

Тема 3. Методы психогенетики при исследовании индивидуально-психологических особенностей обучающегося

Цели: - определить роль близнецового метода в психогенетике;

- рассмотреть методы психогенетики;
- раскрыть генеалогический метод.

Основные вопросы:

1. Классификация методов психогенетики
2. Близнецовый метод
3. Генеалогический метод
4. Метод приемных детей
5. Популяционный метод

1. Классификация методов психогенетики

Современное изучение наследственности психических свойств, а также роли средовых факторов в проявлении психических характеристик основано на комплексном применении различных методов генетики человека. Традиционно выделяют два основания для классификации методов:

1 По методикам исследования:

- биохимические;
- молекулярно-генетические;
- цитогенетические.

В этой группе методов происходит составление хромосомной карты:

- какие гены нормальные, какие аномальные, которые можно устранить;
- число хромосом, поломки;
- заболевания.

2 По объекту исследования:

- близнецовый;
- генеалогический;
- популяционно-статистический;
- биохимический;
- молекулярно-генетический;
- цитогенетический;
- дерматоглифический метод;
- генетика соматических клеток;
- ДНК-анализ (молекулярно-генетический);
- моделирования;
- постнатальной диагностики (определение генотипа в пренатальный период развития).

Выделяют следующие трудности человека как объекта генетического исследования:

- маленькое число детей в большинстве семей;
- невозможность наблюдать больше, чем за тремя поколениями, вследствие длительности смены поколений, жизненный цикл продолжителен;
- длительный период созревания (от момента рождения до репродуктивного);
- невозможность проводить контролируемое скрещивание;
- большое число хромосом;
- человек – это продукт природы и общества (невозможно учесть все влияющие факторы).

Сегодня генетика использует значительное количество методов исследования для того, чтобы разделить фенотипическую вариативность изучаемых признаков на генетические и средовые компоненты. Наиболее простым и часто единственным бывает выделение суммарного компонента генетической изменчивости, представленного

коэффициентом наследуемости (h^2) и двух средовых составляющих – общей (c^2) и различающейся (e^2) среды. Для количественной оценки указанных компонентов исследователи обращаются к двум экспериментальным схемам: исследованиям близнецов и семей с приемными детьми. Эти варианты могут использоваться и в комплексе друг с другом, и с семейным методом, возникшим достаточно давно – его применил Ф. Гальтон, исследуя наследственность таланта (но семейный метод обладает слабой разрешающей возможностью для разделения наследственных и средовых компонентов дисперсии, поскольку наблюдаемое сходство между членами семьи может объясняться и общностью генов, и общностью среды, если родственники проживают совместно).

2. Близнецовый метод

Исследование близнецов, то есть детей, родившихся в результате одной беременности, является одним из наиболее используемых методов в психогенетике. Близнецовый метод основан на существовании двух типов близнецов. Монозиготные (МЗ), или однояйцовые, близнецы развиваются из одной оплодотворенной яйцеклетки (зиготы). После того как зигота начинает делиться, на какой-то стадии развития возможно отделение делящихся клеток друг от друга и разделение на два зародыша, каждый из которых начинает развиваться самостоятельно, как отдельный организм. С генетической точки зрения МЗ близнецы полностью идентичны, у них на 100% одни и те же гены. Частота встречаемости МЗ близнецов составляет примерно 4 случая на 1000 рождений. Причины развития монозиготных близнецов в общем случае неизвестны. Разделение оплодотворенной яйцеклетки может происходить в результате задержки имплантации и дефицита кислородной насыщенности, а также из-за нарушения кислотности и ионного состава среды, воздействия токсических и других факторов. Возникновение монозиготной двойни связывают также и с оплодотворением яйцеклетки, имевшей два или более ядра. Каждое ядро соединяется с ядерным веществом сперматозоида, в результате чего образуются зародышевые зачатки. Если разделение плодного яйца наступает в первые 3 дня после оплодотворения, то монозиготные двойни имеют две плаценты и две амниотические полости. Если деление плодного яйца происходит между 4-8 днем после оплодотворения, то сформируются два эмбриона, каждый в отдельном амниотическом мешке. Два амниотических мешка будут окружены общей хориальной оболочкой с одной плацентой на двоих. Если разделение происходит на 9-10-й день после оплодотворения, то формируются два эмбриона с общим амниотическим мешком и плацентой. При разделении яйцеклетки в более поздние сроки (на 13-15-й день после зачатия) разделение будет неполным, что приведет к сращению близнецов. Такой тип встречается довольно редко, приблизительно 1 наблюдение на 1500 многоплодных беременностей или 1:50000 (100000 новорожденных). Монозиготные близнецы всегда одного пола, имеют одну и ту же группу крови, одинаковый цвет глаз, волос и очень похожи друг на друга. У них, как правило, одинаковые способности к обучению. Оба заболевают одними и теми же болезнями в одно и то же время, а нарушения поведения, если они есть, проявляются примерно в одном и том же возрасте.

Дизиготные (ДЗ), или разнояйцовые, близнецы развиваются в результате оплодотворения двух (или более) яйцеклеток разными сперматозоидами и с самого начала развития представляют собой разные организмы. Созревание двух и более яйцеклеток может происходить как в одном яичнике, так и в двух. Дизиготные близнецы могут быть как одно-, так и разнополыми. При дизиготной двойне всегда имеют место две самостоятельные плаценты, которые могут соприкасаться, образуя как бы одну плаценту, но их можно разделить. Два плодместилища разделены между собой перегородкой, состоящей из двух хориальных и двух амниотических оболочек. Дизиготные близнецы с генетической точки зрения так же близки, как обычные дети одних и тех же родителей (50% общих генов). Одной из основных причин образования дизиготных близнецов является мощная гормональная стимуляция яичников. Высокий уровень фолликулостимулирующего гормона (ФСГ), вырабатываемого в гипофизе, может

вызывать созревание и овуляцию одновременно нескольких фолликулов в одном или обоих яичниках, или формирование в одном фолликуле двух яйцеклеток. Чаще всего две яйцеклетки исходят из одного фолликула. Не исключено, что в результате различной чувствительности рецепторов передней доли гипофиза уровень ФСГ может варьировать в широких пределах, временами приводя к одновременному развитию нескольких яйцеклеток. Сходная картина может возникать и при проведении стимуляции овуляции. Этим, очевидно, объясняется увеличение вероятности рождения ДЗ близнецов с возрастом матери (максимум рождение в возрасте 35-39 лет). На уровень гормона может повлиять и наследственность. Предрасположенность к развитию дизиготных близнецов может наследоваться по материнской линии. При наличии в анамнезе монозиготной (однойяцевой) двойни шанс её повторного развития у той же женщины не больше, чем в общей популяции. Отмечается более высокая частота двоен при аномалиях развития матки (двурогая матка, перегородка в матке). При раздвоении матки чаще, чем при нормальном её строении, происходят созревание одновременно двух или более яйцеклеток, которые могут быть оплодотворены. Дизиготные близнецы могут быть одного или разных полов, они похожи друг на друга, как братья и сестры вообще. Частота рождения дизиготных (разнойяцевых) близнецов варьирует от 4 до 50 на 1000 родов. В странах Африки отмечена наиболее высокая частота рождения близнецов, в Европе и США – средняя, в Японии – низкая.

Таким образом, считается, что на появление нескольких яйцеклеток, способных к оплодотворению, влияют такие факторы, как возраст матери, лечение гонадотропными гормонами, наследственное предрасположение к рождению близнецов.

Интерес генетиков к близнецам обусловлен тем, что поскольку монозиготные близнецы имеют одинаковые генотипы, то всякое различие между ними объясняется влиянием внутриутробного развития либо окружающей среды после рождения. В то же время сходство между дизиготными близнецами объясняется как наличием общих генов, полученных ими от родителей, так и влиянием среды, которое может завышать их сходство.

Если оба близнеца сходны по изучаемому признаку, то такие близнецы называются конкордантными, а если они различаются, то дискордантными. Частота конкордантных и дискордантных пар в группах монозиготных и дизиготных близнецов используется для оценки соотносительного вклада наследственности и среды в проявлении изучаемого признака.

Схема близнецового эксперимента

Методически применение близнецового метода состоит из следующих этапов:

I этап. *Создание близнецовой выборки*

Обычные требования к выборке близнецов заключаются в том, чтобы выборка являлась репрезентативной, в том числе по соотношению монозиготных и дизиготных близнецов и половозрастному распределению.

1 **Диагностика зиготности** (моно- или ди-). Диагностика зиготности включает в себя ряд таких процедур, как знание о числе околоплодных оболочек, сравнение близнецов методом полисимптоматического сходства по данным о внешнем морфологическом сходстве и по различным моногенным маркерам, таким как группы крови или генотипирование образцов ДНК.

Полисимптоматический метод заключается в анализе фенотипических признаков, которые не сильно изменяются под влиянием среды: цвет глаз, кожи (пигментация); некоторые физиологические особенности: форма носа, губ, ушей, подбородка, кистей; структура волос (распределение волосяного покрова); кожный рельеф (тканевая совместимость); зубы (форма, цвет, расположение). Если близнецы монозиготные, то различие не больше, чем по 3 признакам.

2 **Анализ взаимоотношений в паре** (характер распределения ролей – ведущий, ведомый; эмоциональная близость).

II этап. *Проведение психогенетического исследования.* Выделяют четыре вида близнецовых исследований:

1 Метод контрольного близнеца основан на том, что МЗ близнецы имеют одинаковые гены, в обычных условиях общую среду и поэтому являются контролем по отношению друг к другу. Если группу МЗ близнецов разделить на две выборки так, чтобы в каждую вошли по одному близнецу из каждой пары, то исследователь получит уникальную ситуацию – две выборки, уравненные и по генетической конституции, и по основным средовым (общесемейным) параметрам. Далее можно, например, одну группу тренировать, а другую – нет или тренировать их в разном возрасте, как это было сделано в работе А. Гезелла, впервые применившего данный метод и прослеживавшего вместе с коллегами развитие одной женской пары МЗ близнецов с первых месяцев жизни до 14 лет. Они получили материал, свидетельствующий о зависимости эффективности обучения (двигательного и речевого) от возраста. Одновременно можно оценить и длительность удержания эффекта тренировки: поскольку в раннем детстве созревание существенно определяется генетической программой, тип и темп его у МЗ близнецов в основном одинаковы. В упомянутых работах А. Гезелла и его сотрудников показано, например, что разница в речевом развитии, стимулированном тренировкой в возрасте 1,5-2 лет, стерлась в течение трех месяцев.

2 Метод семей монозиготных близнецов состоит в том, что сопоставляются дети в семьях, где матери или отцы являются монозиготными близнецами. Эти дети имеют весьма своеобразный генетический статус: тетя (или дядя) с точки зрения генетической – то же самое, что мать (или отец), т.е. они, не будучи сиблингами, не являются и двоюродными братьями и сестрами, поскольку имеют только по одному генетически различающемуся родителю, поэтому их именуют полусиблингами.

Главная задача, для решения которой этот вариант метода дает ценный материал, состоит в выявлении так называемого материнского эффекта. Этим термином обозначается преимущественное влияние матери на фенотип потомков, возникающее не только благодаря передаче генов, но и по иным причинам, к которым относятся и психологические, постнатальные факторы (идентификация ребенка с матерью, особенности их взаимодействия), и биологические, внутриутробные (состояние материнского организма во время беременности, цитоплазматическая наследственность).

Наличие материнского эффекта в психологической черте должно проявиться в большем сходстве детей, имеющих матерей – МЗ близнецов, но сравнению с детьми, у которых отцы – МЗ близнецы.

Помимо материнского эффекта эта экспериментальная модель позволяет более детально изучить феномен ассортативности, т.е. неслучайного подбора супружеских пар, и сцепление с полом. В последнем случае полусиблинги-мальчики должны быть более похожими, если монозиготны: их матери (поскольку свою единственную X-хромосому каждый из них получает от генетически идентичных женщин), и менее похожими, если отцы. У девочек-полусиблингов картина должна быть обратной.

Основное ограничение метода заключается в том, что генетически идентичные родители могут создавать в своих семьях сходную среду, в которой взаимодействия в диадах ребенок – МЗ родитель и ребенок – МЗ дядя (тетя) будут весьма похожими, а у ДЗ родителей со своими детьми и племянниками будет такое же средовое и генетическое сходство, как у родителей и детей в обычной семейной ситуации. Поэтому данный вариант близнецового метода может успешно решать некоторые частные вопросы, однако для разделения генетической и средовой дисперсии признака он имеет меньшую разрешающую способность, чем другие методы психогенетики.

3 Метод близнецовой пары используется для изучения процессов индивидуализации, влияния различных факторов среды на формирование тех или иных психологических черт. Еще в 30-х годах появились работы, в которых рассказывалось об особой психологической ситуации в парах близнецов, особом «эффект пары», или

«эффекте близнецовости». Они были выполнены и в психоаналитической традиции, и в психологии развития, и специально в русле психогенетических исследований. Основными характеристиками этой особой психологической ситуации являются две борющиеся тенденции: к идентификации со своим со-близнецом и, наоборот, к индивидуализации каждого члена пары. Первая приводит к ощущению себя сначала членом пары и лишь затем – отдельной личностью, вторая, в крайних случаях, может привести к выраженным конфликтным отношениям близнецов, своеобразному протесту против «второго – такого же». С возрастом первая тенденция обычно ослабевает, уступая место второй, причем у близнецов-мужчин данный процесс происходит легче, чем у женщин. Однако наиболее детально близнецовую ситуацию исследовал Р. Заззо и описал в 1960 г. в книге «Близнецы: пара и личность» (на русский язык она, к сожалению, не переведена). Он ввел и само понятие «близнецовая ситуация», показал ее проявления и обосновал необходимость ее изучения.

С помощью этого варианта метода решаются две задачи. Первая из них – общепсихологическая – поскольку индивидуум существует только внутри некоторых систем связей (например, в диаде) и «в этом смысле можно сказать, что мы все «близнецы», постольку близнецовая пара, особенно генетически идентичные МЗ близнецы, может быть прекрасной моделью для изучения процессов индивидуализации, влияния конкретных средовых (внутрипарных и семейных) факторов на формирование тех или иных психологических черт и т.д.

Вторая задача, по существу, есть проверка, во-первых, валидности самого близнецового метода, а также постулата о равенстве средовых влияний в парах МЗ и ДЗ близнецов и, во-вторых, вопроса о том, репрезентативна ли среда близнецов среде, в которой развиваются одиночно рожденные дети. Если условия развития и жизни близнецов высоко специфичны, имеют собственные, только им присущие закономерности, то близнецы перестают быть выборкой, репрезентативной общей популяцией, и не могут быть использованы для изучения общих закономерностей.

Третья связана с жизнью самих близнецов. Чрезмерная, некомпенсируемая идентификация себя со своим со-близнецом или пары как целого, как особой «единицы», приводящая к отсутствию личной идентичности, может стать причиной формирования личностных черт, затрудняющих социальную адаптацию и в детстве, и во взрослом возрасте. Поэтому изучение специфических психологических характеристик близнецовой пары необходимо и для проведения консультационной работы с родителями, имеющими детей-близнецов.

4 Метод разлученных близнецов состоит в том, что оценивается внутриспарное сходство по изучаемому признаку у близнецов, разлученных после рождения и выросших в разных условиях среды.

III этап. *Обработка результатов*

Имеется целый ряд ограничений близнецового метода:

1 Недостаточная репрезентативность, поскольку по некоторым характеристикам наблюдаются систематические отличия между близнецами и обычными людьми.

2 Особенности перинатального развития (до и после рождения). Для близнецов характерен более низкий вес при рождении, больший процент мертворождений, выше смертность в раннем возрасте, больше осложнений при беременности и родах. Низкая масса близнецов чаще всего обусловлена недостаточностью маточно-плацентарного комплекса, который не способен в достаточной степени обеспечить адекватные условия для оптимального роста и развития близнецов. Следствием этого является задержка развития плодов, которая при многоплодной беременности является распространенным явлением.

3 Сниженные значения коэффициента интеллекта, особенно в раннем возрасте. В качестве причин приводились вышеупомянутые особенности перинатального развития. Однако, по всей видимости, основную роль играют особенности развития близнецов

после рождения. Близнецы неизбежно развиваются в непрерывном контакте друг с другом. В каком-то смысле каждый из них есть часть среды другого, что особенно выражено у МЗ близнецов. В результате такая замкнутость друг на друге приводит к отставанию в речевом развитии.

4 Возникновение разделения ролей. Например, один из близнецов в основном осуществляет контакты с внешним миром, а другой может доминировать в отношениях внутри пары. Это приводит к усилению внутриварных различий. Для некоторых пар обнаруживаются и варианты протестного поведения, когда близнецы начинают специально демонстрировать разное поведение в ответ на стремление окружающих подчеркнуть их сходство. Данное обстоятельство также может повлиять на оценки внутриварного сходства. В связи с этим при изучении наследуемости высших психических функций рекомендуется проводить специальный анализ близнецовой среды.

5 Общая среда для МЗ близнецов является более «общей». МЗ близнецы больше времени проводят друг с другом, с ними одинаково обращаются родители. Имеется выраженная тенденция со стороны родителей МЗ близнецов всячески подчеркивать их сходство, одинаково одевать, обращаться и т.д. У ДЗ близнецов степень разделенности среды меньше и соответственно оценки наследуемости, полученные классическим близнецовым методом, должны быть несколько завышены. В результате коэффициенты наследуемости, полученные другими способами, например в исследованиях на приемных детях, получаются несколько ниже.

3. Генеалогический метод

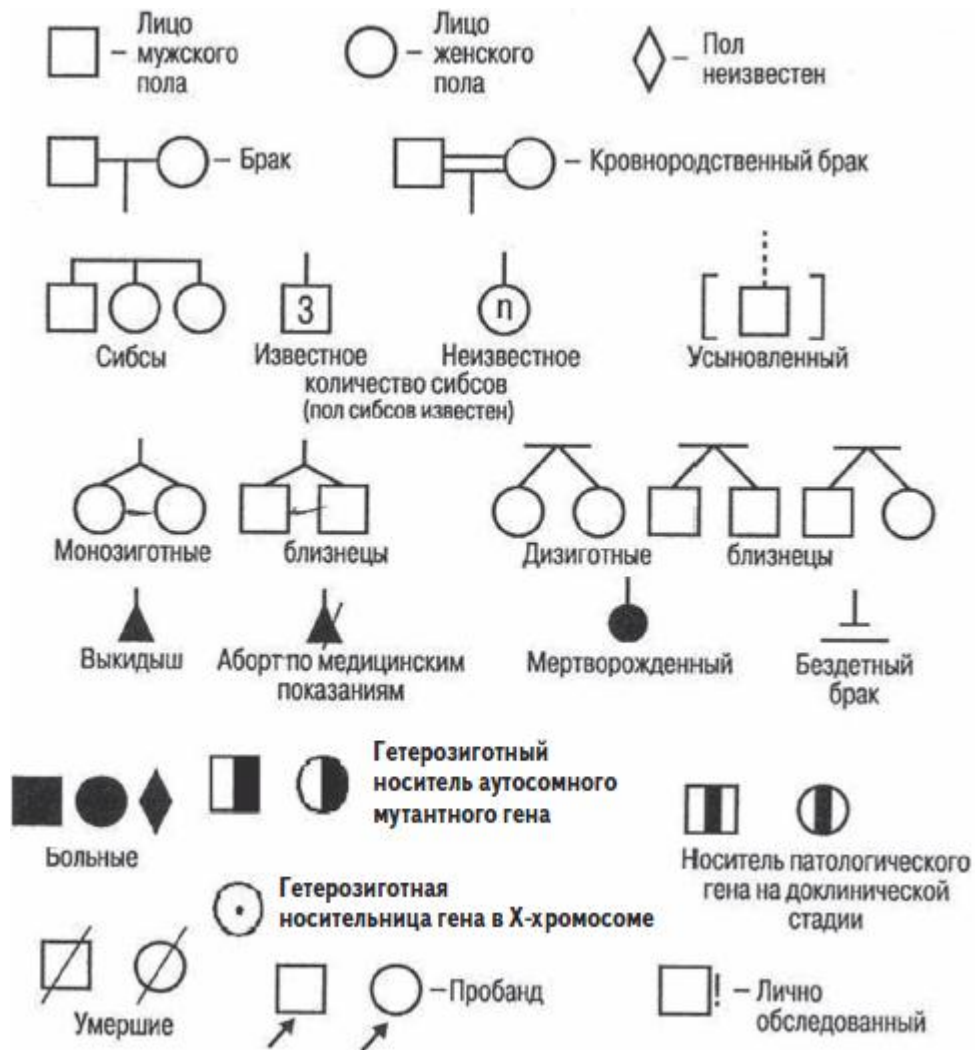
Генеалогический метод, т.е. метод исследования семей, основан на простой логике: если какой-либо признак кодируется в генах, то, чем ближе родство (т.е. чем больше одинаковых генов), тем более похожими друг на друга по данному признаку должны быть эти люди. Вот почему обязательное условие использования генеалогического метода – наличие родственников первой степени родства, образующих так называемую нуклеарную («ядерную») семью; к ним относятся пары родитель – потомок и сиблинг – сиблинг (сиблинг – родные братья, сестры); они имеют в среднем 50% общих генов. Далее с уменьшением степени родства уменьшается доля общих генов, и по схеме метода должно снижаться сходство людей. Чем больше поколений включает в себя генеалогическое древо и чем шире круг родственников, т.е. чем оно обширнее, тем надежнее должны быть получаемые результаты.

В проведении генеалогического исследования выделяют два этапа:

I Этап *составления родословных*

Для составления генеалогических древ существуют определенные правила и символы (таблица).

Таблица – Символы, используемые для составления генеалогического древа



Примечание: пробанд – человек, с которого начинается построение родословной; сибсы – дети, родившиеся у одних и тех же родителей (братья, сестры)

Родословная сопровождается краткой записью о каждом члене с указанием его родства по отношению к пробанду.

При построении родословных необходимо соблюдать следующие правила:

1 Родословную изображают так, чтобы каждое поколение находилось на своей горизонтали или радиусе (для обширных родословных). Поколения нумеруются римскими цифрами, а члены родословной – арабскими.

2 Составление родословной начинают от пробанда. Расположите символ пробанда (в зависимости от пола – квадратик или кружок, обозначенный стрелочкой) так, чтобы от него можно было рисовать родословную как вниз, так и вверх.

3 Сначала рядом с пробандом разместите символы его родных братьев и сестер в порядке рождения (слева направо), соединив их графическим коромыслом.

4 Выше линии пробанда укажите родителей, соединив их друг с другом линией брака.

5 На линии (или радиусе) родителей изобразите символы ближайших родственников и их супругов, соединив соответственно их степени родства.

6 На линии пробанда укажите его двоюродных и т.д. братьев и сестер, соединив их соответствующим образом с линией родителей.

7 Выше линии родителей изобразите линию бабушек и дедушек.

8 Если у пробанда есть дети или племянники, расположите их на линии ниже линии пробанда.

9 После изображения родословной (или одновременно с ним) соответствующим образом покажите обладателей или гетерозиготных носителей признака (чаще всего гетерозиготные носители определяются уже после составления и анализа родословной).

10 Укажите (если это возможно) генотипы всех членов родословной.

11 Если в семье несколько наследственных заболеваний, не связанных между собой, составляйте родословную для каждой болезни по отдельности.

II *Этап генетического анализа генеалогических данных*

В генетическом анализе составленной родословной выделяют три стадии:

1 Определение типа наследования признака – доминантный или рецессивный. Для этого необходимо выяснить:

- 1) часто ли встречается изучаемый признак (во всех поколениях или нет);
- 2) многие ли члены родословной обладают признаком;
- 3) имеют ли место случаи рождения детей, обладающих признаком, если у родителей этот признак не проявляется;
- 4) имеют ли место случаи рождения детей без изучаемого признака, если оба родителя им обладают;
- 5) какая часть потомства несет признак в семьях, если его обладателем является один из родителей.

2 Определение, наследуется ли признак сцепленно с полом. Для этого надо выяснить:

- 1) как часто встречается признак у лиц обоих полов; если встречается редко, то лица какого пола несут его чаще;
- 2) лица какого пола наследуют признак от отца и матери, несущих признак.

Виды наследования:

1 Аутосомно-доминантное наследование:

- 1) признак встречается в родословной часто, практически во всех поколениях, одинаково часто и у мальчиков, и у девочек;
- 2) если один из родителей является носителем признака, то этот признак проявится либо у всего потомства, либо у половины;
- 3) больной ребенок рождается у больных родителей с вероятностью 100%, если они гомозиготны; 75%, если они гетерозиготны;
- 4) вероятность рождения больного ребенка у здоровых родителей 0%.

2 **Аутосомно-рецессивное наследование:**

- 1) признак встречается редко, не во всех поколениях, одинаково часто и у мальчиков, и у девочек;
- 2) признак может проявиться у детей, даже если родители не обладают этим признаком;
- 3) если один из родителей является носителем признака, то он не проявится у детей или проявится у половины потомства.
- 4) вероятность рождения больного ребенка у здоровых родителей 25%, если они гетерозиготны; 0%, если они оба (или один из них) гомозиготны по доминантному гену;
- 5) часто проявляется при близкородственных браках.

3 **Наследование, сцепленное с полом:**

- 1) *X-доминантное наследование:*
 - а) больные встречаются в каждом поколении;
 - б) чаще признак встречается у лиц женского пола;
 - в) если мать больна, а отец здоров, то признак передается потомству независимо от пола, он может проявляться и у девочек, и у мальчиков;
 - г) если мать здорова, а отец болен, то у всех дочерей признак будет проявляться, а у сыновей нет;

д) больной ребенок рождается у больных родителей с вероятностью 100%, если мать гомозиготна; 75%, если мать гетерозиготна;

е) вероятность рождения больного ребенка у здоровых родителей 0%.

2) *X-рецессивное наследование:*

а) чаще признак встречается у лиц мужского пола;

б) чаще признак проявляется через поколение;

в) если оба родителя здоровы, а мать гетерозиготна, то признак часто проявляется у 50% сыновей;

г) если отец болен, а мать гетерозиготна, то обладателями признака могут быть и лица женского пола.

3) *Y-сцепленное наследование:*

а) больные встречаются не в каждом поколении;

б) признак встречается только у лиц мужского пола;

в) если отец несет признак, то, как правило, этим признаком обладают и все сыновья;

г) вероятность рождения больного мальчика у здоровых родителей 25%, больной девочки – 0%.

Метод анализа родословных первым начал применяться в генетике поведения. Им пользовался Ф. Гальтон для изучения наследственности таланта. Хотя этот метод как таковой в генетике поведения в настоящее время практически не применяется, что связано с его малой эффективностью, все же в генетике человека, и в особенности в медицинской генетике, метод изучения родословных является одним из основных. Поэтому коротко остановимся на описании этого метода.

Поскольку в генетике человека экспериментальные скрещивания невозможны, наследование того или иного признака изучают путем сбора данных в семьях. В семьях можно проследить те же закономерности менделевского расщепления и независимого распределения признаков, что и при экспериментальных скрещиваниях у растений и животных. В тех случаях, когда изучаются альтернативные (дискретные, качественные) признаки, анализ родословных помогает установить тип наследования (доминантный, рецессивный, сцепленный с полом). Через родословные можно получить сведения об аллелях и обнаружить сцепленные гены. В медицинской генетике метод родословных широко применяется при изучении наследования различных заболеваний или патологических отклонений. В современной психогенетике родословные необходимы для локализации генов на хромосомах при анализе сцепления, о котором пойдет речь в следующей теме.

Для большинства психологических признаков характерно полигенное наследование, поэтому метод родословных как таковой применять не имеет смысла. Однако применяемые здесь методы анализа внутрисемейного сходства (близнецы, приемные дети, родители, сибсы) можно считать расширенным вариантом метода родословных. Так, Ф. Гальтон в своем известном исследовании, описывая родословные знаменитых людей, рассматривал выдающиеся способности как качественный признак, вернее, как крайнюю степень выраженности количественного признака, при котором количество переходит в новое качество, которое можно назвать талантом. Ф. Гальтон [первым] применил генеалогический метод для анализа наследования у человека, однако схемы родословных, составленные Ф. Гальтоном, внешне значительно отличаются от привычных для нас схем. В современной генетике при составлении родословных пользуются системой специальных символов, которая была предложена в 1931 г.

Носитель интересующего нас признака (например, пораженный болезнью или обладающий каким-либо талантом) называется пробандом. На схемах больные обозначаются зачерненными символами. Гетерозиготные носители рецессивного гена могут обозначаться символами, зачерненными наполовину. Поколения нумеруют сверху

вниз римскими цифрами, а индивиды в пределах поколения нумеруются арабскими цифрами. Таким образом, каждый индивид в родословной имеет свой шифр.

После работ Ф. Гальтона неоднократно делались попытки, например, подтвердить наследование гениальности. В качестве доказательств наследственной одаренности, помимо всего известного семейства Бахов, приводились примеры родословных различных знаменитых семейств. Скажем, династия математиков Бернулли, которая в 6 поколениях дала 11 знаменитых ученых. 103 года представители этой семьи возглавляли кафедру математики в Базельском университете в Швейцарии! Но данные о семьях выдающихся людей – не доказательство наследственной передачи таланта, это лишь повод поставить об этом вопрос – найдется множество примеров, когда выдающиеся музыканты или ученые были единственными в своем роду. Наблюдая семейную передачу какой-либо способности, нельзя с полной уверенностью утверждать, что она является наследственной, поскольку в семье помимо наследственной существует еще и культурная передача, и корреляция между родителями и потомством может объясняться не только наследственностью, но и средой. И доказательство этому – большая встречаемость музыкальных семей в XVII–XVIII вв., чем сейчас – музыка была ремеслом, профессией, тогда как сейчас это либо потребность таланта, рвущаяся наружу, либо контент шоу-бизнеса. Повторимся: высокая встречаемость выдающихся способностей у представителей одной семьи не является доказательством их наследуемости, поскольку генеалогический метод не позволяет разводить наследственные и средовые причины изменчивости количественных признаков. В настоящее время в генетике поведения генеалогический метод сам по себе не используется, его применяют в сочетании с другими (близнецовым, приемных детей, при анализе сцепления).

Сравниваемые родственники могут принадлежать к одному поколению. К их числу относятся братья и сестры (сисбсы), родившиеся в одной семье и имеющие в среднем половину общих генов, а также родственники, имеющие меньшее генетическое сходство, например, дети от разных браков – полусисбсы (дети, имеющие одну и ту же мать, но разных отцов, или наоборот), двоюродные братья и сестры и т. д. Сравниваться могут и пары родственников, принадлежащие к разным поколениям: родители – с детьми, бабушки и дедушки – с внуками, тети и дяди – с племянниками.

Интерпретация результатов при таких сопоставлениях такая же, как и в близнецовом методе: о влиянии генотипа можно говорить, когда большей степени родства сопутствует и большее сходство (корреляция) по изучаемой психологической характеристике, например, если сисбсы похожи больше, чем полусисбсы, родители и дети – больше, чем бабушки и внуки, и т. д. Но, вообще, в рамках семейного исследования более надежным для определения роли генотипа и среды является сопоставление двоюродных братьев и сестер с троюродными (поскольку и те и другие, по крайней мере, не живут обычно под одной крышей), чем родных братьев и сестер с двоюродными. И еще – серьезная проблема возникает при сравнении родственников, принадлежащих к разным поколениям, например, родителей и детей: влияние генотипа на некоторые психологические особенности может изменяться с возрастом, а методы диагностики психологических особенностей, рассчитанные на людей разного возраста, могут быть не совсем сопоставимы – дети могут оказаться непохожими на родителей по какой-либо характеристике, вариативность которой в значительной степени связана с генотипом. Выход – проведение долговременных исследований – обследовать родителей по какой-либо характеристике, подождать, пока их дети вырастут до того возраста, в котором обследовались родители, и повторить исследование на детях.

4. Метод приемных детей

Частным случаем генеалогического метода является метод приемных детей. Этот подход позволяет достаточно четко определить влияние как генетических, так и средовых факторов на изучаемый признак. Логика его проста: в исследование включаются максимально рано отданные на воспитание чужим людям-усыновителям дети, их

биологические и приемные родители. 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 можно увидеть, что больший удельный вес генетических детерминант проявится в большем сходстве ребенка со своим биологическим родителем; если же превалируют средовые воздействия, то, напротив, ребенок будет больше похож на родителя-усыновителя.

Необходимым условием использования метода приемных детей является широкий диапазон средовых условий в семьях-усыновительницах и, наоборот, уравнивание этих семей по тем или иным характеристикам (например, по высокому интеллекту приемных родителей или воспитательским стилям) с последующим сопоставлением индивидуальных особенностей усыновленных ими детей от биологических родителей, имевших полярные значения исследуемого признака. Например, показано, что, во-первых, дети биологических родителей с низким интеллектом, попавшие в хорошую среду, имеют интеллект значительно выше того, который мог быть предсказан, но, во-вторых, в одинаково хорошей среде семей-усыновителей распределение оценок интеллекта приемных детей существенно зависит от интеллекта биологических родителей: если они имели высокие (>120) баллы IQ, 44% детей имеют столь же высокий интеллект и никто не имеет оценку ниже 95 баллов; если же родные родители имели IQ < 95, то у 15% детей IQ тоже ниже 95 баллов и никто не имеет IQ > 120 баллов. Иначе говоря, в одинаково хорошей среде распределение оценок IQ приемных детей сдвинуто в сторону высоких значений, если биологические родители имели высокий интеллект, и в сторону низких, если они имели сниженный интеллект.

Возможные ограничения метода связаны с несколькими проблемами. Во-первых, насколько репрезентативна популяция та группа женщин, которая отдает детей? Если по каким-либо параметрам выборки окажутся отклоняющимися от популяционных распределений, это должно быть учтено при интерпретации результатов, но не дает повода считать метод невалидным.

Во-вторых, возникает более специфичный вопрос о селективности размещения детей в приемные семьи: нет ли сходства между родными и приемными родителями по каким-либо чертам? Понятно, что такое сходство зависит от корреляции в парах ребенок – усыновитель, если исследуемая черта детерминирована наследственностью, и в парах ребенок – биологический родитель, если она в большей мере определяется средой. В любом случае оценки генетического или средового компонента изменчивости данной черты будут искажены.

В-третьих, существует проблема пренатальных влияний материнского организма на особенности будущего ребенка, которые должны повышать сходство матери и отданного ребенка за счет внутриутробных, но средовых, а не генетических факторов. Как считают некоторые исследователи, к моменту рождения человеческий плод уже имеет некоторый «опыт», ибо его нейроанатомические особенности, кортикальный субстрат и структура внутриутробной среды допускают возможность некоторого «обучения». Если это так, то сходство биологической матери с отданным ребенком может иметь негенетическое происхождение. Вследствие этого некоторые исследователи даже считают, что метод приемных детей весьма информативен для изучения различных постнатальных средовых влияний, но не для решения проблемы генотип – среда.

Исследование усыновленных детей является жесткой экспериментальной схемой, позволяющей четко развести влияние генетических и средовых факторов. Эта схема включает, во-первых, сопоставление детей и их биологических родителей, во-вторых, сопоставление детей и их родителей-усыновителей. Если дети были усыновлены в первые дни жизни и никогда не видели своих биологических родителей, то с ними они имеют только общие гены. С родителями-усыновителями, с которыми дети прожили всю жизнь, у детей нет никакого генетического сходства, но зато есть общие средовые условия.

Поскольку отказ от своих детей и их последующее усыновление представляет собой все-таки экстремальную, в некотором роде, ситуацию, чистота метода приемных детей при исследовании психологических характеристик может подвергаться сомнению. Возможно ли набрать достаточно большую выборку детей, которые были усыновлены в первые дни жизни? Нет ли патологий у матерей, отказавшихся от своих детей (психических заболеваний, алкоголизма и т. д.), которые могут передаваться по наследству и через которые будут преломляться психологические особенности детей (что и приведет к сходству детей с их биологическими матерями)? Таких вопросов может быть много... Кстати, часто социально-экономический статус биологических матерей ниже, чем статус семей-усыновителей. Однако родители тех, кто отказался от детей – биологические бабушки и дедушки приемных детей могут и не отличаться по социально-экономическому статусу от бабушек и дедушек в семьях-усыновителях. Биологические родители (и матери, и отцы) могут не отличаться от родителей-усыновителей по своим интеллектуальным характеристикам.

При усыновлении дети часто случайно распределяются по семьям: нет такого, чтобы ребенок более образованной биологической матери попадал в более образованную семью, а ребенок менее образованной матери – в менее образованную. Случайное распределение детей по семьям позволяет говорить о четком разделении генетических и средовых влияний. Схема исследования приемных детей, позволяющая надежно развести генетические и средовые факторы, влияющие на индивидуальные различия, может быть осуществлена, конечно, в реальном эксперименте, но вместе с тем многие исследователи считают, что метод приемных детей вряд ли будет играть существенную роль в будущих генетических работах, и связано это не с разрешающей способностью самого метода, а с традициями усыновления. Прежде всего в ряде стран тайна усыновления охраняется законом – детям не принято сообщать о факте усыновления и, живя в приемной семье, они считают, что живут со своими биологическими родителями. В тех странах, где факт усыновления не принято скрывать от детей, постепенно меняется практика усыновления – все большее распространение получают такие варианты усыновления, при которых биологические родители ребенка, отдавая его в другую семью, не прекращают контакты с ним и принимают самое деятельное участие в его воспитании. Такая ситуация, несомненно, свидетельствует о либерализации взглядов в мире (исчезает стигматизация матерей-одиночек, окружающие терпимее относятся к отдавшим своего ребенка в другую семью, если это не ущемляет интересов ребенка, и т. д.). Однако такой вариант усыновления, если он станет общепринятым, сделает невозможным проведение указанных генетических исследований, поскольку не позволит надежно развести генетические и средовые факторы, влияющие на изменчивость изучаемых характеристик.

5. Популяционный метод

Законы распространения генов среди населения изучает популяционная генетика. Для ряда генетических методов, с помощью которых анализируется наследование психических свойств в семьях, необходимо сопоставление с распределением таких свойств в популяции.

Под популяцией понимается совокупность индивидов одного вида, длительное время проживающих на определенной территории и имеющих общий генофонд. Важным моментом является то, что изучаются группы населения с учетом таких факторов, как природно-климатические, экономические, социальные и другие условия жизни. Генетическая характеристика популяций позволяет установить генофонд популяции, факторы и закономерности, обуславливающие сохранение генофонда или его изменение в поколениях. Изучение особенностей распространения психических свойств в разных популяциях дает возможность прогнозировать распространенность этих свойств в последующих поколениях. Генетическая характеристика популяции начинается с оценки распространенности изучаемого свойства или признака среди населения. По данным о

распространенности признака определяются частоты генов и соответствующих генотипов в популяции.

Необходимость выделения популяционного метода связана с тем, что распространенность наследственных заболеваний далеко не одинакова по разным регионам мира, или даже отдельной страны, или территории. Например, распространенность хромосомных аномалий колеблется от 5 до 8 на 1000 новорожденных, но наибольшее распространение имеет болезнь Дауна – в разных популяциях варьирует от 5 до 25 на 1000 новорожденных.

Аналогичная особенность свойственна и моногенным заболеваниям: частота фенилкетонурии в России 1:7900 новорожденных, в Австрии – 1:12 000, в Финляндии – 1:43 000, в Японии 1:100 000. Таким образом, существует широкая дифференциация народов и этнических групп по распространенности наследственных заболеваний.

Широкие вариации касаются аутосомно-доминантных, аутосомно-рецессивных и Х-сцепленных наследственных болезней, а также большой группы мультифакториальных заболеваний.

Наряду с высокой дифференциацией отдельных болезней по странам, ряд болезней встречаются примерно с одинаковой частотой – тапеторетинальная абиотрофия, ихтиоз, гемофилия, миопатия Дюшенна и др., что указывает на наличие равновесия между давлением мутаций и отбором в крупных популяциях.

Популяционная генетика не только констатирует разные частоты заболеваний в тех или иных регионах, но и пытается понять причины их неодинакового распределения, выяснить закономерности, влияющие на частоту и генетическое разнообразие наследственных заболеваний в разных по структуре популяциях.

Накоплен большой опыт подобных исследований, который свидетельствует о том, что на распространенность влияет генетическое разнообразие (частота генотипов, частота аллелей и др.) и частота болезней при передаче поколениям может изменяться под влиянием многих генетических факторов (типа семейных браков, размера популяции, миграции населения, типов мутаций, степени отбора и др.).

Генетическая популяция – один из важнейших факторов, определяющих особенности передачи по наследству различных признаков.

Популяционная генетика исследует закономерности распределения генов и генотипов в популяциях.

В медицинской практике нередко появляется необходимость установить количественные соотношения людей с различными генотипами по какому-либо аллелю, включающему патологический ген, или частоту встречаемости этого гена среди населения. Расчёты ведутся в соответствии с положениями закона Харди-Вайнберга. Этот закон разработан для популяций, отвечающих следующим условиям:

- свободное скрещивание, т.е. отсутствие специального подбора пар по каким-либо отдельным признакам;
- отсутствие оттока генов за счёт отбора или миграции особей за пределы данной популяции;
- отсутствие оттока генов за счёт отбора или миграции особей в данную популяцию извне;
- равная плодовитость гомозигот и гетерозигот. Такая популяция называется равновесной.

Закон Харди-Вайнберга применим к анализу крупных популяций, где нет тенденции подбора пар с соответствующими генотипами.

Первое положение закона Харди-Вайнберга гласит: сумма частот генов одного аллеля в данной популяции есть величина постоянная. Это записывается формулой:

$$p + q = 1,$$

где p – число доминантных генов аллеля A , q – число рецессивных генов того же аллеля a . Обе величины обычно принято выражать в долях единицы, реже – в процентах (тогда $p+q=100$).

Частота определённых пар генов устанавливается естественным отбором в ряде предшествовавших поколений.

Второе положение закона Харди-Вайнберга: сумма частот генотипов по одному аллелю в данной популяции есть величина постоянная, а распределение их соответствует коэффициентам бинома Ньютона второй степени. Формула для исчисления частот генотипов $p^2 + 2pq + q^2 = 1$, где p^2 – число гомозиготных особей по доминантному гену (генотип AA), $2pq$ – число гетерозигот (генотип Aa), q^2 – число гомозиготных особей по рецессивному гену (генотип aa).

Закон Харди-Вайнберга включает ещё одно важное положение: в равновесной популяции частоты генов и частоты генотипов сохраняются в ряде поколений.

Анализ популяций с позиций основных положений закона Харди-Вайнберга позволяет наглядно представить весь механизм различных форм естественного отбора, а по изменениям частот генов в ряде последовательных поколений выяснить направление изменчивости конкретной популяции.

Положение закона Харди-Вайнберга применимы и к множественным аллелям. Тогда в случае трёх аллельных генов частоты их могут быть выражены как $p+q+r=1$, а частоты генотипов – как $p^2 + q^2 + r^2 + 2pq + 2pr + 2qr = 1$.