

ОСНОВЫ ПСИХОГЕНЕТИКИ

Введение.

История развития и методы псиhoгенетики

Кафедра специальной психологии КГПУ
к.м.н., доц. Бардецкая Я.В.



Раздел I. Введение в психогенетику.

- **Психогенетика** является областью науки, возникшей на стыке психологии и генетики.
- Как часть психологии **психогенетика** принадлежит к более широкой области - психологии индивидуальных различий (**дифференциальной психологии**), которая, в свою очередь, является частью общей психологии.
- *Одним из направлений исследований в этой области является изучение роли наследственных и средовых факторов в формировании межиндивидуальной вариативности психологических и психофизиологических характеристик человека.*
- **Это и есть основной предмет психогенетики.**

- **Психогенетический анализ поведения человека чрезвычайно сложен, т.к. у человека участие среды в формировании фенотипа заключается не просто в воздействии «здесь и сейчас».**
- **Среда представляет собой не только физическое окружение, она проявляется главным образом в сложных и многочисленных культурных и социальных воздействиях, которые имеют свою историю.**

- Цель большинства психогенетических исследований - определение относительного вклада генетических и средовых факторов в формирование индивидуально-психологических различий, а также изучение возможных механизмов, опосредующих генетические и средовые влияния на формирование разноуровневых свойств психики.
- Таким образом, задача психогенетики - выяснение наследственных и средовых причин формирования различий между людьми по психологическим признакам.

Круг проблем психогенетики:

- 1. Роль наследственности и среды в формировании человеческого разнообразия (поведенческого, психологического) в норме.**
- 2. Наследственные и средовые причины отклоняющегося поведения и психических заболеваний.**
- 3. Роль наследственности и среды в развитии.**
- 4. Изучение факторов среды в формировании поведения человека (появился новый термин **энвиром** – от англ. **environment** – среда).**
- 5. Поиск конкретных генов и их локализация на хромосомах.**
- 6. Моделирование на животных и др.**

История психогенетики. Основные периоды развития генетики поведения.

Историю развития генетики поведения человека условно можно разделить на четыре основных периода:

- 1. 1865—1900** — зарождение генетики поведения человека;
- 2. 1900—1924**— становление генетики поведения как самостоятельной научной дисциплины;
- 3. 1924—1960** — накопление эмпирического материала;
- 4. с 1960 по настоящее время** — современный этап.

Большинство направлений в науке возникает в связи с запросом общества или рождается в результате практической деятельности человека. Если говорить о генетике в целом, то совершенно очевидно, что практическая генетика уходит корнями в глубокую древность. Сохранились письменные свидетельства того, что в древних цивилизациях велась работа по селекции растений и животных (рис. 1.1 а, б). Древние натурфилософы и врачи пытались проникнуть и в тайны наследственности человека



Рис.1.1.а
Изображение на печатке, свидетельствующее о том, что в Двуречье 6000 лет назад занимались разведением лошадей

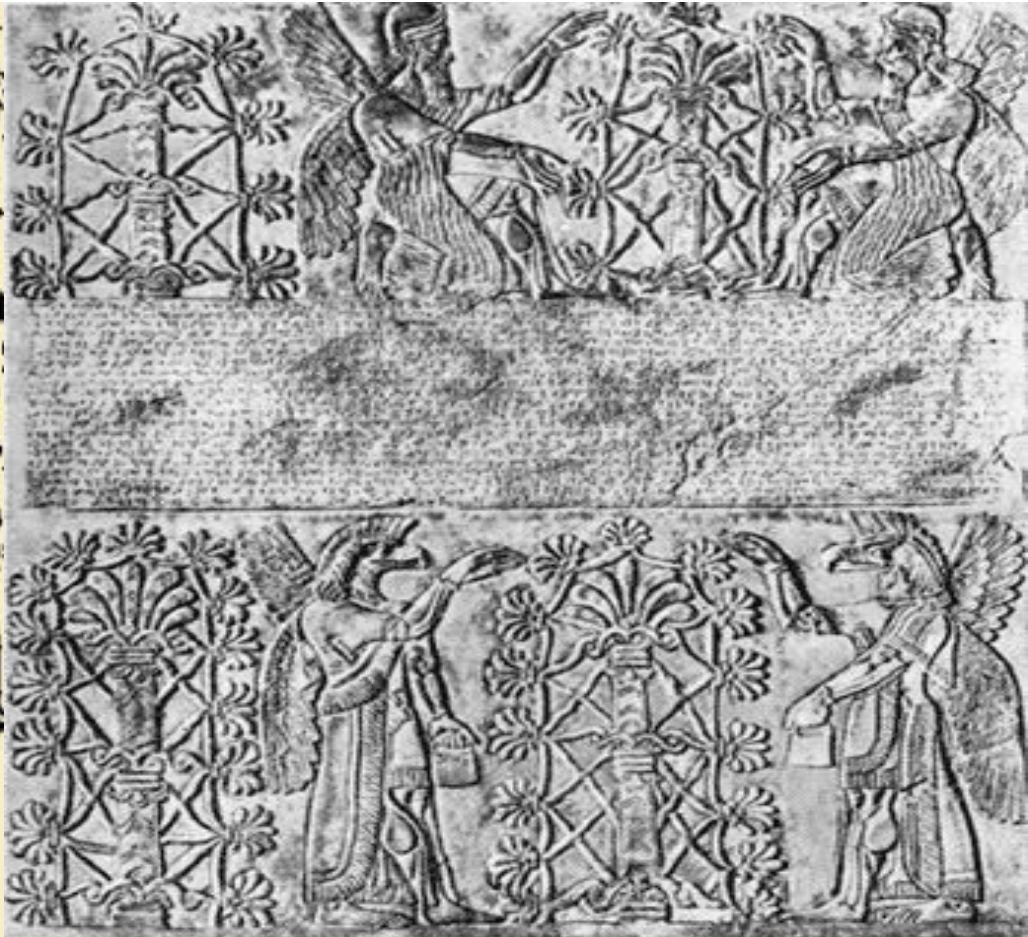


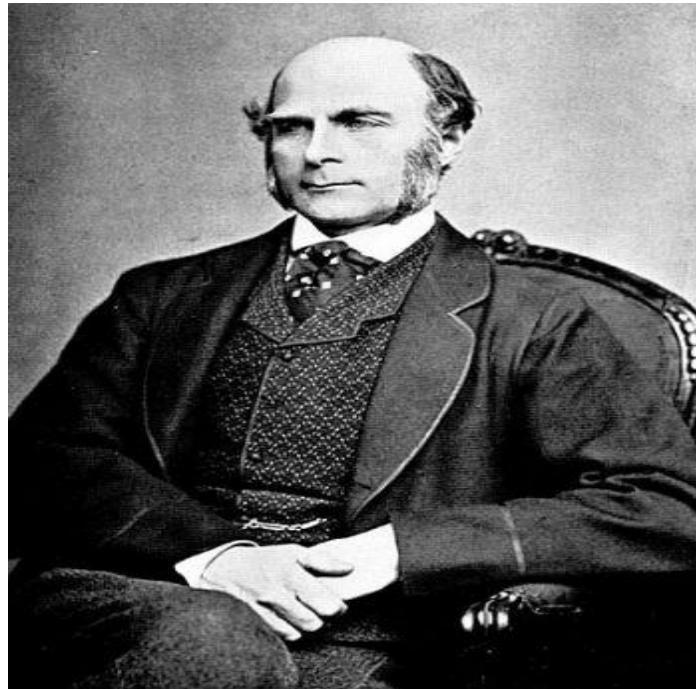
Рис.1.1.б
Искусственное опыление цветков финиковой пальмы ассирийскими жрецами в ритуальных масках

- Начало научного изучения индивидуальности связано с именами английского ученого **Френсиса Гальтона** (1822-1911) и немецкого - **Вильяма Штерна** (1871-1938).
- **В. Штерн** (немецкий психолог и философ) в **1900 г.** в книге «О психологии индивидуальных различий (идеи к дифференциальной психологии)» впервые ввел в употребление сам термин «дифференциальная психология».
- Сформулированные Штерном методологические и экспериментально-методические подходы, базовые понятия, многие статистические приемы верны и сейчас.

- Появились клинические работы Э. Крепелина (1856-1921), работы А. Бине (1857-1912) и др.
- В 1897 г. была опубликована первая статья молодого врача А.Ф. Лазурского (1874-1917) «Современное состояние индивидуальной психологии», где рассматривались, в частности, складывающиеся «типы душевных свойств», т.е. предлагалась и некоторая классификация индивидуальностей.
- Позже была издана работа Г.И. Россолимо (1860-1928) «Психологические профили», в которой дано комплексное описание индивидуальности.
- В те же годы складывались еще две отрасли науки, без которых дифференциальная психология не могла бы развиваться: психологическая диагностика (тестология) и статистика, необходимая для получения и оценки надежных количественных данных в стандартной и систематизированной форме.

- **Зарождение генетики поведения (1865-1900гг.)**

- **Сэр Фрэнсис Гальтон** (англ. Francis Galton; 16 февраля 1822 — 17 января 1911) — английский исследователь, географ, антрополог и психолог; основатель дифференциальной психологии и психометрики. Родился в Бирмингеме, в Англии.
- **В 1865 г. обосновал идею наследственности и возможности улучшения человеческой природы путем размножения одаренных людей (эти идеи были положены в основу Евгеники).**



Он провёл эмпирические исследования наследуемости поведения человека и показал:

- а) вероятность проявления таланта в семьях выдающихся людей, намного выше, чем в обществе в целом;**
- б) вероятность того, что родственник выдающегося человека будет талантливым возрастает по мере увеличения степени родства.**
- Это позволило Гальтону сформировать закон родовой наследственности.**

Заслуги Гальтона:

- создание методологического арсенала психогенетики;
- разработка основной вариационной статистики;
- использование близнецов для выявления рода наследственности;
- разработал методы измерения психологических функций человека, служащих для оценки индивидуальных различий между людьми.
- **Ф. Гальтон определил основные подходы и понятия генетики поведения.**

Методы психогенетики

• **Близнецы и близнецовый метод**

- Он основан на том, что монозиготные близнецы имеют идентичный генотип, в отличие от дизиготных. При этом члены близнецовых пар любого типа должны иметь сходную среду воспитания.
- **Монозиготные близнецы (МЗБ)**- единственные люди на земле, обладающие одинаковым набором хромосом.
- **Дизиготные близнецы (ДЗБ)** происходят от разных оплодотворенных яйцеклеток (двойняшки). Могут быть разнополыми.
- **Концепция близнецового метода:** т.к. близнецы генетически идентичны, то все различия в их фенотипах объясняются средовыми причинами.
- **Концепция предложена Ф. Гальтоном, модифицирована в 1924 году Г. Сименсом**, который разработал метод диагностики зиготности, предложил использовать в качестве контроля дизиготные пары.



Рис. 7.2

Схема расположения близнецов в матке.

А - однояйцевые и двуяйцевые близнецы с отдельными амнионами, хорионами и плацентами. **В** - однояйцевые и двуяйцевые близнецы с отдельными амнионами и хорионами и слитой плацентой. **С** - однояйцевые близнецы с отдельными амнионами, но с общим хорионом и плацентой. **Д** - однояйцевые близнецы с общим для них амнионом, хорионом и плацентой

Различают три основных вида оболочек плода: амнион, хорион и плаценту.

Амнион и хорион являются зародышевыми оболочками, т.е. развиваются из клеток зародыша. **Амнион** представляет собой внутреннюю зародышевую оболочку. Это тонкая оболочка, которая несет защитные функции и выделяет **амниотическую жидкость**. По мере роста зародыша амнион расширяется и всегда бывает прижат к стенке матки. Наружная зародышевая оболочка называется хорионом. **Хорион** играет важную роль в питании зародыша. Ворсинки хориона образуют тесную связь с материнским организмом через плаценту. **Плацента** - это временный орган, образующийся у плацентарных млекопитающих и происходящий одновременно из клеток плода и матери. Плацента служит связующим звеном между кровеносными системами матери и плода. После родов плацента, соединенная с хорионом (детское место), отделяется от стенки матки и также выходит через влагалище.

Близнецовый метод основан на ряде допущений:

- 1. Равенство сред для партнеров как в парах МЗБ, так и ДЗБ.**
- 2. Если изменчивость признака целиком зависит от генотипа, то коэффициент корреляции в группе МЗБ окажется близким к 1, а в группе ДЗБ будет приближаться к 0,5 (т.к. у них $\frac{1}{2}$ общих генов).**
- 3. Если изменчивость признака зависит от среды, то и МЗБ и ДЗБ должны иметь одинаково высокую внутрипарную корреляцию равную 1.**
- 4. Отсутствие систематических различий между близнецами и одиночно рожденными (иначе выводы на близнецовых исследованиях нельзя переносить на всю популяцию).**
- 5. Между МЗБ и ДЗБ не должно быть систематических различий.**

6. Корреляции (взаимосвязь) между членами моно и дизиготных пар могут определяться генотипом и общей средой.

7. Если среда одинакова, то сравнение внутрипарного сходства МЗБ и ДЗБ позволит получить информацию о роли генотипа и среды в вариативности (изменчивости) изучаемой характеристики.

8. Если нарушается равенство средовых условий, то оценки сравниваемых фенотипических дисперсий (отклонения от среднего) искажаются.

Разновидности близнецового метода

Классический близнецовый метод.

- В этом случае используется схема эксперимента, при которой выраженность исследуемого признака сопоставляется в парах МЗ и ДЗ близнецов и оценивается уровень внутрипарного сходства партнеров.

Метод контрольного близнеца.

- Этот метод используется на выборках МЗБ. Так как МЗБ весьма сходны по многим признакам, то из партнеров МЗ пар можно составить две выборки, уравненные по большому числу параметров. Такие выборки используют для исследования влияния конкретных средовых воздействий на изменчивость признака. При этом отобранная часть близнецов (по одному из каждой пары) подвергается специфическому воздействию, другая же часть является контрольной группой. Поскольку в эксперименте участвуют генетически идентичные люди, то этот способ можно считать моделью для изучения воздействия различных средовых факторов на одного и того же человека.

Лонгитюдное близнецовое исследование.

- **Лонгитюдное исследование** (от англ. longitude — долговременный) — **длительное и систематическое исследование одних и тех же испытуемых, позволяющее определить диапазон возрастной и индивидуальной изменчивости фаз жизненного цикла человека.**
- **В этом случае проводится длительное наблюдение одних и тех же близнецовых пар. Фактически это сочетание классического близнецового метода с лонгитюдным. Широко используется для изучения влияния средовых и генетических факторов в развитии.**

Метод близнецовых семей.

- **Является сочетанием семейного и близнецового метода. При этом исследуются члены семей взрослых близнецовых пар. Дети МЗБ по генетической конституции являются как бы детьми одного человека. Метод широко используется при изучении наследственных причин ряда заболеваний.**

Метод близнецовой пары.

- Предполагает исследование специфических близнецовых эффектов и особенностей внутрипарных отношений. Используется как вспомогательный метод для проверки справедливости гипотезы о равенстве средовых условий для партнеров МЗ и ДЗ пар.

Метод одиночных близнецов.

- Сопоставление особенностей развития одиночнорожденных и детей, родившихся в многоплодных родах при которых один их партнеров умер при рождении.

Метод сопоставления близнецов с неблизнецами

- Также вспомогательный метод, позволяющий оценить существенность разницы между близнецами и неблизнецами. Если разница между близнецами и остальными людьми не является значимой, то близнецы и остальные люди относятся к одной генеральной выборке и, следовательно, результаты близнецовых исследований можно распространять на всю популяцию.

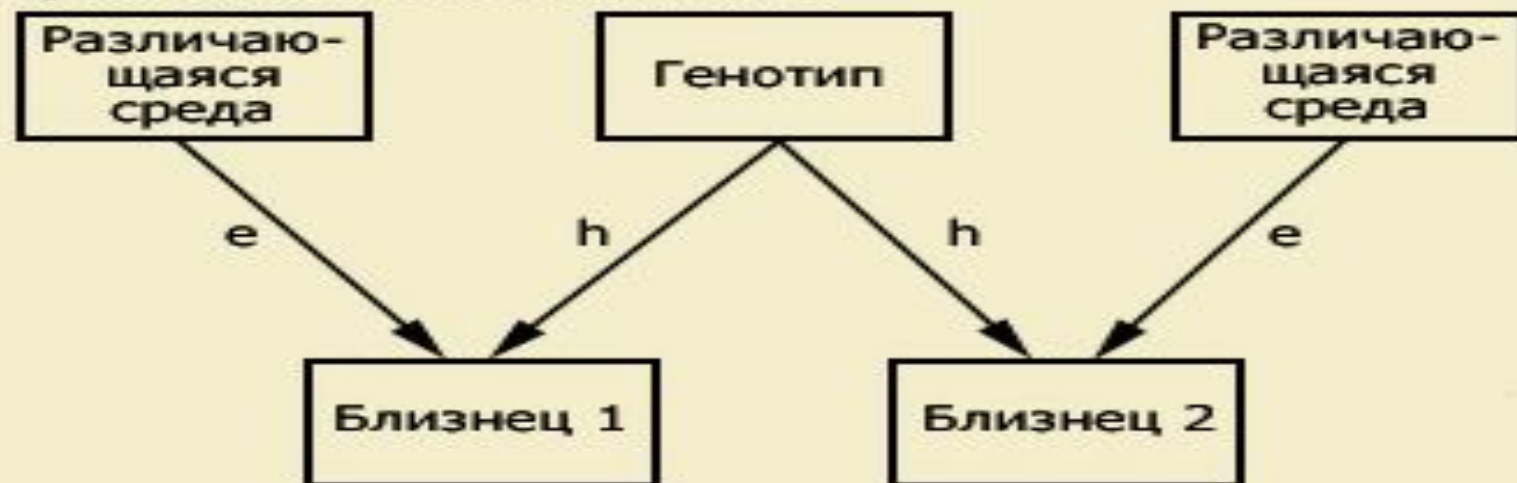
Метод разлученных близнецов

- В этом методе проводится внутрипарное сравнение близнецов, разлученных в раннем возрасте. Если МЗ близнецы были разлучены подобным образом и росли в разных условиях, то все их сходство должно быть определено их генной идентичностью, а различия – влиянием средовых факторов.

Метод частично разлученных близнецов

- Этот метод состоит в сравнении внутрипарного сходства МЗ и ДЗ близнецов, живущих какое-то время врозь. В этих исследованиях также можно определить в какой степени справедлив постулат о равенстве сред МЗ и ДЗ близнецов.
- Так, если МЗ близнецы живущие отдельно становятся все менее схожи друг с другом по некой психологической характеристике, а ДЗ близнецы, живущие врозь, не отличаются по внутрипарному сходству от вместе живущих ДЗ близнецов, то можно сделать вывод, что средовые условия МЗ и ДЗ неравноценны, а выводы о наследуемости изучаемой характеристики завышают показатель наследуемости этой характеристики.

а) Монозиготные близнецы



б) Дизиготные близнецы

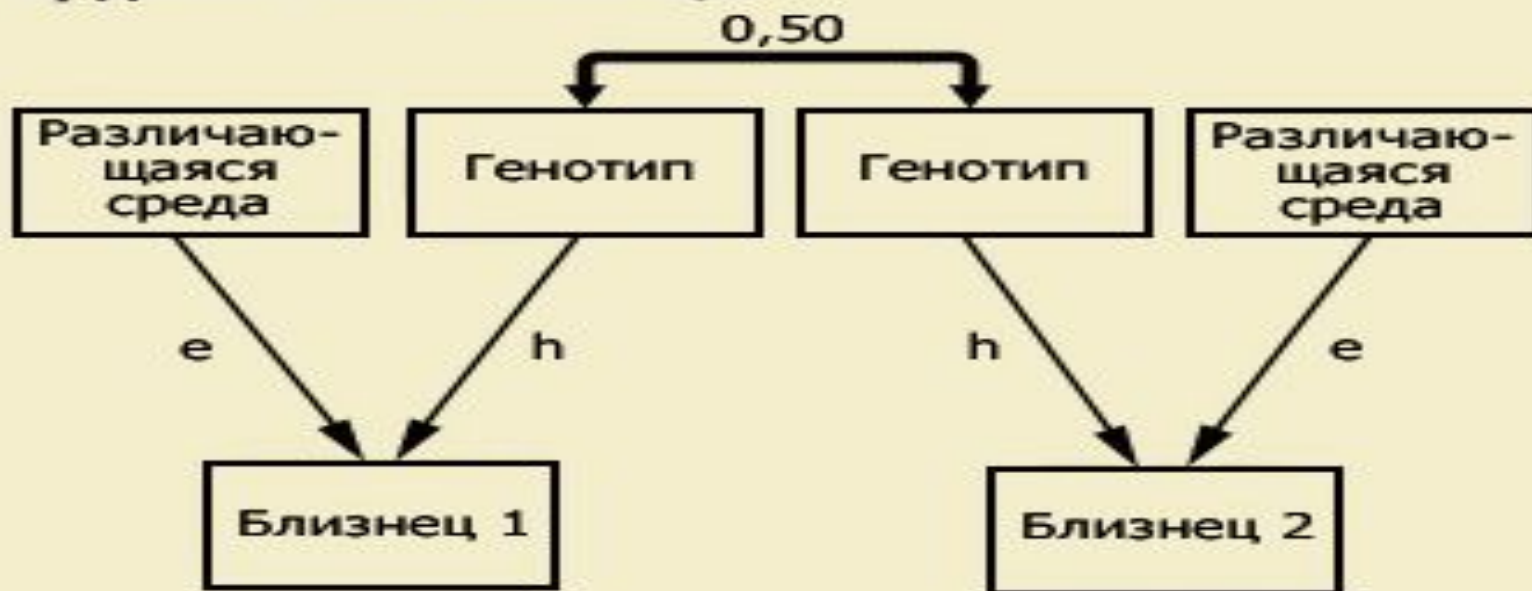


Рис. 7.4

Генетические и средовые факторы, определяющие сходство разлученных близнецов

Генеалогический метод

- Генеалогический метод состоит в изучении родословных на основе Менделевских законов наследования и помогает установить характер наследования признака (**доминантный или рецессивный**).
- Например, при изучении родословной королевской династии Габсбургов в нескольких поколениях прослеживаются выпяченная нижняя губа и нос с горбинкой.
- **Этим методом выявлены вредные последствия близкородственных браков, которые особенно проявляются при гомозиготности по одному и тому же неблагоприятному рецессивному аллелю.** В родственных браках вероятность рождения детей с наследственными болезнями и ранняя детская смертность в десятки и даже сотни раз выше средней.
- **Генеалогический метод чаще других используется в генетике психических болезней.** Его сущность состоит в прослеживании в родословных проявлений патологических признаков с помощью приемов клинического обследования с указанием типа родственных связей между членами семей.

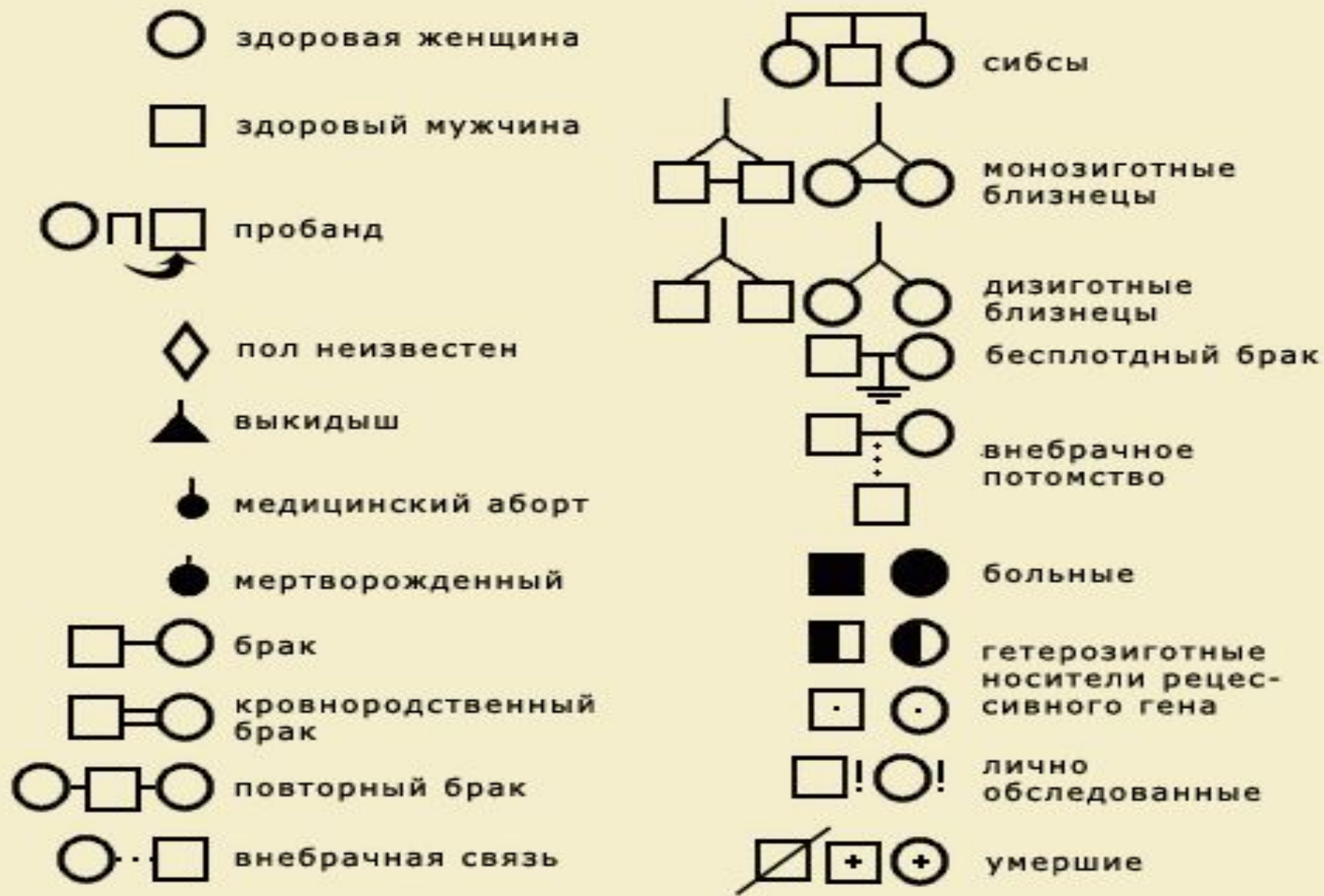
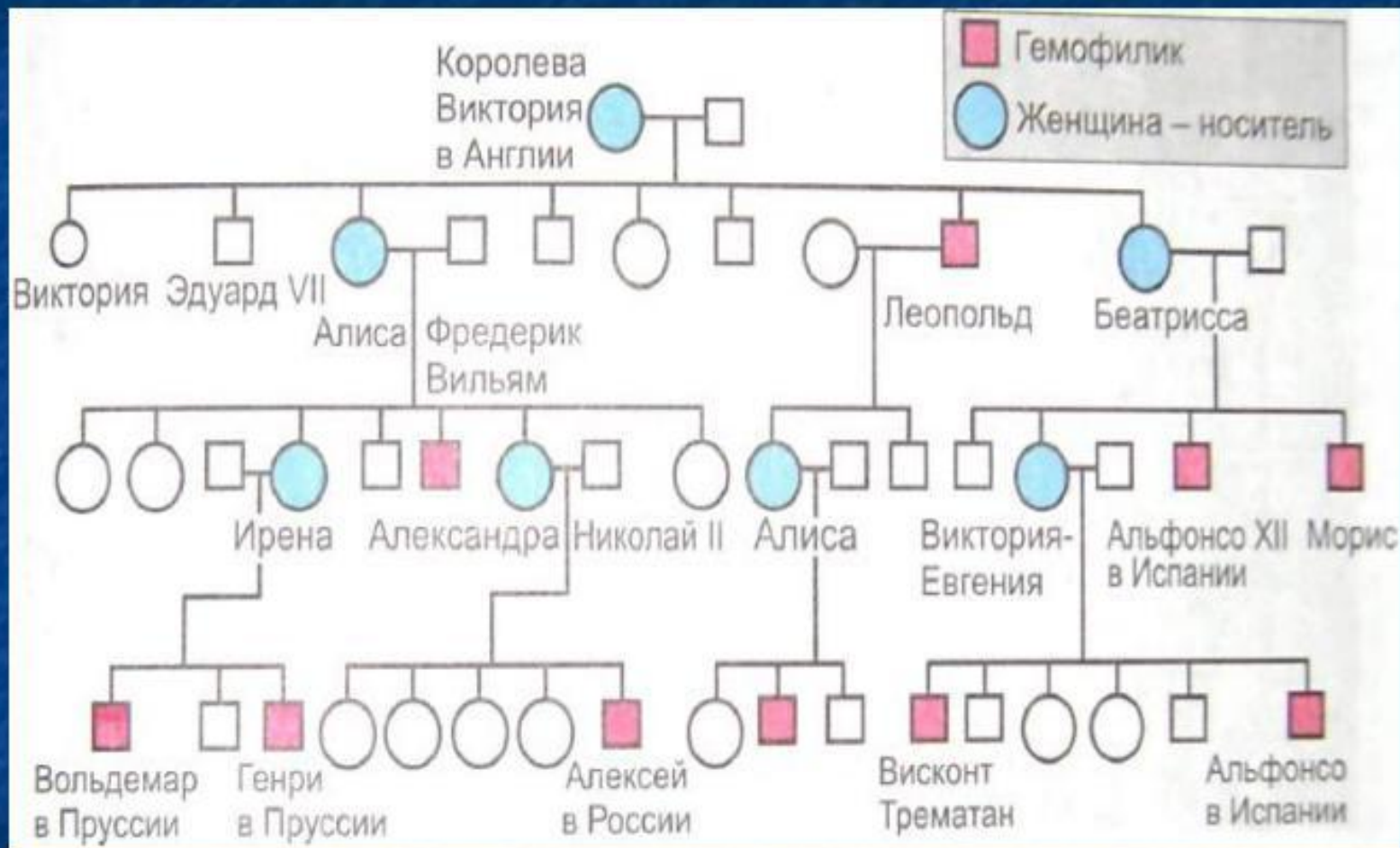


Рис. 7.6

Символы, используемые при составлении родословных

Генеалогический метод



Наследование гемофилии

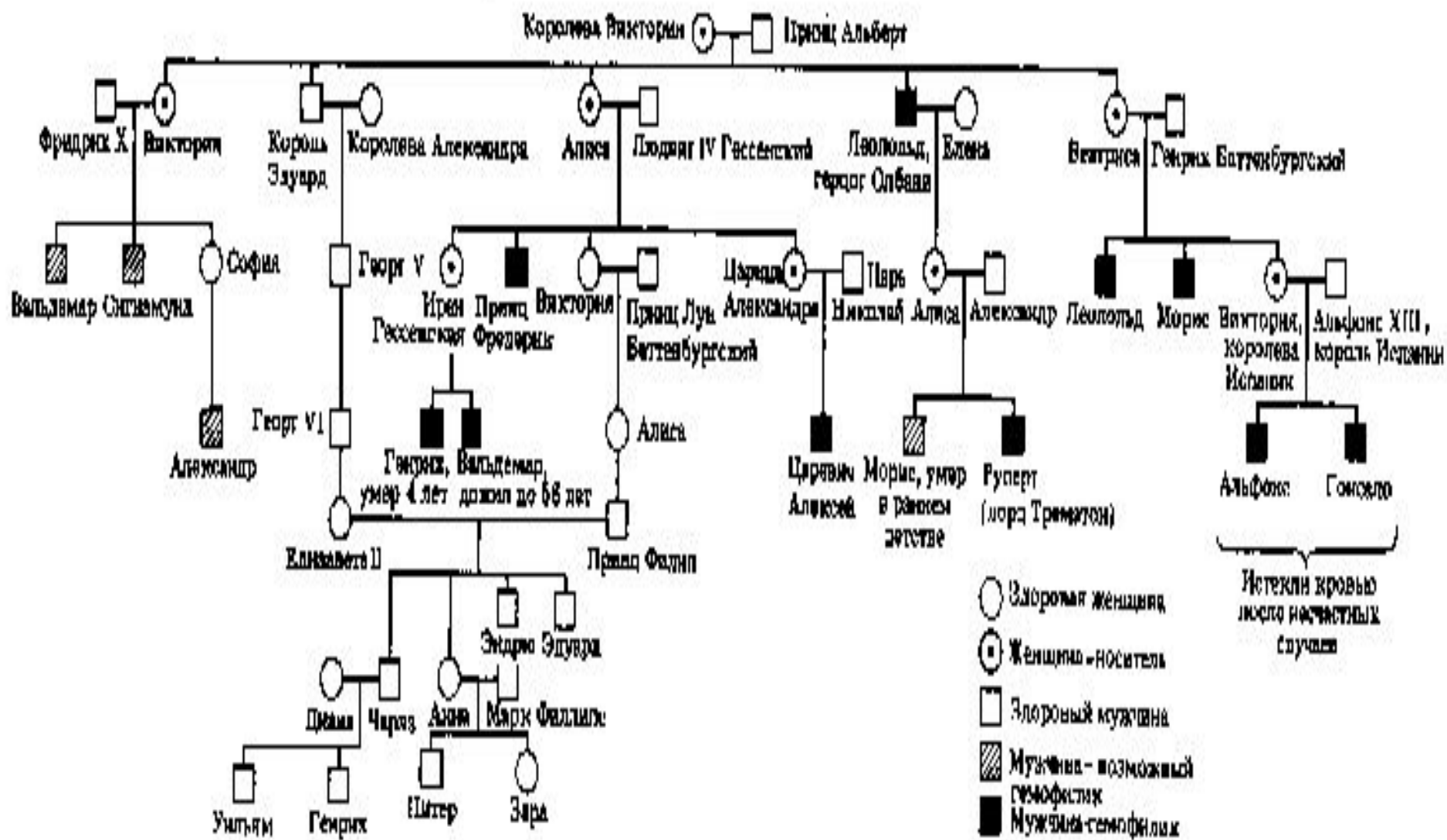


Рис. 3. Наследование гемофилии у потомков королевы Виктории. На схеме указаны только те потомки, которые участвовали в передаче гемофилии или были поражены ею. Родословная британского королевского дома приближена, чтобы показать, почему гемофилия не проявилась здесь ни у одного из потомков королевы Виктории на протяжении семи поколений.

Семейное исследование

- **Сопоставляются сходства друг с другом членов одной семьи, сравниваемые родственники могут принадлежать к одному поколению (сибсы - имеют половину общих генов, полусибсы, двоюродные братья и сестры).**
- **Сравниваться могут родственники, принадлежащие к разным поколениям (родители/дети, бабушки, дедушки, внуки, тети, дяди/племянники).**
- **Интерпретация результатов аналогична близнецовому методу.**

Метод приемных детей

- Метод приемных детей является теоретически наиболее чистым методом психогенетики, обладающим максимальной разрешающей способностью.
- Эта схема включает в себя, во-первых, сопоставление детей и их биологических родителей и, во-вторых, сопоставление детей и их родителей-усыновителей.
- С первыми дети имеют, как родственники I степени, в среднем 50% общих генов, но не имеют никакой общей среды; со вторыми, наоборот, имеют общую среду, но не имеют общих генов.
- Тогда, при оценке сходства исследуемого признака в парах [ребенок - биологический родитель] и [ребенок - усыновитель], мы должны получить следующую картину: большой удельный вес генетических детерминант проявится в большем сходстве ребенка со своим биологическим родителем; если же преобладают средовые воздействия, то, напротив, ребенок будет больше похож на родителя-усыновителя.

Теоретически ожидаемые корреляции детей, усыновленных с момента рождения в другую семью, с их биологическими родственниками (родителями, сибсами) и родственниками из приемной семьи (приемными родителями, неродными сибсами) при генетической и средовой детерминации вариативности признака

Вариативность признака формируется исключительно в результате аддитивного взаимодействия генов		Вариативность признака формируется исключительно в результате средовых влияний и не зависит от генотипа	
$R_{\text{БИОЛ}}$	$R_{\text{ПРИЕМ}}$	$R_{\text{БИОЛ}}$	$R_{\text{ПРИЕМ}}$
0,5	0,0	0,0	1,0

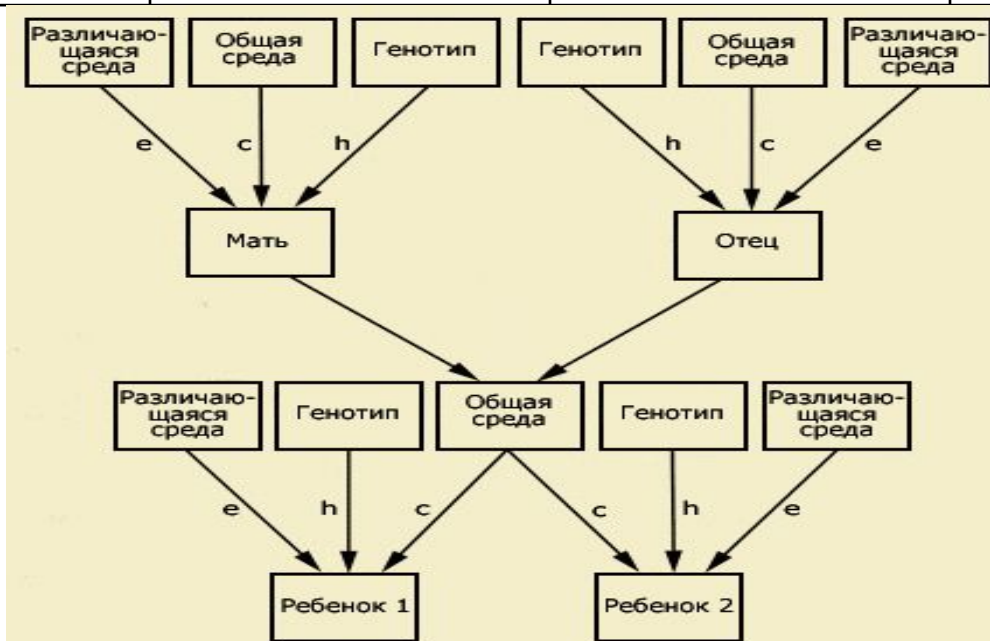


Рис. 7.5
Генетические и средовые факторы, определяющие сходство родителей-усыновителей и приемных детей

Популяционный метод

- **Этот метод направлен на изучение наследования психических расстройств в семьях больных при сопоставлении частоты соответствующей патологии в этих семьях и среди групп населения, проживающего в аналогичных природно-климатических условиях. Такие группы людей в генетике называют популяцией.**
- **В этом случае учитываются не только географические, но и экономические, социальные и другие условия жизни.**

- **Генетическая характеристика популяций позволяет установить их генофонд, факторы и закономерности, обуславливающие его сохранение и изменение от поколения к поколению, что достигается при изучении особенностей распространения психических болезней в разных популяциях, которое, кроме того, и обеспечивает возможность прогнозирования распространенности этих болезней в последующих поколениях.**
- **Генетическая характеристика популяции начинается с оценки распространенности изучаемого заболевания или признака среди населения. По этим данным определяются частоты генов и соответствующих генотипов в популяции.**

**ТИПОЛОГИЯ
ГЕНОТИП-СРЕДОВЫХ
(ГС) ЭФФЕКТОВ**

ТРИ ТИПА ГС-КОРРЕЛЯЦИИ

- **Пассивная ГС-корреляция** описывает ситуации, в которых дети наследуют от своих родителей среду, коррелирующую с их генотипом.
- **Реактивной ГС-корреляцией** обозначаются ситуации, когда носители определенных генотипов вызывают определенные реакции среды (в том числе реакции других людей), что и приводит к появлению их корреляции.
- **Активная корреляция** возникает в ситуациях, когда носитель генотипа выбирает, задает, строит среду, коррелирующую с его генотипом
- **Например**, если музыкальные способности передаются по наследству, то музыкально одаренные дети, имея, вероятнее всего, музыкально одаренных родителей, унаследуют от них не только «музыкальные» гены, но и среду, которая будет способствовать развитию их музыкальной одаренности (**пассивная ГС-корреляция**).
- Музыкально одаренные дети отбираются для обучения в специально организованной музыкальной среде (**реактивная ГС-корреляция**).
- Однако и в тех ситуациях, когда никто не заботится об их музыкальной одаренности, такие дети обычно находят адекватную для них среду, выбирая музыкальных друзей или занимаясь тем, что стимулирует развитие их таланта (**активная ГС-корреляция**).

- **Пассивная ГС-корреляция** требует взаимодействия между членами семьи.
- **Реактивную ГС-корреляцию** может создать любой, даже не являющийся кровным родственником, человек (или группа людей).
- **Активная ГС-корреляция** может вовсе не вовлекать никого из окружающих - этот тип корреляции задастся самим ребенком.
- **Все три типа ГС-корреляции могут различаться по знаку, будучи как отрицательными, так и положительными.**
- **Например**, реактивная корреляция может иметь отрицательный знак в том случае, если ребенок, испытывающий затруднения при овладении каким-то навыком, помещен в ситуацию, в которой этот навык актуален и направленно формируется.

ГС-ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ

- Механизм ГС-взаимодействия коренным образом отличается от механизма ГС-корреляции.
- **ГС-взаимодействие описывает чувствительность генотипа к разного рода средам; это механизм формирования одним и тем же генотипом разных фенотипов в разных средах.**
- **Например**, индивидуумы, генетически предрасположенные к развитию того или иного заболевания, фенотипически не будут проявлять никаких признаков болезни только до тех пор, пока среда, в которой они находятся, не содержит патогенный фактор;
- индивидуумы же, генетически не предрасположенные к развитию данного заболевания, не будут его обнаруживать даже при наличии патогенного триггера в среде.
- **Иными словами, патогенный фактор будет по-разному влиять на носителей гена заболевания и на тех, в чьем генотипе этот патогенный ген не представлен.**

- **Фенилкетонурия может служить одной из наиболее хорошо известных иллюстраций механизма работы ГС-взаимодействия.**
- **Присутствие фенилаланина в пище ребенка оказывает принципиально разное влияние на его организм в зависимости от того, является он гетеро- или гомозиготой по ФКУ-аллелю (мутантному гену Phe).**
- Ребенок, генотип которого гомозиготен по этому аллелю, не способен усваивать аминокислоту фенилаланин, потому и компоненты несостоявшегося метаболизма накапливаются в организме ребенка, вредно влияя на его развивающийся мозг. Оказывается, что если ФКУ диагностирована очень рано, то ребенку можно назначить строгую диету, полностью исключающую фенилаланин-содержащие продукты из его рациона и тем самым предотвращающую развитие умственной отсталости.
- **Иначе говоря, если ген-носитель патологического признака не получает необходимой для него «среды», то формируется иной, в данном случае здоровый фенотип.**
- Но диета, содержащая чрезвычайно низкое количество фенилаланина, не играет никакой роли (т.е. ничего не меняет) в развитии тех детей, которые не являются гомозиготами по аллелю ФКУ. Фенилаланин не представляет собой никакой угрозы для детей-носителей по крайней мере одного нормального (здорового) аллеля гена Phe.
- **Одна из главных задач генетики поведения — обнаружение путей, а также причин и следствий подобного ГС-взаимодействия.**

**ПСИХОГЕНЕТИЧЕСКИЕ
ИССЛЕДОВАНИЯ
ИНТЕЛЛЕКТА**

- **В словаре 1983 г.: интеллект** в широком смысле есть совокупность всех познавательных функций человека (ощущения, восприятия и др.); в узком— мышление. Отмечаются три понимания функции интеллекта: как способности к обучению, как оперирование символами, как способность к активному овладению закономерностями окружающей действительности.
- **В словаре 1985 г.: интеллект**— «относительно устойчивая структура умственных способностей индивида» [85; с.119].
- **В словаре 1996 г.: интеллект**— «1) общая способность к познанию и решению проблем, определяющая успешность любой деятельности и лежащая в основе других способностей;
- 2) система всех познавательных способностей индивида: ощущения, восприятия, памяти, представления, мышления, воображения;
- 3) способность к решению проблем без проб и ошибок, "в уме".
- **Общее в этих определениях одно: понимание интеллекта как совокупности всех когнитивных способностей**. Другие аспекты различаются, что и отражает сложность той реальности, которая скрывается за понятием «интеллект».

- **М.А. Холодная предлагает принципиально новое определение интеллекта: «интеллект — это форма организации индивидуального ментального (умственного) опыта», а индивидуальные оценки его «следует искать в особенностях индивидуального умозрения (в том, как человек воспринимает, понимает и объясняет происходящее)»**
- Она полагает, что такое понимание интеллекта больше, чем тестовые задачи, «соответствует естественной стихии человеческого познания» и более органично встраивается в проблему индивидуальности, поскольку индивидуализированные субъективные средства овладения действительностью «выступают в качестве одного из важнейших условий индивидуализации... жизнедеятельности» человека.
- Таким образом, здесь речь идет не о психометрике, а скорее об оценке проявлений интеллекта в реальном поведении в реальной среде.

- **Известно, что два основных подхода к оценке структуры интеллекта, а через нее и к содержанию самого понятия интеллект связаны с именами К. Спирмена и Л. Терстона.**
- Согласно первому подходу, существует некоторый общий фактор, определяющий успешное решение отдельных тестовых задач — фактор общего интеллекта, обозначаемый буквой «g» («general factor»).
- Аргументом «за» его существование служит обычно констатируемая корреляция между оценками, получаемыми по разным тестовым задачам.
- Успешность решения отдельных субтестов может совпадать только в том случае, если за ними стоит одна и та же латентная переменная, в данном случае — общий интеллект.
- Однако наряду с общим фактором «g» в каждом когнитивном тесте присутствует специфичный только для него частный фактор «s».
- **Поэтому теория Спирмена и названа двухфакторной теорией интеллекта.**

- **Автор второго подхода Л. Терстон утверждал обратное: «интеллект есть сумма нескольких независимых способностей».**
- Основанием такого утверждения служило выделение нескольких групповых факторов, которые и были обозначены как **«первичные умственные способности».**
- **Их—7: пространственная способность, перцептивная, вербальная, вычислительная, мнемическая, беглость речи и логическое рассуждение.**
- **Согласно этой концепции, описание индивидуального интеллекта — профиль, а не единственная оценка в столько-то баллов IQ.**
- **Дополнительными аргументами «за» эту точку зрения являются факты чрезвычайного развития какой-либо одной способности (например, описаны случаи необычных мнемических и вычислительных способностей), а также, наоборот, резкого снижения одной конкретной способности при некоторых хромосомных аномалиях.**

**СПАСИБО ЗА
ВНИМАНИЕ!**