонь від цієї проблеми і психогенетика. Серед різних когнітивних порушень, що призводять до труднощів шкільного навчання, найбільш вивченої 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 фонеми і нездатність швидко називати прості зорові стимули (предмети, кольори, букви, цифри). У дислексіків 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 XX ст. було помічено, що випадки дислексії носять родинний характер. У 1950 р було проведено перше родинне дослідження дислексії. З того часу генетичні дослідження дислексії стали носити систематичний характер. Дослідження близнюків показали більш високу конкордантність МЗ близнюків (68%) в порівнянні з ДЗ (38%). Результати свідчать про роль спадковості і загального середовища. При підрахунку простої конкордатності 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 граничних оцінок для постановки діагнозу. На жаль, слід констатувати, що єдиних психометричних критеріїв дислексії поки не існує. Це пояснюється варіативної симптоматикою, віковими змінами, відсутністю чіткого визначення дислексії. Робота в цьому напрямку продовжує вестися. 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 мультифакторіальна ознака з пороговим



ефектом. Навряд чи такий складний фенотип визначається єдиним геном з відомою функцією, хоча це не можна вважати вирішальним аргументом на користь мультифакторіальної 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 одиничного гена. Не так давно була описана родина протягом трьох поколінь, відома як КЕ, в якій спостерігалося 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 білка, фактора транскрипції. Мутація була виявлена у всіх уражених членів родини КЕ, проте серед інших 270 дітей з різними формами мовних розладів подібного 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, фенотипична 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 є 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, Німеччини). 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 успадкування дислексії з конкретною хромосомою була зроблена в 1983 р. 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 всього геному.

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: 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 способи, 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, нейропсихологическом). 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 XX 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 МЗ і ДЗ близнюки порівнювалися за схильністю до злочинної поведінки.

Добре помітна більш висока конкордантність МЗ близнюків в порівнянні з ДЗ. З часу як були опубліковані перші дані про злочинність у близнюків, згадка про них не сходить зі сторінок масового друку 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'єднується дуже широкий спектр варіантів поведінки, що відхиляється від норми. Цей термін прийшов з криміналістики. Для аналізу його в психогенетиці немає чітких критеріїв. Як ми бачили з попереднього викладу, 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 з повною підставою 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 МЗ близнюків, оскільки існує явище генотип-середовищної ковариации. Все це необхідно враховувати, аналізуючи результати конкретних досліджень. Генетичні дослідження кримінальної поведінки неодноразово піддавалися критиці з цих позицій. Основна частина фактичних даних про успадкування злочинності спирається на родинні дослідження, дослідження близнюків і прийомних 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 МЗ в порівнянні з ДЗ близнюками. Однак близнюковий метод має ряд недоліків, які також змушують сумніватися в надійності результатів. Число пар у багатьох дослідженнях невелика, часто розміри груп МЗ і ДЗ близнюків диспропорційні, що призводить до спотворення результатів. Часто в вибірках переважають МЗ близнюки через свою помітність і збіги релевантних, тобто тих що мають безпосереднє відношення до досліджуваної ознаки, характеристик. МЗ близнюки поділяють набагато більше середовищних умов, ніж ДЗ, в силу своєї генетичної схожості (спільні друзі, схильність до однакових занять, до спільного проведенню часу і т.інп.). Все це призводить до завищення подібності МЗ близнюків, що випливає за рахунок загальних середовищних впливів. Можна припустити, що сильна прихильність близнюків один до одного може сприяти їх спільної участі в кримінальних діях. Крім того, дані старих робіт, виконаних на невеликих вибірках близнюків можуть бути спотворення просто через неточне визначення зиготности 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 прийомних дітей? Дані про прийомних 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 12 місяців провели в притулках, таким чином на момент усиновлення їм було більше





1 року. Контрольна група складалася з прийомних дітей, підібраних за статтю, расою і віком. Виявилося, що в групі прийомних 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 вчинили злочини. Мабуть, результати свідчать і про значний вплив середовища на прояви 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 прийомних дітей. Як правило, їх злочини пов'язані з насильством. Дослідження прийомних дітей показують, що існує помітний ефект генотип-середовищної взаємодії. У тих прийомних сім'ях, де батьки самі скоюють злочини, набагато більш схильними до кримінальної поведінки виявляються прийомні діти зі спадковимим обтяженнями в порівнянні з прийомними дітьми чиї біологічні батьки не мають злочинних нахилів. Таким чином, обговорюючи питання про те, 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-хромосомою (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 р були опубліковані дані обстеження чоловіків зі зниженим інтелектом, що знаходяться в спеціальній установі 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 дослідженнями 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 каріотипа XYY - своєрідні "надчоловіки", вони частіше, ніж інші, стають злочинцями і вчиняють насильство. Як правило, чоловіки з каріотипом XYY 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 XYY-каріотипу. Було висловлено припущення, що вбивця - чоловік з синдромом XYY. Згодом це не підтвердилося, але ідея про "хромосоми вбивці" виявилася живучою. Почалися дискусії про те, чи не є носій синдрому XYY соціально небезпечним і чи не варто його ізолювати від суспільства, навіть якщо він не вчинив жодного злочину. Це спонукало провести спеціальні дослідження синдрому XYY. Виявилося, що частота народження каріотипа XYY 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 «над чоловіки» займали лише малу частину. Переважали злочини проти власності. Більш того, серед тих які відбувають покарання носії XYY 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 XYY ніяк не відповідає образу маніяка-вбивці. Однак все ж число володарів каріотипа XYY 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 прийомних дітей вказують на родинний характер алкоголізму з високим рівнем успадкування (50-60% для чоловіків, дані по успадкованого 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 аллель ацетальдегід дегідрогенази - печінкового ферменту, який бере участь в метаболізмі алкоголю. Гомозиготні індивіди, що володіють двома копіями цього алеля , після прийому алкоголю відчувають неприємні симптоми (приплив крові, нудоту) і тому набагато рідше хворіють на алкоголізм. У Східній Азії відсоток гомозиготних носіїв набагато вищий, ніж в кавказоідних 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 аллель зустрічається набагато рідше. Відповідно і поширеність алкоголізму тут вище. У 1990 р був виявлений ген рецептора 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 сімей, в яких є принаймні три родича першого коліна,

включаючи пробанда з алкоголізмом. За результатами проекту опубліковано 68 статей. Для многопоколенного родин з тривалою історію алкоголізму є вказівки на зчеплення з хромосомами 1, 4 і 7. Ведеться пошук генів і для інших хімічних залежностей. Одним з важливих аспектів дослідження залежностей 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 локуса , що мають відношення до алкогольної залежності. 5 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 середовищні умови, що сприяють і перешкоджають розвитку алкоголізму.

ЛЕКЦІЯ № 12

Тема: СИНДРОМИ ЛЮДИНИ

План:

1. Спадкові захворювання
2. Генні патології
3. Хромосомні патології
4. Спадкові хвороби з некласичним типом успадкування

Генетика та проблема захворювань у людини тісно пов’язані між собою. Існує велика кількість вже визначених мутацій та аномалій які спричиняють виникнення та розвиток певних захворювань. Нажаль, більшість генетичних відхилень та аномалій у геномі людини викликають виникнення відхилень у розвитку людини в цілому та впливають на її розумові здібності





та психологічні особливості.

1. СПАДКОВІ ЗАХВОРЮВАННЯ

Спадкові захворювання – це патологічні стани в основі яких лежать зміни у спадковому апараті людини (мутації та аномалії). Серед нервових захворювань виділяють приблизно 350 захворювань обумовлені генними мутаціями. Спадкові хвороби не завжди виявляються у дитини при народженні, чи, навіть у дитячому віці. Інколи вони виникають лише у зрілому, чи, навіть, похилому віці. І це становить небезпеку, бо до появи клінічних проявів захворювання людина може й гадки не мати про наявність у неї певних відхилень, така людина може одружитися, мати власних дітей яким також передала вже цю мутацію чи аномалію.

Моногенні захворювання викликані мутацією одного окремого гену. Патології можуть бути обумовлені не тільки-но змінами ядерних генів, але й мутаціями у генах мітохондрій.

Хромосомні синдроми обумовлені аномаліями кількості або структури хромосом.

Багатофакторні захворювання – це захворювання зі спадковою схильністю для появи яких потрібний на додаток до генетичної складової вплив умов навколишнього середовища. Генетична схильність до певних захворювань може бути викликана невдалим поєднанням нормальних генів у одному геномі. Якщо розглядати кожен ген окремо – вони нормальні, а ось їх сукупна дія в організмі визначає схильність до певних захворювань.

2. ГЕННІ ПАТОЛОГІЇ

Мутаційна зміна нуклеотидної послідовності у молекулі ДНК є причиною таких спадкових хвороб. Специфіка патогенезу моногенних захворювань зумовлена особливостями хімічної природи первинного продукту гена, обумовленими конкретною мутацією, і роллю, яку продукт відіграє в життєдіяльності організму. У разі мутацій, що зумовлюють повну відсутність необхідної організму речовини (наприклад, соматотропного гормону або цитохрому-450), нормальний розвиток утруднений або неможливий. За інших мутацій, що призводять до дефіциту біологічно активної речовини або структурного білка, виникають

захворювання, які спричиняють розлад структури та функцій певних тканин, органів або фізіологічних систем.

Варіанти патогенезу моногенних (менделюючих) захворювань різноманітні, що зумовлено значною кількістю порушень біохімічних реакцій, які відбуваються в організмі. Незважаючи на це, виокремлено деякі загальні закономірності розвитку моногенних форм патології. Наприклад, щодо багатьох спадкових хвороб обміну речовин з'ясовано наявність прямого зв'язку між мутантним геном і порушеною біохімічною реакцією.

На тепер відкрито і детально описано сотні видів спадкових аномалій метаболізму, спричинених мутацією одного гена. Зумовлена мутацією гена аномалія амінокислотної послідовності поліпептидного ланцюга істотно порушає активність ферментів. Більшість випадків спадкових патологій обміну речовин пов'язані саме зі зміно активності ферментів, що призводить до розладу або зупинки реакцій у ланцюзі метаболізму, наслідком чого стане розвиток певної хвороби. При цьому захворювання може виникати з таких причин:

1. накопичення субстрату (надлишку) речовини (наприклад, цереброзиду при хворобі Гоше), яка підлягає дії ферменту;

2. збільшення вмісту речовини попередника (наприклад, метіоніну при цистатионінурії);

3. недостотне утворення речовини (насамперед дефіцит цитидін-трифосфату при оротовій ацидурії);

4. збільшення концентрації токсичних продуктів метаболізму (наприклад, фенілацетилглютаміну, фенілоцтової, фенілпіровиноградної кислоти та інших фенілкетонових похідних при фенілкетонурії).

Проте навіть у разі схожості виду порушень, наприклад, при накопиченні субстрату, механізми розвитку різних захворювань будуть неоднаковими. В одному випадку субстрат (приміром, високомолекулярна речовина у разі амовротичної ідіотії Тея-Сакса), що нагромаджується, може відкладатися в клітинах, поступово призводячи до їх загибелі. За інших умов надлишок низькомолекулярної розчинної речовини зумовлює її високу концентрацію в біологічних рідинах організму. Наприклад, при галактоземії (внаслідок недостатності галактозо-1-фосфат-уридилтрансферази) відбувається накопичення глюкозо-1-фосфату, токсичні концентрації якого вражають різні тканини, спричинюючи цироз печінки, катаракту, ушкодження нирок, нейронів головного мозку.



Генетика поведінки



Відомо приблизно 4000 генних захворювань, характер успадкування яких визначається законами Менделя. Вони становлять численну та різноманітну за клінічною картиною групу патологій, основою яких є мутація одного гена. Середня загальна частота новонароджених із такими хворобами становить 1%. Із них приблизно 50% уражені аутосомно-домінантими патологіями, 25% - аутосомно-рецисивними та 25% - зчепленими з Х-хромосомою. Захворювання, детерміновані генами, які містяться в Y-хромосомі чи мітохондріях, трапляються дуже рідко. Хворобу вважають досить поширеною, якщо її частота сягає 1:10000 новонароджених. За частоти 1: 11000-40000 новонароджених патологія має середню поширеність.

Найвідомішими аутосомно-домінантними захворюваннями є хвороба Гентингтона, синдром Марфана, синдром Холта-Орама, нейрофіброматоз, серпоподібноклітинно анемія, періодичний параліч. Характерна ознака цих хвороб – порушення синтезу структурних або специфічних білків. Дія мутантного ггена виявляється практично завжди. Хворі хлопчики та дівчатка народжуються з однаковою частотою.

Відомо понад 150 аутосомно-рецесивних патологій, характерною ознакою яких є порушення функції одного чи кількох ферментів. Такі хвороби називають ферментопатіями, або ензимопатіями. Найпоширеніші з них – муковісцидоз, фенілкетонурія, галактоземія, хвороба Гоше, адреногенітальний синдром та ін. Дія мутантного гена виявляється лише у гомозиготному стані. Хворі хлопчики та дівчатка народжуються з однаковою частотою.

Відомо понад 370 хвороб, зчеплених (або ймовірно зчеплених) із Х-хромосомою. Тяжкість захворювання залежить від статі. Повний прояв хвороби спостерігають переважно у чоловіків, оскільки вони гемізиготні за генами локалізованими у Х-хромосомі. Якщо патологічний ген є рецесивним то гетерозиготні жінки здорові, але є носіями цього гена, а гомологічні жіночі ембріони переважно летальні. У разі домінантності аномального гена гетерозиготні жінки вражені легкою формою хвороби, а гомозиготні летальні. У чоловіків тільки одна Х-хромосома, тому у них Х-зчеплена хвороба частіше виявляється повністю незалежно від того, домінантний чи рецесивний патогенний алель.

Важливою особливістю Х-зчепленого успадкування є те, що ознака не передається по чоловічій лінії, оскільки син отримує від

батька Y-хромосому. Проте всі дочки батька, ураженого Х-зчепленою хворобою, успадковують аномальний алель гена.

Х-зчеплені домінантні захворювання трапляються рідше, ніж рецесивні. Найвідомішими є гіпофосфатемічний рахіт, синдром Блоха-Сульцбергера, осередкова мезоектодермальна дисплазія, деякі форми нефрогенного нецукрового діабету, темна емаль зубів. Хворіють як чоловіки, так і жінки.

Х-зчеплені рецисивні захворювання. На ці хвороби нездужують переважно чоловіки. Тяжкість таких патологій варією в широких межах: у чоловіків – від безпліддя за синдрому Леша_Найхана до порівняно легких порушень у вигляді деяких форм облисіння. До Х-зчеплених рецесивних захворювань належать міодистрофія Дюшена, гемофілія, ангідротична ектодермальна дисплазія, вроджена гіпоплазія надниркових залоз, адренолейкодистрофія, дальтонізм та ін.

Y-зчеплені хвороби. Цих патологій відомо небагато, оскільки чоловіча статева хромосома має незначну кількість генів (до 100), з яких ідентифіковано приблизно 20. Гени, які визначають такі патології, не мають аналогів у Х-хромосомі. Отже, Y-зчеплені хвороби зумовлені лише одним алелем, виявляються тільки у чоловіків і передаються від батька усім синам. До цих захворювань належать азооспермія, гіпертрихоз, перетинки між пальцями ніг та іхтіоз.

Статеві хромосоми людини Х та Y мають також гомологічні ділянки з алельними генами, які з однаковою вірогідністю наявні в обох статей. Ознаки, детерміновані цими генами, успадковуються за законами Менделя як звичайні аутосомні ознаки. До рецесивних патологій, зумовлених алельними генами Х та Y-хромосом, належать одна із форм пігментної ксеродерми, гонадний дисгенез та загальна кольорова сліпота.

Мітохондріальні хвороби. Дефект будь-якого з ферментів мітохондрій порушує їх функцію. Сучасній медицині відомо майже 200 таких хвороб. В їх клініці трапляються різні патології, але домінують ураження ЦНС та м'язової тканини. До спадкових мітохондріальних патологій належать спадкова атрофія зорових нервів Лебера (інші назви хвороби – пігментний ретиніт, нейропатія, атаксія), міоклональна епілепсія з надзвичайно червоними м'язовими волокнами, нейросенсорна глухота тощо.





3. ХРОМОСОМНІ ПАТОЛОГІЇ

Особливістю патогенезу хромосомних хвороб є раннє порушення морфогенезу. Воно проявляється розладом поділу та дозрівання клітин, їх міграції та диференціації, що зумовлює виникнення множинних аномалій формування різних органів і тканин. Основою цих явищ є незбалансованість геному.

Розрізняють такі типи ефектів у процесі розвитку хромосомних хвороб:

- Специфічні ефекти, що залежать від зміни кількості структурних генів (унікальних для будь-якої хромосоми), які кодують синтез певного білка. При трисоміях кількість їх збільшується, а при моносоміях – зменшується;
- Напівспецифічні ефекти, обумовлені зміною кількості генів, представлених у геномі численними копіями (наприклад, гени рибосомних, гістонових, скоротливих білків тощо);
- Неспецифічні прояви при хромосомних аберраціях, які може зумовлювати зміни структури гетерохроматину (генетично інертних ділянок хромосом), що відіграє важливу роль у процесах клітинного поділу, росту тощо.

У разі хромосомних аберацій прояв відхилення від нормального розвитку, як правило, корелює із ступенем хромосомного дисбалансу. Чим більше хромосомного матеріалу залучено до аберації, тим раніше захворювання проявляється в онтогенезі і значнішим буде порушення фізичного та психічного розвитку людини. При цьому надлишок хромосомного матеріалу менше впливає на клінічну картину хвороби, ніж його втрата. Наприклад, утрата однієї з аутосом перешкоджає імплантації яйцеклітини у стінку матки. Однак відомі хромосомні синдроми, зумовлені трисоміями різних хромосом.

Надлишок або нестача гетерохроматинових ділянок хромосом може і не мати клінічних наслідків, але втрата еухроматинових (генетично активних) ділянок хромосом завжди призводить до втрати унікальних генів та розвитку важких патологій.

Унаслідок порушень процесу утворення гамет в одного із батьків (нерозходження пари гомологічних хромосом у процесі мейозу) виникають хромосомні захворювання. Такі аномалії майже не успадковуються (всього 3-5%), а виникають щоразу

заново. Хромосомні порушення зумовлюють приблизно половину всіх викидів та 7% мертвонароджених.

Загальною особливістю всіх хромосомних хвороб є множинні ураження. Це черепно-лицьові дефекти, вроджені вади розвитку внутрішніх органів і частин тіла, уповільнений внутрішньоутробний та постнатальний ріст і розвиток, відставання психічного розвитку, відставання психічного розвитку, порушення функцій нервової, ендокринної та імунної систем. У разі кожної форми хвороби спостерігається 30-80 різних відхилень від норми, які можуть бути наявні в інших формах. Деякі хромосомні захворювання характеризуються лише певним поєднанням відхилень у розвитку, а не специфічними вадами, що використовується в клінічній і патологоанатомічній діагностиці.

2/3 хромосомних аномалій становлять аномалії статевих хромосом. Частота синдромів, пов'язаних із порушеннями будови чи кількості x та Y – 5: 10000. У випадку аномалій статевих хромосом відсутні численні вади розвитку та розумової відсталості, типові для аномалій аутосом. За патології хромосом X та Y лише 1% хворих мають затримку розумового розвитку, виражену менше, ніж за аномалій аутосом.

Патологій, спричинених порушеннями структури хромосом (переважно делеціями та дуплікаціями), клінічно і цитогенетично ідентифіковано понад 100, найвідоміші з них: синдром Вільямса-Бейрена, синдром Лежена, синдром Вольфа-Хіршхорна, міопатія Шарко-Марі-Тус та ін.

Серед патологій, спричинених порушенням кількості аутосом, найвідомішими є синдром Дауна, синдром Патау, синдром Едвардса, трисомія по 8-ій хромосомі.

Серед хвороб, зумовлених порушенням кількості статевих хромосом, найвідоміші синдром Клайнфельтера, синдром дисомії Y-хромосоми, синдром Шершевського-Тернера, синдром трисомії X-хромосоми.

4. СПАДКОВІ ХВОРОБИ З НЕКЛАСИЧНИМ ТИПОМ УСПАДКУВАННЯ

Розвиток молекулярної генетики останнім часом дав змогу відкрити нові групи спадкових хвороб. Серед них виокремлюють захворювання, пов'язані з особливостями батьківського походження мутацій: геномний імпринтинг, однобатьківську дисомію, хвороби експансії, соматичні рекомбінації тощо.



Генетика поведінки



Хвороби імпринтингу. Деякі гени, передані потомству, несуть специфічний «відбиток» статі одного з батьків, тобто певні гени батька та матері виявляються у нащадків по-різному. Це явище називають геномним імпринтінгом (залишання сліду).

Дитина отримує один набір хромосом із батьківським «позначенням» деяких генів, інший набір – із материнським «позначенням». Під час утворення у нащадка статевих клітин попереднє «позначення» стирається, а гени визначаються заново відповідно до статі нового організму. Унаслідок цього деякі гени, отримані від одного з батьків, перебувають у неактивному (імпринтинговому) стані.

У людини вже знайдено до 30 генів, які по-різному виявляються у чоловічому та жіночому організмах. Очікують, що геном людини може містити до 200 подібних генів.

Класичним прикладом хвороб імпринтингу є спадкові синдроми Прадера-Віллі та Ангельманні, основними клінічними проявами яких є розумова відсталість різного ступеня тяжкості у поєднанні з глибокими неврологічними розладами.

Найчастішою причиною виникнення цих захворювань є мікроделеція критичного регіону хромосоми 15, що виявляються у 2/3 хворих. Синдром Прадера-Віллі розвивається коли дитина успадковує делецію від батька, а причиною синдрому Ангельмана стає така сама делеція, але одержана від матері. Отже, виникнення цих двох спадкових синдромів, що клінічно розрізняються, визначається тим, від кого з батьків було отримано хромосомне ушкодження.

Хвороби експансії. Різьке збільшення кількості копій певних ділянок молекули ДНК (повтори) в наступних поколіннях родоводу в генетиці називають експансією. До хвороб експансії належать синдром Мартіна-Белла, хорея Гентингтона, міотонічна дистрофія та ін.



Генетика поведінки



ЛЕКЦІЯ № 13

Тема: ВІКОВІ ОСОБЛИВОСТІ ГЕНЕТИКИ ПОВЕДІНКИ

План:

1. Онтогенез та онтогенетика
2. Теорії старіння
3. Генетичний контроль індивідуального розвитку

Основні поняття та терміни: онтогенез, онтогенетика, старіння, загибель, геронтологія, теорії старіння

1. ОНТОГЕНЕЗ ТА ОНТОГЕНЕТИКА

Онтогенез – індивідуальний розвиток особини (організму) з моменту зародження до природної смерті або до припинення існування.

Онтогенетика (генетика постнатального розвитку) – це наука про генетичні закономірності тривалості життя організмів, а також про механізми, які її визначають.

Серед найактуальніших проблем онтогенетики слід зазначити проблему спадковості та мінливості тривалості життя, проблему статевої різниці за строками життя, а також проблему зміни тривалості життя організмів у процесі біологічної еволюції. Одним з основних завдань онтогенетики є пошук причин індивідуальних генетичних відмінностей за етапами життя, а також причин міжпопуляційних та міжвидових відмінностей за цією ознакою.

Виділяють два періоди онтогенезу: **ембріональний** (зародковий) і **постембріональний** (післязародковий). **Ембріональний** охоплює перетворення зиготи на зародок і розвиток зародка та плоду до моменту народження дитини. **Постембріональний** починається після її народження.

Протягом життя в організмі людини безперервно відбуваються процеси росту й розвитку. У різні періоди життя інтенсивність цих процесів неоднакова, що зумовлює специфічні анатомічні, фізіологічні та психічні особливості, які називають

віковими. Відповідно до вікових особливостей розвитку організму весь життєвий цикл людини поділяють на періоди. Між ними немає чітких меж. До певної міри вони умовні. Але виділення таких періодів необхідне для визначення хронологічного (паспортного) та біологічного віку людини.

У **грудний період** ріст супроводжується збільшенням довжини й маси тіла. За цей період ріст дитини збільшується приблизно в півтора-два рази.

Раннє дитинство. У цей період темп росту уповільнюється, але на другому році залишається ще високим (10-11 см за рік), на третьому році — 8 см. У віці двох років закінчується прорізання зубів. У цей період діти інтенсивно розвиваються, особливо швидко розвивається мова, а з нею і мислення.

У період **першого дитинства** (дошкільний період) діти за рік виростають на 5-7 см. У віці 5-6 років з'являються перші постійні зуби. У цей період розвитку дитина сприймає багато інформації про навколишній світ й активно розвивається.

Період **другого дитинства** (шкільний період) вирішальний у фізичному, розумовому та духовному розвитку людини. Його поділяють на **молодший**, **середній** (підлітковий) і **старший** (юнацький) вікові періоди, кожен з яких має свої особливості. **Молодший шкільний період** характеризується уповільненням темпів росту. Дитина підростає за рік на 4-5 см. У цей період діти починають навчатися, оволодівати грамотою, читанням, математикою. У процесі навчання спостерігається розвиток розумових здібностей учнів.

Підлітковий (середній шкільний період) збігається з періодом статевого дозрівання, яке супроводжується змінами діяльності залоз внутрішньої секреції. У цей період (з 11-12 років у дівчаток із 13-14 у хлопчиків) спостерігається стрибок у рості (7-8 см за рік); збільшення маси тіла; глибока перебудова організму, пов'язана з початком внутрішньосекреторної функції статевих залоз.

У цьому віці закладається багато рис характеру, властивих конкретній особистості, виробляється вміння контролювати власну поведінку, здатність керувати собою, своїми вчинками і настроєм. Людина стає особистістю в результаті самовиховання. У цей період формуються моральні якості людини, її цілеспрямованість. Під впливом авторитету дорослих і навколишнього середовища формується характер.

Юнацький (старший шкільний період) характеризується тим, що в цьому віці ріст і розвиток організму переважно

завершуються, всі системи органів практично досягають своєї зрілості. На сьогодні в більшості дівчат ріст припиняється у 16-17 років, у юнаків — у 18-19 років.

Зрілий вік настає у віці 21 рік. **Перший період зрілого віку** — до 35 років. Це найпродуктивніший період у житті людини, пора, коли розвиваються її здібності, можливості їхнього прояву в конкретній сфері діяльності. У цей період людина здебільшого створює сім'ю, народжує і виховує дітей. **Другий період зрілого віку** — від 36 до 60 років у чоловіків і до 55 років у жінок. У цей відрізок часу життя людина намагається реалізувати себе в обраній професії.

Похилий вік починається з 61 року в чоловіків і з 56 років у жінок. Багато людей зберігають у цей період достатньо високу професійну працездатність.

Старечий вік у чоловіків і жінок починається в 75 років. У цьому віці багато людей ще мають ясний розум і здатні до творчої праці.

Старість — етап онтогенезу, віковий період, що характеризується істотними структурними, функціональними та біохімічними змінами в організмі, які обмежують його пристосувальні можливості. Люди віком 100 і більше років — **довгожителі**, їх на Землі відносно небагато.

Смерть — завершальний етап онтогенезу. У людини розрізняють смерть біологічну (природну), що настає в результаті старіння організму, і патологічну (передчасну) — результат хворобливого стану організму, ураження життєво важливих органів. Передчасна смерть може бути і наслідком нещасного випадку.

2. ТЕОРІЇ СТАРІННЯ

Тривалість індивідуального життя багатоклітинних організмів має певне, характерне для кожного виду часове обмеження. У більшості випадків цьому передує прогресуюче незворотне порушення структур та функцій, наслідком якого є старіння. Будь-який живий організм протягом життя має певні зміни у структурі, обміні, функції та поведінці, послідовно проходячи етапи розвитку. Дія середовища може мати деякі модифікуючі впливи на темп і характер вікових змін. Вивчення старіння привертає особливі увагу в наші дні. Однією з причин цього є «сива революція» - різке старіння населення. З'явилась нова наука – геронтологія – наука про старіння. Наразі висунуто





понад 300 гіпотез про причини старіння. Рубнер 1 1908 році висунув енергетичну теорію старіння, яка полягає в тому що кожний вид має властивий йому енергетичний фонд, який витрачається протягом життя подібно до того як витрачається енергія пружини у годиннику. Проте, для багатьох видів ця теорія не придатна.

Одна з перших теорій старіння була висунута Мечніковим. Він розрізняв старість фізіологічну та патологічну. За його уявленнями з віком в організмі підсилюються процеси інтоксикації та самоотруєння у результаті нагромадження продуктів азотистого обміну. За цією теорію інтоксикація сильніше вражає специфічні паренхіматозні тканини (клітини печінки, мозку), а клітини сполучної тканини, навпаки, гіпертрофується, розмножуються, замінюючи собою загиблі клітини життєво важливих органів.

Важливу роль у розвитку геронтології відіграли роботи Богомольця, який вважав, що причиною старіння є порушення міжклітинних системних співвідношень в організмі. Особливе значення він надавав сполучній тканині, яку вважав активним регулятором трофіки клітин та тканин.

Павлов виявив, що нервова тканина відновлює свої властивості ритмічним чергуванням періодів активності та гальмування. Його вчення про охоронне гальмування і нормальний фізіологічний сон має безпосереднє відношення до проблеми старіння і довголіття.

У 19040 році Нагорний висунув теорію, за якою старіння – це результат згасаючого самовідновлення білків.

До другої половини XX сторіччя серед теорій старіння переважали екологічні теорії. Поступово з розвитком генетики стали з'являтися генетичні теорії старіння та довголіття – мутаційна, генно-регуляторна та інші.

Багато сучасних теорій припускають, що старіння є наслідком первинно виниклих змін у генетичному апараті клітин. У 1965 році Фролькис висунув генорегуляторну гіпотезу старіння, згідно з якою порушення в регулюванні генома відіграють центральну роль в механізмі старіння.

У 1971 році Оловніков запропонував гіпотезу маргінотомії, яка пояснює механізм роботи лічильника існування клітин. Останнім часом все більше доказів того що загибель клітин запрограмована генетично. За роботи присвячені розшифровані генетичних механізмів запрограмованої смерті клітин Бреннер,





Салстон та Хорвиць у 2002 році одержали Нобелевську премію з фізіології і медицини.

4. ГЕНЕТИЧНИЙ КОНТРОЛЬ ІНДИВІДУАЛЬНОГО РОЗВИТКУ

У процесі індивідуального розвитку кожна клітина багатоклітинного організму містить в собі і повністю зберігає всю спадкову інформацію. Разом з цим було показано, що сутність спеціалізації клітин полягає в їхній здатності із загального обсягу реалізувати лише ту частину генетичної інформації, яка забезпечує виконання спеціальної функції відповідними клітинами. Диференційовані клітини здатні ділитися і передавати свою спеціалізацію новим клітинам покоління в онтогенезі організмів.

Різноманітність диференціації клітин у межах окремого організму визначається не змінами у складі генотипу, а дією інших факторів які назвали епігенетичними. Головною особливістю індивідуального розвитку організмів є комбінування генетичного програмування процесів морфогенезу з епігенетичними впливами на реалізацію їх. При цьому такі впливи на реалізацію генетичної програми насправді здійснюються генотипами спеціалізованих клітин. Практичний розвиток ембріону повністю підпорядкований функції власного генотипу.

Шпеман (1928 р.) показав, що диференціація органів і тканин визначається координованою дією так званих організаторів. Весь ряд інтегрованих процесів приписують дії особливих речовин – евокаторів – вони виробляються генами клітин-організаторів і спричинюють диференціацію клітин сусідніх ділянок зародка. В процесі диференціації в цитоплазмі клітин відбуваються більші зміни, ніж в ядрах.

В однакових умовах чітко реалізується генетична програма кожного виду. Таким чином, не умови зовнішнього середовища, а генетична програма обумовлює напрямки росту та розвитку кожного організму, формування всіх його ознак. Проте на процеси реалізації генетичної інформації в індивідуальному розвитку організмів досить відчутно впливає модифікуюча дія умов навколишнього середовища. Ця дія проявляється формуванням фенотипових ознак, які не спадкуються та мають назву модифікації. Модифікація – це наслідок реакції генотипу на середовище. Але не всі гени генотипу реагують на ті чи інші





фактори середовища. Здатність організму певним чином реагувати на зміни умов зовнішнього середовища дістала назву норми реакції генотипу. На відміну від модифікацій вона успадковується.

Тривалість життя організму та окремих його частин також є генетично запрограмованою. Закономірності онтогенезу прокаріотичних організмів принципово такі ж як закономірності еукаріотичних організмів