

МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ
Національний аерокосмічний університет ім. М. Є. Жуковського
«Харківський авіаційний інститут»

В. А. Федосєєв, Т. П. Старовойт

ПСИХОГЕНЕТИКА

Навчальний посібник

Харків «ХАІ» 2019

УДК 159.922(075.8)
Ф32

Рецензенти: д-р мед. наук, проф. Є. Я. Ніколенко,
д-р мед. наук, проф. Л. Я. Васильєва-Лінецька

Федосєєв, В. А.

Ф32 Психогенетика [Текст] : навч. посіб. / В. А. Федосєєв, Т. П. Старовойт. – Харків : Нац. аерокосм. ун-т ім. М. Є. Жуковського «Харків. авіац. ін-т», 2019. – 88 с.

ISBN 978-966-662-703-5

Описано психогенетику як сучасну галузь знань і методи дослідження у психогенетиці. Наведено закономірності менделівської та неменделівської генетики. Подано сучасні уявлення про генотип, середовище та їх взаємодію. Описано основні положення генетики популяцій. Викладено сучасні уявлення про генетичні передумови відмінностей між людьми за такими індивідуально-психологічними характеристиками, як темперамент, риси особистості, особливості когнітивної сфери, статеві та гендерні особливості. Подано результати психогенетичних досліджень порушень психічного розвитку та психічних розладів.

Для студентів при самостійній роботі з курсу «Психогенетика», а також як додатковий матеріал при самостійній роботі з курсів «Загальна психологія», «Неврологія та основи психіатрії» та ін.

Іл. 11. Табл. 10. Бібліогр.: 23 назви

УДК 159.922(075.8)

© Федосєєв В. А., Старовойт Т. П., 2019
© Національний аерокосмічний
університет ім. М. Є. Жуковського
«Харківський авіаційний інститут», 2019

ISBN 978-966-662-703-5

Розділ 1. ВСТУП ДО СУЧАСНОЇ ПСИХОГЕНЕТИКИ

1.1. Предмет, завдання і методи сучасної психогенетики

Психогенетика – це міждисциплінарна галузь знань, область дослідження якої знаходиться на межі між психологією і генетикою. Предметом вивчення психогенетики є роль спадковості й середовища у формуванні індивідуальних психологічних особливостей. У зарубіжній літературі частіше використовується термін «генетика поведінки» (behavior genetics), що охоплює дослідження поведінки тварин і людини.

Психогенетика займається пошуком генетичних передумов відмінностей між людьми. За словами американського психолога Р. Пломіна, на 99 % ДНК людей збігаються, люди є практично ідентичними, але 1 %, на який ми відрізняємося, має величезне значення. І психогенетики ставлять запитання про те, чому в деяких дітей спостерігаються порушення читання, а в інших – ні, чому в деяких розвивається шизофренія, а в інших – її немає. Це те, чим займається психогенетика, – вивчає відмінності.

Для психології важливість психогенетики обумовлюється тим, що вона дає змогу уточнити роль впливів середовища в розвитку або інших особливостей особистості. Психогенетика допомагає виявити ті компоненти середовища, які дійсно можуть вплинути на формування особливостей поведінки людини і властивостей її психіки.

Завдання психогенетики:

1. З'ясування ролі спадковості й середовища у формуванні відмінностей між людьми за психологічними ознаками.
2. Визначення набору середовищ, які призводять до появи одного й того самого генотипу в різних фенотипах.
3. Визначення параметрів середовища, істотних для розвитку тієї або іншої ознаки (що впливає на розвиток IQ дитини, наприклад, читання книг, комп'ютер, наявність книг).

У сучасній психогенетиці використовуються такі методи: близнюкові методи дослідження (Twin studies); метод прийомних дітей; молекулярно-генетичні методи.

Близнюкові методи дослідження були започатковані видатним англійським ученим Френсісом Гальтоном, якого називають засновником психогенетики. Ці методи базуються на існуванні двох типів близнят. Однойцеві, або монозиготні, близнята мають фактично ідентичний генотип (невелика мінливість може виникати внаслідок соматичних мутацій), особливої уваги заслуговують ті випадки, коли такі близнята зростали окремо один від одного. У такому разі схожі ознаки близнят із великою ймовірністю можна вважати зумовленими генотипом.

Дизиготні близнята, які мають у середньому тільки 50 % спільних генів, є цінними для вивчення як особи, що проживають у приблизно

однакових умовах довкілля, більш схожих ніж у братів/сестер однакового віку.

У першому, класичному, варіанті близнюкового методу виходять з оцінок внутрішньопарної схожості моно- і дизиготних близнят. Для аналізу дискретних (перервних, цілочислових) ознак використовуються поняття "конкордантність" і "дискордантність". Близнята вважаються конкордантними, якщо в обох є або відсутня певна ознака, наприклад, обоє хворіють на шизофренію або жоден із них не має цієї хвороби. Близнята вважаються дискордантними, якщо певна ознака в них виявляється по-різному, наприклад, один хворіє на шизофренію, а інший – ні.

Якщо конкордантність монозиготних близнят достовірно є вищою, ніж дизиготних, то це означає, що досліджувана психологічна характеристика суттєво залежить від генотипу. Якщо конкордантність монозиготних близнят достовірно не відрізняється від конкордантності дизиготних, то це свідчить про незначну роль генотипу, тобто характеристика більшою мірою детермінована умовами середовища. У випадку, коли конкордантність дизиготних близнят є вищою, ніж монозиготних, у проведеній роботі були допущені помилки.

Для отримання достовірних результатів кількість порівнюваних пар має становити не менше 100.

Таблиця 1.1

Порівняння конкордантності деяких ознак між моно- і дизиготними близнятами

Ознака	Монозиготні близнята (% конкордантності)	Дизиготні близнята (% конкордантності)
Колір волосся	79	22
Колір очей	99.6	28
Кров'яний тиск	63	36
Праворукість/ліворукість	79	77
Захворювання на кір	95	87
Клишоногість	23	2
Туберкульоз	53	22
Рак молочної залози	6	3
Шизофренія	80	13
Синдром Дауна	89	7
Біполярний афективний розлад	80	20

У табл. 1.1 наведено дані щодо конкордантності близнят за деякими особливостями та захворюваннями, а в табл. 1.2 – щодо впливу генотипу на формування психічних характеристик.

Для ознак, що піддаються кількісному оцінюванню, таких як, наприклад, коефіцієнт інтелекту, визначають внутрішньопарний коефіцієнт

кореляції між близнятами – r_{M3} і $r_{Д3}$. Також розраховується **коефіцієнт успадковування характеристики h^2** , який свідчить про ступінь впливу на характеристику генотипу:

$$h^2 = \frac{r_{M3} - r_{Д3}}{1 - r_{Д3}} \text{ або } h^2 = \frac{K_{M3} - K_{Д3}}{100 - K_{Д3}},$$

де r_{M3} – коефіцієнт кореляції ознаки серед монозиготних близнят;
 $r_{Д3}$ – коефіцієнт кореляції ознаки серед дизиготних близнят;
 K_{M3} – конкордантність ознаки серед монозиготних близнят;
 $K_{Д3}$ – конкордантність ознаки серед дизиготних близнят.

Таблиця 1.2

Внесок генотипу у формування деяких психічних характеристик

Психологічна характеристика	Внесок генотипу	Психологічна характеристика	Внесок генотипу
IQ дітей	0,2	Пошук новизни	0,45
IQ підлітків	0,5	Сумлінність	0,38
IQ дорослих	0,81	Відвертість	0,45
Загальний фактор інтелекту g	0,52	Здібність до згоди	0,35
Математичні здібності	0,38	Радикалізм	0,65
Просторові уявлення	0,38	Консервативність мислення	0,54
Набуття навичок читання вголос	0,7	Авторитарність	0,62
Побіжність мови	0,3	Роздратованість	0,37
Дивергентне мислення		Жорстокість у чоловіків	0,55
Вербальна зрозумілість	0,5	Агресивна і антисоціальна поведінка у дітей	0,66
Логічність	0,48	Схильність до тяжких злочинів	0,5
Точність	0,46	Схильність до самогубства	0,35
Успішність у вивченні мов	0,46	Схильність до переїдання	0,25
Успішність у вивченні гуманітарних дисциплін	0,48	Схильність до опіатної залежності	0,25
Успішність у вивченні природничих дисциплін	0,3	Схильність до алкоголізму	0,55
Увага	0,75	Схильність до тютюнопаління у жінок	0,45
Екстраверсія	0,39	Схильність до тютюнопаління у чоловіків	0,6
Нейротизм	0,31	Інтенсивність тютюнопаління	0,75
Альтруїзм	0,35	Гомосексуальність	0,4
Імпульсивність	0,38	Аутизм	0,71

Цей кількісний показник являє собою оцінку частки спадкової складової мінливості ознаки в популяції. Його значення змінюється від 0 до 1,0 (або від 0 до 100 %). І якщо, наприклад, у дослідженні отримано оцінку успадкованості інтелекту, що дорівнює 70 %, то це слід розуміти так: мінливість IQ у досліджуваній популяції на 70 % визначається генетичною різноманітністю індивідів і на 30 % – різноманітністю умов їх середовища. Таким чином, коефіцієнт успадкованості є характеристикою популяції і не має ніякого відношення до оцінювання успадкованості й середовищних впливів на рівень інтелекту конкретного індивіда. Крім того, коефіцієнт успадкованості залежить від генетичного складу конкретної популяції і може змінитися, якщо буде обстежено іншу популяцію з іншим генофондом. Коефіцієнт успадкованості ознаки також може змінитися разом зі зміненням середовища, у якому знаходиться популяція. Отже, коефіцієнт успадкованості не характеризує саму ознаку (IQ) і ніякою мірою не вказує, на скільки відсотків розвиток ознаки в конкретного індивіда залежить від його генетичних особливостей.

У другому варіанті близнюкового методу – **методі розлучених близнят** – порівнюються монозиготні близнята, яких було розлучено в ранньому дитинстві. Оскільки їх генотип практично ідентичний, цей варіант методу дає змогу відокремити схожість, породжену однаковим генотипом, від схожості, причиною якої є однакові впливи середовища. Одним із найбільш відомих досліджень, у якому було використано цей метод, стало Міннесотське дослідження близнят (Bouchard T., Lykken D., McGue M., Segal N. & Tellegen A. (1990). Sources of human psychological differences: The Minnesota study of twins reared apart. *Science*, 250,223–229).

1983 року автори дослідження почали шукати й возз'єднувати пари розлучених близнят. У статті, написаній 1990 року, повідомляється про результати вивчення 56 пар монозиготних розлучених близнят із США і семи інших країн. Вони погодилися взяти участь у тижневій сесії психологічних і фізіологічних тестів і вимірювань. Результати монозиготних розлучених близнят зіставлялися із результатами монозиготних близнят, які виховувалися разом (табл. 1.3).

Ступінь схожості виражена величиною кореляції. Чим більшою є величина кореляції, тим більшою є схожість у парі близнят. За логікою, якщо середовище обумовлює індивідуальні відмінності, то близнята, які виховувались і жили в однакових умовах, повинні мати значно більшу схожість, ніж близнята, розлучені в ранньому дитинстві. Однак за результатами цього дослідження вплив умов середовища на монозиготних близнят, які зростали окремо, виявився практично таким же, як і для монозиготних близнят, яких виховували разом. За результатами досліджень Т. Бошарда і Д. Лікена, майже для кожної вивченої особливості поведінки, від швидкості реакції до релігійності, значна частка її мінливості у різних людей обумовлена впливом генів.

Порівняння внутрішньопарного коефіцієнта кореляції характеристик монозиготних розлучених близнят і монозиготних близнят, вихованих разом

Характеристика	Монозиготні розлучені близнята	Монозиготні близнята, виховані разом
Хвильова активність мозку	0,80	0,81
Кров'яний тиск	0,64	0,70
Пульс	0,49	0,54
Інтелект за тестом Векслера	0,69	0,88
Інтелект за тестом Равена	0,78	0,76
Особистісні риси за опитувальником MPQ	0,50	0,49
Особистісні риси за Каліфорнійським особистісним опитувальником	0,48	0,49
Опитувальник інтересів Стронга – Кемпбелла	0,38	0,39
Міннесотська шкала професійних інтересів	0,40	0,49
Релігійність	0,49	0,51
Нерелігійні соціальні установки	0,34	0,28

Варіант третій – **метод близнюкових сімей** – є поєднанням близнюкового й сімейного методів дослідження. Дає змогу провести межу між так званими фенкопіями – неуспадкованими змінами фенотипу організму, що виникають унаслідок незвичайного впливу зовнішнього середовища, і такими ж ознаками, зазвичай пов'язаними з певним геном або набором генів.

Коли йдеться про захворювання, порівнюють показники захворюваності в родичів конкордантних пар близнят і родичів дискордантних пар близнят. Якщо дискордантність спричинена фенкопією, то ризик захворювання у родичів дискордантних монозиготних близнят має бути приблизно таким же, як у загальній популяції. І у випадку, коли дискордантність є результатом впливу середовища, що перешкодило виявитися спадковій схильності, ризик захворювання у такій родині все одно буде вищим, ніж у цілому в популяції.

Метод близнюкових сімей можна застосовувати і для з'ясування так званого *материнського ефекту*, тобто більшого, порівняно з батьком, впливу матері на фенотип дітей. Основою цього явища може бути цитоплазматична спадковість. Мітохондрії успадковуються з цитоплазмою яйцеклітини, таким чином, у зиготі, що виникає після запліднення, усі мітохондрії успадковані по материнській лінії. Кількість ДНК у мітохондріях є невеликою, проте для деяких ознак це може мати значення. Ще одна

причина материнського ефекту – це вплив материнського організму на плід у період внутрішньоутробного розвитку.

Материнський ефект виявляють шляхом порівняння дітей у сім'ях, де матері є монозиготними близнятами, з дітьми у сім'ях, у яких монозиготними близнятами є батьки. З огляду на спорідненості такі діти є зведеними братами й сестрами, оскільки їхні батьки або матері генетично ідентичні. У таких дітей стільки ж загальних генів, скільки у зведених братів і сестер, – приблизно 25 %. Якщо схожість дітей вища в сім'ях, де матері – монозиготні близнята, порівняно зі схожістю дітей у сім'ях, де монозиготними близнюками є батьки, то це свідчить про наявність материнського ефекту.

Четвертий варіант близнюкового методу – **метод контрольного близнюка** – використовують при проведенні психологічних експериментів, оскільки генетично ідентичні люди можуть скласти «ідеальну» контрольну групу, завдяки чому забезпечується висока внутрішня валідність експерименту. Отже, один із пари близнят стає учасником експериментальної групи, а інший – контрольної. Зіставлення результатів експериментальної і контрольної груп дає підставу приймати або, навпаки, відхиляти експериментальну гіпотезу.

У багатьох дослідженнях використовуються близнюки-волонтери, що зголошуються взяти участь. Цей підхід є досить простим, але має свої недоліки: близнята, які зголошуються взяти участь, можуть відрізнитися від тих, які не зголошуються. Наприклад, волонтерами частіше стають однойцеві близнята, ніж різнойцеві. При дослідженні успадкованості певних розладів хворі близнята зголошуються частіше, ніж здорові. Такі речі можуть впливати на результати, тому їх необхідно уникати. Для цього створюються реєстри близнят.

Найпростіший метод створення баз даних близнят – це реєстрація кожного випадку народження двох і більше дітей. Такі реєстри існують у Великій Британії, Австралії, Німеччині, Бельгії, скандинавських країнах, на Шрі-Ланці, а також у штатах Мінесота та Вірджинія США.

Близнюкові реєстри також можна розробляти на основі інших баз даних – військових або медичних. У базах даних ведеться пошук осіб із однаковими часом і місцем народження та прізвищем. Потім з такими особами зв'язуються, щоб переконатись у тому, що вони справді є близнятами.

Використання близнюкових реєстрів строго регулюється, щоб запобігти порушенню придатності осіб. Інколи такі бази даних взагалі не містять контактної інформації близнят, а тільки прив'язку до інших реєстрів, наприклад онкохворих або національних баз даних медичного страхування.

Таким чином, близнюковий метод дає змогу виявити ступінь залежності ознаки від генотипу та умов середовища. Подібну мету має метод, який розглянемо далі.

Метод прийомних дітей. Дослідження прийомних дітей дає змогу розмежувати вплив генетичних і середовищних факторів. Якщо діти були усиновлені в перші дні життя і ніколи не бачили своїх біологічних батьків, то вони мають лише спільні гени. З прийомними батьками у них немає генетичної схожості, але є спільні умови середовища існування.

Зіставлення прийомних дітей з їх біологічними та прийомними батьками здійснюють за допомогою коефіцієнтів кореляції. Висока кореляція дітей (0,70...1,00) з біологічними батьками за певною ознакою свідчить на користь спадкових факторів, а з батьками, які їх виховали, – на користь умов середовища. Так, дослідження закономірностей успадковування коефіцієнта інтелекту показало, що середня загальна кореляція цієї ознаки у дітей з прийомними батьками становила 0,19 (з батьком – 0,17; з матір'ю – 0,21), а з біологічними – 0,50, що свідчить про значну роль генотипу в розвитку інтелекту.

Застосування методу прийомних дітей потребує чіткого дотримання певних правил. Насамперед необхідно обов'язково зважати на ефект пренатального середовища з боку біологічної матері для ознаки, чутливої до пренатальних впливів.

Для обстеження відбирають дітей, які були передані до інших сімей у перші дні життя (до 7 днів після народження) і більше ніколи з матір'ю не зустрічалися. Крім того, із дослідження рекомендується вилучати дітей, матері яких мають патології – психічні захворювання, алкоголізм, наркоманію тощо. Загалом соціально-економічний статус біологічних матерів є нижчим, ніж матерів із прийомних сімей. Проте для здійснення експерименту необхідно дотримуватися умови, щоб бабусі й дідусі з обох боків не різнилися за соціально-економічним статусом. Обоє біологічних батьків не мають відрізнятися від прийомних батьків за інтелектуальними характеристиками. Для отримання достовірних результатів кількість обстежуваних прийомних дітей має становити 200–300 осіб.

Для підвищення надійності даних до дослідження залучають звичайні сім'ї як контрольні. Порівняння даних, одержаних у прийомних сім'ях, з даними, отриманими у звичайних сім'ях, дає змогу перевірити, чи не є різними стилі батьківсько-дитячих стосунків у двох типах сімей.

Якщо є можливість, то визначають кореляцію між розлученими братами і сестрами, яких віддали в інші сім'ї або залишили з біологічними батьками, а також між дітьми різного походження у складі прийомної сім'ї. Це дасть додаткові дані, що підвищить надійність дослідження.

У деяких країнах (у т. ч. в Україні) у зв'язку з традиціями всиновлення (таємниця всиновлення охороняється законом) використання методу прийомних дітей є практично неможливим.

Сімейний (генеалогічний) аналіз – складання родоводів і дослідження успадкування певних ознак у низці поколінь.

Цей метод дає змогу розв'язати такі теоретичні й прикладні проблеми:

- чи є досліджувана ознака спадковою (за наявності її у родичів);
- тип і характер успадкування (домінантне чи рецесивне, аутосомне чи зчеплене зі статтю);
- зиготність осіб родоводу (гетеро- чи гомозиготні);
- частота або ймовірність фенотипічного прояву гена;
- ймовірність народження дитини зі спадковою патологією.

Генеалогічний аналіз складається з таких етапів дослідження: збирання даних про всіх родичів обстежуваного, складання родоводу, аналіз родоводу та висновки.

Родовід зазвичай складають за однією або кількома ознаками. Залежно від мети дослідження родовід може бути повним або частковим, однак краще зробити якнайповніший родовід за висхідним, низхідним і бічним напрямками. Складність збирання даних полягає в тому, що обстежуваний носій ознаки (пробанд) має добре знати своїх родичів і стан по лінії матері та батька не менше як у трьох поколіннях, що трапляється дуже рідко.

Для складання родоводів використовують умовні позначення, які зображено рис. 1.1.

Необхідно також дотримуватися певних правил: складання родоводу починають з пробанда, кожне покоління зліва нумерують римськими цифрами, символи, що позначають осіб одного покоління, розташовують по горизонталі й нумерують арабськими цифрами в порядку їх народження. Основою родоводу є пробанд, з якого починають генетичне дослідження родини.

Під час аналізу родоводу насамперед визначають природу досліджуваної ознаки. Якщо ця ознака виявляється у низці поколінь, то можна вважати, що вона має спадкову природу. Після цього необхідно визначити тип успадкування ознаки. Для цього використовують прийоми генетичного аналізу, а також різні статистичні методи опрацювання даних багатьох родоводів.

Генетичний аналіз родоводів дає змогу виявити прості типи успадкування ознак – аутосомно-домінантний, аутосомно-рецесивний і зчеплений зі статтю.

Усі описані методи дають змогу визначити вплив генотипу на певну ознаку, однак вони не дають відповіді, який конкретно ген/гени відповідає за розвиток певної характеристики. Такі питання можна вирішити **молекулярно-генетичними методами**, що дають змогу ідентифікувати в ДНК конкретний ген/гени, з яким/якими пов'язаний розвиток тієї або іншої ознаки. Цей підхід, який називають **пошуком генетичних асоціацій**, має таку методологію: підбирається дві групи людей, полярних за певною ознакою. При цьому групи вирівнюються за усіма іншими ознаками – статтю, віком, освітою, соціальним станом, щоб результати їх порівняння були достовірними. У кожного досліджуваного беруть зразок ДНК і здійснюють його молекулярно-генетичний аналіз.

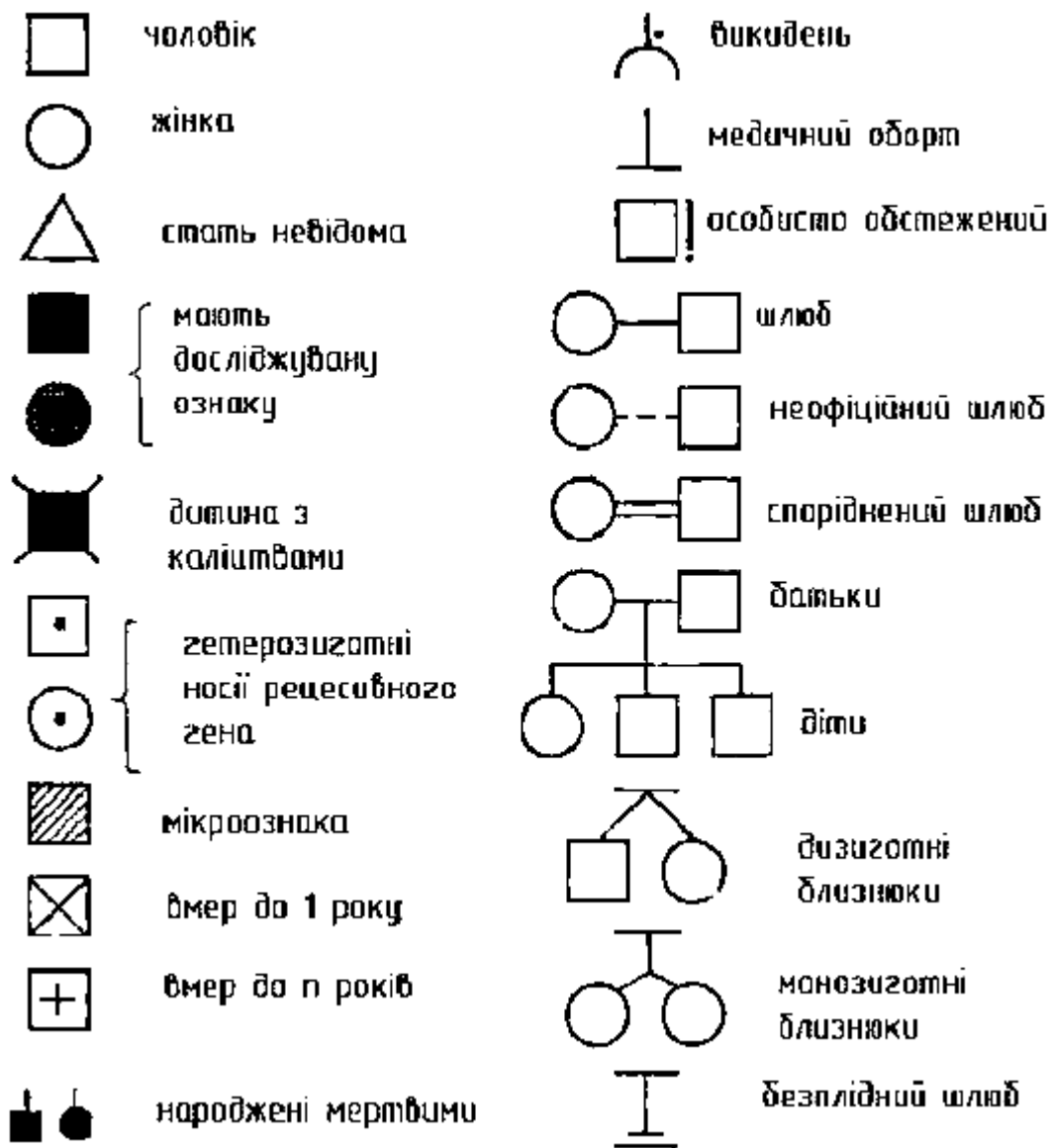


Рис. 1.1. Умовні позначення, які використовують для складання родоводу

Сьогодні відомо, що кількість генів людини становить 25 тис., і здійснення аналізу кожного гена є дуже складним завданням, тому вибираються тільки ті, експресія яких пов'язана з головним мозком. Саме відмінності у цих генах перевіряються у людей, які різняться за якоюсь психічною якістю. І якщо виявляють статистично достовірні відмінності, то це дає підставу зробити висновок про роль цього конкретного гена в розвитку якості. Це є першим кроком на шляху визначення молекулярних механізмів психологічної характеристики, яка вивчається.

Ще одним методом, який застосовується у психогенетиці, є **метааналіз**. Метааналіз – науковий метод узагальнення кількісних результатів однорідних досліджень, проведених у різний час різними авторами за однією й тією ж темою з метою одержання сумарних статистичних показників цих досліджень. Це особлива форма статистичного аналізу, у процесі якого об'єднуються результати багатьох

психогенетичних досліджень щодо одного й того ж питання. Такий підхід забезпечує значно більшу статистичну потужність, ніж в окремому дослідженні, знижує ймовірність випадкових і систематичних помилок і, як наслідок, суттєво підвищує об'єктивність і достовірність отриманих результатів. Необхідність проведення метааналізу обумовлена тим, що досить часто внаслідок обмеженої кількості учасників у психогенетичних дослідженнях і складності їх проведення результати вивчення певної проблеми не мають статистичної достовірності, а в багатьох випадках не збігаються та можуть бути протилежними. Тому під час метааналізу у спеціальних базах даних спочатку виявляють усі існуючі публікації за даною темою. Далі публікації аналізують з огляду на їх відповідність науковому методу. Після цього проводять сумарний статистичний аналіз результатів усіх досліджень. Таким чином, обсяг вибірки значно збільшується.

Крім того, у психогенетиці як об'єкти для моделювання використовуються лабораторні тварини, тобто проводиться **моделювання на тваринах**. Можливість їх використання пояснюється тим фактом, що основою функціонування нервової системи людини та багатоклітинних організмів є однакові молекулярні механізми. Зокрема, лауреат Нобелівської премії з фізіології та медицини Е. Кендел вивчав нейронні механізми функціонування пам'яті на прикладі великого червоногого молюска роду *Aplysia* (аплізії). У генетичних дослідженнях використовують спеціально виведені лінії мишей, пацюків, мух-дрозофіл та останнім часом мавп. Результати, які отримують на них, з певними корективами можна переносити й на людей.

Однією із основних складностей у психогенетичних дослідженнях є виділення елементарних одиниць психіки та поведінки, тобто складнощі виникають на етапі операціоналізації понять. Оскільки поняття, якими оперує психологія, як-от, особистість, темперамент, інтелект та ін., є складними, існує велика кількість теорій, у яких подається різне їх трактування, і виділення елементарних, точних і конкретних їх одиниць є складним і перспективним завданням.

1.2. Основні закономірності менделівської та неменделівської генетики

Для розуміння психогенетики необхідно мати базові знання в генетиці людини. **Генетика** (від гр. genesis – походження) – наука, яка вивчає закономірності спадковості й мінливості організмів. Основи сучасних уявлень про механізми спадковості було закладено тільки в середині XIX ст. Роком народження генетики вважається 1900, коли вчені Г. де Фріз, К. Корренс, Е. Чермак незалежно один від одного перевідкрили закономірності спадковості, описані у 1866 р. Г. Менделем у роботі «Експерименти із рослинними гібридами». На той час інтерес до публікації

був незначним, тому лише на початку ХХ ст., коли розвинулися уявлення про гени, зрозуміли всю важливість висновків Г. Менделя.

Основними поняттями генетики є *спадковість, мінливість, ген, генотип, фенотип, алель, домінантні та рецесивні стани ознак, експресія гена, гетерозиготи, гомозиготи* тощо.

Спадковість – здатність живих організмів передавати свої ознаки й особливості індивідуального розвитку нащадкам. Матеріальними носіями спадковості є хромосоми, до складу яких входить ДНК, що містить закодовану генетичну спадкову інформацію. Ознаки передаються в процесі розмноження від одного покоління наступному поколінню за участі нестатевих або статевих клітин. Розрізняють ядерну (хромосомну) і позаядерну (цитоплазматичну) спадковість.

Мінливість – здатність живих організмів набувати нових ознак і їх станів у процесі індивідуального розвитку. Забезпечує появу нових ознак і їх станів, завдяки чому утворюються нові види й відбувається історичний розвиток живого. Мінливість буває неспадковою (фенотипічною) і спадковою (генотипічною). Основною формою мінливості, яка забезпечує появу нових спадкових ознак, є спадкова мутаційна мінливість.

Ген – ділянка молекули ДНК, яка визначає спадкові ознаки організмів. Ген кодує первинну структуру молекули білка, РНК певного типу або ж взаємодіє з регуляторним білком. Прикладами спадкових ознак, які визначаються генами, є колір очей, зріст та ін. Наукові знання, що сформувалися після досліджень основ спадковості, нині узагальнено у вигляді **теорії гена**. Основні положення теорії є такими:

1. Ген займає певну ділянку (локус) у хромосомі.
2. Ген – частина молекули ДНК, яка має певну послідовність нуклеотидів. Кількість нуклеотидів, що входять до складу різних генів, є різною.
3. У середині гена можуть відбуватися *рекомбінації* і *мутації*.
4. Існують *структурні* й *регуляторні гени*.
5. Структурні гени кодують синтез білків.
6. Регуляторні гени контролюють і спрямовують діяльність структурних генів.
7. Ген не бере безпосередньої участі в синтезі білка, він є матрицею для утворення посередників – різних молекул РНК, які безпосередньо беруть участь у синтезі.



Рис. 1.2. Грегор Йоганн Мендель
(20.06.1822 – 6.01.1884)

8. Розташування триплетів з нуклеотидів у структурних генах є колінеарним до розташування амінокислот у полі пептидного ланцюга, який кодується певним геном.

9. Молекули ДНК здатні до *репарації*¹, тому не всі пошкодження гена ведуть до мутації.

10. *Генотип* складається з окремих генів, але функціонує як єдине ціле. На функцію генів впливають фактори як внутрішнього, так і зовнішнього середовища.

Експресія генів — процес, при якому спадкова інформація генів (нуклеотидна послідовність) використовується для синтезу функціонального продукту: білка або РНК.

Алелі, або алельні гени, – різні стани одного гена, які визначають різні прояви певних ознак і розташовані в однакових ділянках гомологічних хромосом. Алелі одного гена визначають різні прояви ознаки (наприклад, карі або блакитні очі, низький або високий зріст). В особин певного виду алельні гени можуть бути в різних поєднаннях. Слід пам'ятати, що в диплоїдних клітинах одночасно наявні дві алелі певного гена, а в гаплоїдних – лише одна. Одна з гомологічних хромосом несе алель від материнського організму, а інша – від батьківського. Алельні гени можуть бути домінантними (алелі, які пригнічують) і рецесивними (алелі, які пригнічуються в присутності домінантної). Певний ген може бути представлений не лише двома, а й значно більшою кількістю алелей (явище множинного алелізму).

Домінантність – явище пригнічення прояву однієї алелі іншою, унаслідок чого домінантний стан ознаки завжди виявляється у гетерозиготних нащадків. Алель, що завжди виявляється в присутності іншої у вигляді певного стану ознаки, називають домінантною.

Рецесивність – явище, при якому стан ознаки успадковується, але пригнічується й не виявляється у гетерозиготних нащадків. Алель, що не виявляється, називають рецесивною.

Локус – це ділянка гомологічних хромосом, яка є місцем розташування алельних генів.

Генотип – сукупність усіх генів соматичної клітини, одержаних від батьків. Це спадкова програма організму, яка є цілісною, взаємодійною, історично сформованою системою генів. Генотип відображає алельний стан генів, а також містить гени мітохондрій, плазмід, з якими пов'язана позаядерна спадковість. Генотип визначає не успадкування конкретних ознак, а норму реакції організму.

Геном – сукупність генів, локалізованих у гаплоїдному наборі хромосом еукаріотів, кільцеподібній ДНК прокариотів або нуклеїновій кислоті вірусів. Геном не відображає алельного стану генів.

¹ Репарація (від лат. відновлення) – здатність виправляти хімічні пошкодження і розриви в молекулах ДНК.

Фенотип – особливості будови і життєдіяльності організму, обумовлені взаємодією його генотипу з умовами середовища.

Норма реакції – це межі, у яких залежно від умов зовнішнього середовища може змінюватися фенотипічний прояв окремих генів або генотипу в цілому. Термін уведено 1909 р. датським біологом В. Іогансенем. Прикладами змін фенотипічного прояву генів можуть бути модифікації. Так, забарвлення квіток китайської примули варіює від білого (при температурі 30 °С) до рожевого (при 20 °С); біла облямівка на крилах у метеликів траурниць, що розвиваються влітку (при високих температурах), чітко окреслена, а у тих, що розвиваються навесні (при знижених температурах), – розмита.

Зміни фенотипу в межах зумовленої генотипом норми реакції можуть виникати у відповідь на будь-які коливання умов середовища, у якому розвивається організм. Такі зміни часто глибоко змінюють фенотип, але не зачіпають генотипу, оскільки вони є оборотними: при поверненні вихідних умов середовища організм або в тому ж поколінні (засмага людини, густота шерсті ссавців, забарвлення квіток примули), або в наступному (забарвлення крил траурниці, кількість стебел у однієї рослини пшениці), або навіть у низці поколінь (так звана тривала модифікація) повертається до початкового стану, втрачаючи ознаки, що виникли при зміні умов проживання.

Основою класичної генетики є закони Менделя. У своїх працях Г. Мендель ґрунтувався на дослідженнях гороху посівного (рід *Pisum*). Вибір цього об'єкта був вдалим, тому що для гороху характерним є самозапилення, яке уможливлює одержання чистих ліній, тобто особин гомозиготних за більшістю генів. У своїх роботах Г. Мендель не виділяв окремих законів, їх виділили й назвали інші дослідники, уже після їх перевідкриття 1900 року.

Схрещуючи рослини гороху, що різнилися за станами однієї ознаки, Г. Мендель спостерігав таке: у фенотипі всіх гібридів першого покоління (F_1) виявлявся тільки один із двох станів. Усі рослини, отримані внаслідок гібридизації між горохом із білими квітами і горохом із фіолетовими квітами, мали фіолетові квіти.

Стан ознаки, який виявлявся в F_1 (гібридів першого покоління), Г. Мендель називав домінантним, а той, який не виявлявся, – рецесивним. Для всіх семи пар станів ознак, які аналізував Г. Мендель, один виявився домінантним, інший – рецесивним.

Перший закон Менделя, або закон одноманітності гібридів першого покоління, формулюється так: *у першому поколінні від схрещування гомозигот із домінантною і рецесивною ознаками виявляється тільки домінантна ознака.*

Після самозапилення особин F_1 Г. Мендель зібрав і висадив насіння із кожної рослини, щоб проаналізувати друге покоління. Цього разу серед рослин були такі, що мали рецесивну ознаку (тобто ту, яка зовсім не

виникала в F_1). Щоб краще зрозуміти, яким чином відбувається успадкування, Г. Мендель порахував усі особини, у яких виявлялася певна ознака. Наприклад, при схрещуванні гороху із білими й фіолетовими квітами в F_2 було всього 929 рослин, із яких 705 – мали фіолетові квіти, 224 – білі.

Другий закон Менделя, або закон розщеплення, формулюється так: *при схрещуванні гібридів першого покоління у нащадків спостерігається розщеплення фенотипічних класів у співвідношенні 3:1.*

Провівши аналогічний аналіз особин F_2 із зеленими сім'ядолями, Г. Мендель пересвідчився, що, на відміну від рослин із домінантною ознакою, ці були чистою лінією. Таким чином, стало зрозуміло, що за фенотипічним співвідношенням 3:1 криється більш фундаментальне генотипічне співвідношення 1:2:1. Це підтвердилось і для інших ознак, які аналізував Г. Мендель. Отже, його модель спадковості пояснювала нерозщеплення в другому поколінні 3:1, а саме 1:2:1.

Третій закон Менделя, або закон незалежного успадкування ознак: кожна пара альтернативних варіантів ознак успадковується незалежно від інших пар і дає розщеплення 3:1 за кожною з пар (як і при моногібридному схрещуванні). При дигібридному схрещуванні (коли спостереження ведеться за двома ознаками) серед гібридів другого покоління спостерігаються розщеплення 9:3:3:1. Цей закон виконується лише для ознак, у яких гени, що їх кодують, належать до різних груп зчеплення, тобто знаходяться в різних хромосомах. Закон може виконуватись і для ознак, гени яких знаходяться в одній хромосомі на значній відстані один від одного (не менше 50 морганід). В іншому випадку гени спадкуватимуться зчеплено.

При вирішенні генетичних завдань користуються певною символікою:

1. Апельні гамети позначають одними й тими ж літерами латинського алфавіту (A, B, C, D і т. д.). Гени, які визначають розвиток домінантних ознак, позначають великою літерою латинського алфавіту, наприклад A , а рецесивних – малою, наприклад a .

2. Потомство від схрещування двох особин з різною спадковістю називають гібридним, а окрему особину – гібридом. Наприклад, схрещуючи організми з генотипами AA і aa , отримуємо гібрид з генотипом Aa .

3. Схрещування особин, які аналізуються за однією парою альтернативних ознак, називають моногібридним (генотип AA), а самі гібридні особини – моногібридними. Якщо ж організми аналізуються за двома, трьома, чотирма і більше парами альтернативних ознак, то схрещування між ними називають відповідно дигібридним (генотип $AABB$), тригібридним (генотип $AABCCS$), тетрагібридним (генотип $AABCCDD$) і т. д.

4. Розрізняють *гомозиготні й гетерозиготні* організми. Гомозиготними за однією парою генів називають організми, які отримали

від батька і від матері тільки домінуючі (A і A) або тільки рецесивні (a і a) алелі генів. Кожна соматична клітина такого організму матиме два однакових алельних гени (генотипи AA і aa). У цьому організмі будуть утворюватися однакові гамети (або A , або a). Гетерозиготні організми містять обидва алельні гени: домінуючий і рецесивний (генотип Aa). Такий організм продукуватиме різні гамети (A і a).

5. Жіночі особини позначають знаком ♀ (дзеркало богині Венери), чоловічі – знаком ♂ (щит і спис бога війни Марса).

6. На початку рядка, де записують генотипи батьків, пишуть літеру P (від англ. *parentes* – батьки). Після літери P записують генотипи батьків (зазвичай спочатку генотип жіночої особини, а потім – чоловічої). Перед генотипами батьків ставлять відповідні знаки. Між генотипами ставлять знак множення « \times », що позначає схрещування. У рядку нижче батьків записують типи їх гамет. У наступному рядку записують генотипи нащадків. Цей рядок починається з літери F (від лат. *fili* – діти). Перше покоління нащадків позначають F_1 , друге – F_2 і т.д. Якщо в задачі згадуються предки батьків, то їх генотипи записують вище батьківського рядка P .

Генетичні завдання зазвичай виконують у кілька етапів:

1. Ознайомлення зі змістом задачі, короткий запис відомостей про ознаки й алельні гени, що їх визначають.

2. Запис відомостей про генотип батьків.

3. Запис гамет кожної батьківської особини.

4. Складання схеми схрещування.

5. Складання решітки Пеннета.

6. Запис генотипів особин наступних поколінь.

7. Аналіз особин наступних поколінь за генотипом і фенотипом.

8. Запис розв'язку задачі.

При ознайомленні зі змістом завдання насамперед слід визначити:

✓ який вид схрещування маємо: моно-, ди- чи полігібридне;

✓ які ознаки й гени є домінуючими, а які – рецесивними;

✓ у гомологічних чи негомологічних хромосомах розташовуються неалельні гени;

✓ в аутосомних чи статевих хромосомах розташовуються гени.

На основі законів Менделя в сучасній генетиці виділяють шість основних положень, або правил. Однак із кожного правила є свої винятки.

Правило 1. Кожна ознака організму контролюється парою алелей одного гена.

Виняток – явище множинного алелізму. Це існування у популяції більше двох алелей певного гена, тобто у популяції виявляється не два алельних гени, а декілька. Прикладом у людей є група крові за системою АВО, а також резус-фактор.

Якщо домінуючу алель позначають A , а рецесивну – a , то множинні алелі позначають A_1, A_2, A_3, A_4 або a_1, a_2, a_3, a_4 і т. д. Особливістю

множинних алелей є те, що їх можна розташувати в ряд у порядку зменшення ступеня домінування, наприклад, $a > A1 > A2 > A3 > A4 > a1 > a2 > a3 > a4$ і т. д. Цей ряд указує на відносний характер їх домінування і залежність їх прояву від конкретних умов середовища.

Правило 2. Якщо організм має дві різні алелі для певної ознаки (організм є гетерозиготним), то фенотипічно виявляється лише одна з них (домінантна).

Виняток – явище неповного домінування й кодомінування.

Алелі виникають унаслідок мутацій і, якщо не знижують життєздатності організмів, зберігаються в популяції. У всіх випадках у генотипі є тільки одна пара алелей, їх взаємодія й визначає розвиток ознаки. У певному сенсі термін «взаємодія генів» є не зовсім вдалим: взаємодіють не буквально самі гени – ділянки молекули ДНК, а ті продукти, які виникають унаслідок роботи цих генів.

Виділяють три групи взаємодій між генами, що знаходяться в однакових локусах гомологічних хромосом: домінування, неповне домінування, кодомінування.

Домінування – класичний варіант взаємодії двох різних алелей одного гена, об'єднаних в одному генотипі. Якщо у гетерозигот (Aa) виявляється тільки одна алель, то її вважають домінантною; саме її прийнято позначати великою літерою. Перші домінантні ознаки було встановлено в роботах Г. Менделя для гороху: жовте забарвлення насіння домінує над зеленим, гладка форма горошини домінує над зморшкуватою, висота рослини домінує над карликовістю і т. д.

При неповному домінуванні гетерозиготні організми, тобто організми з генотипом Aa , мають проміжний фенотип порівняно з фенотипами, характерними для гомозиготних генотипів.

При схрещуванні гетерозигот у випадку неповного домінування у нащадків спостерігається розщеплення за генотипом і фенотипом у співвідношенні 1:2:1. Неповне домінування відбувається, якщо домінантна алель є недостатньо функціональною. Наприклад, ген кучерявого волосся домінує над геном прямого волосся неповною мірою, і у гетерозигот спостерігається проміжний прояв ознаки – хвилясте волосся.

Третій випадок – кодомінування – спостерігається, якщо алельні гени є активними однаковою мірою. У цьому випадку гетерозиготи (Aa) мають фенотип, який різниться і від AA , і від aa . Класичний приклад кодомінування – успадкування IV групи крові (за системою АВО). Ген, який відповідає за групу крові за цією системою, є багатоалельним – він має три алельні варіанти. Серед них – дві домінантні алелі (A і B) і одна рецесивна алель (O). Люди з IV групою крові мають алелі A і B , які є однаково функціональними.

Правило 3. При утворенні гамет пари алелей поділяються, і кожна гамета отримує тільки одну алель з цієї пари.

Виняток – порушення в ході мейозу; повне або часткове нерозходження хромосом – тоді майбутні гамети несуть додаткові хромосоми або в них не вистачає хромосом. Організми з порушенням кількості окремих хромосом є мало життєздатними, але при кратному збільшенні всього хромосомного набору з'являються поліплоїдні організми. У них багато кількісних ознак будуть виражені не так, як у батьківських організмів. Якщо при утворенні гамет відбудеться хромосомна мутація (делеція або дуплікація), то у майбутнього організму можуть бути додані якісь копії генів або, навпаки, щось може бути відсутнім. Делеції (від лат. *deletio* – знищення) – хромосомні перебудови, при яких відбувається втрата ділянки хромосоми.

Правило 4. Алелі з різних пар потрапляють в гамети незалежно одна від одної.

Виняток – успадкування зчеплених генів. Гени, що знаходяться в одній хромосомі, називають зчепленими. Іноді кажуть, що такі гени утворюють групу зчеплення. Зчеплені гени зазвичай потрапляють в одну гамету й успадковуються разом.

Зокрема, якщо ген знаходиться на статевій хромосомі, то про такі гени й ознаки кажуть, що вони є зчепленими зі статтю. Кількість генів у різних статевих хромосомах різниться, як різниться і розмір хромосом.

X-хромосома має більший розмір, на ній локалізовано кілька сотень генів, Y-хромосома є меншою, на ній знаходиться лише кілька десятків генів. Більшість генів, що знаходяться на X-хромосомі, на Y-хромосомі відсутні, і навпаки. Але через те, що X-хромосома містить значно більше генів, часто під генами, зчепленими зі статтю, мають на увазі саме гени X-хромосоми. Однак більш коректно казати про X-зчеплені гени (ознаки) або Y-зчеплені гени.

У чоловіків, оскільки вони мають тільки одну X-хромосому, гени X-хромосоми фенотипічно виявляються в будь-якому випадку, навіть якщо вони є рецесивними. Оскільки X-хромосома містить досить багато генів, рецесивні алелі спричиняють розвиток аномалій. Жінки зазвичай є тільки генетичними носіями, тому що мають другу X-хромосому з нормальною копією гена, а у чоловіків розвивається захворювання. У чоловіків виявляються і всі дефекти в Y-хромосомі, тому що вона існує в єдиному екземплярі. До найбільш відомих захворювань, зчеплених з X-хромосомою, належать гемофілія, дальтонізм, гемолітична анемія. Наприклад, дальтонізм отримав свою назву за прізвищем англійського вченого Дж. Дальтона, який описав дефект зору, що спостерігався в його родині. Сам Дж. Дальтон не розрізняв червоного кольору – це найбільш поширений варіант. Сприйняття кольору людиною залежить від клітин сітківки ока, що мають рецептори, чутливі до різних довжин хвиль світла. Один тип чутливий до червоної області спектра, інший – до зеленої, третій – до синьої. Ген для останнього розташований в аутосомі, а гени для рецепторів червоної і жовто-зеленої областей – в X-хромосомі.

Люди з нормальним кольоровим зором мають у колбочках усі три типи фоторецепторів у необхідній кількості. Іноді один з них відсутній, тоді кажуть про дальтонізм. Колірна сліпота в синьо-фіолетовій області спектра трапляється вкрай рідко й практичного значення не має. Найбільш поширеними є випадки колірної сліпоти, пов'язаної саме з «поломками» у генах Х-хромосоми. Чоловіки з дефектами колірного зору трапляються набагато частіше, ніж жінки, оскільки у чоловіків цей дефект унаслідок однієї Х-хромосоми не компенсується.

Правило 5. Алелі передаються з покоління в покоління як незмінні одиниці.

Виняток – мутації. Генні мутації – реплікації ДНК, які призводять до зміни послідовності нуклеотидів у ланцюжку ДНК. Мутація може бути спричинена заміною однієї пари основ на іншу, а також втратою нуклеотидів або появою одного або кількох нових нуклеотидів. Суттєвіші наслідки ймовірні в разі втрати або появи нуклеотидів. Тоді порядок прочитання триплетів неминуче зсовується на одну-дві основи вправо або вліво, унаслідок чого генетичний код зчитується неправильно. Якщо випали або додалися одночасно три основи, то змінюється лише одна амінокислота, а решта ланцюжка залишається нормальною.

Генні мутації, що виникають у гаметах, по-різному впливають на організм. Більшість впливів є летальними (смертельними), оскільки спричиняють дуже помітні порушення розвитку. Наприклад, у людини до 20 % вагітностей закінчуються природним викиднем протягом 12 тижнів з моменту зачаття, а приблизно половина цих випадків спричиняється генними мутаціями.

Переважна частина генних мутацій є рецесивною стосовно «нормальної» алелі. Майже всі вони шкідливі для організму, бо спричиняють функціональні та структурні порушення, що призводять до захворювання, яке може закінчитися смертю. Рецесивна мутація відбудеться лише тоді, коли в геномі організму дві мутантні алелі гена утворять гомологічну пару. Інколи виникають і домінантні мутантні алелі, які виявляються відразу. Домінантні мутації теж можуть бути шкідливими.

Мутації в соматичних клітинах передаються лише клітинам, утвореним із клітини-мутанта шляхом мітозу. Вони можуть виявитися лише в тому організмі, у якому виникли, і потомству не передаються.

Під час мейозу в процесі кон'югації гомологічних хромосом може трапитися порушення нормальної рекомбінації, унаслідок чого з'являються гамети з пошкодженими хромосомами. Такі пошкодження називають *хромосомними абераціями*.

Відома низка хромосомних аберацій – інверсії, делеції, дуплікації, транслокації та ін. *Інверсією* називають поворот окремої ділянки хромосоми на 180°. Втрата певної ділянки хромосоми – це *делеція*, а подвоєння – *дуплікація*. Інколи відбувається обмін ділянками між негомологічними хромосомами – *транслокація*.

Крім перебудов у межах окремих хромосом імовірними є випадки нерозходження деяких хромосом під час мейозу. Це призводить до того, що у певній гаметі не вистачає хромосоми або з'являється зайва. Більшість таких порушень призводить до загибелі плоду ще на ранніх стадіях розвитку. Проте інколи при цьому народжуються життєздатні особини з тяжкими порушеннями фізичного й психічного розвитку.

Правило 6. Кожен організм отримує для певної ознаки по одній алелі від кожної батьківської особини.

Виняток – порушення в ході мейозу, які уже згадувались раніше. Прикладом є **синдром котячого крику** (також відомий під назвами: синдром делеції короткого плеча 5-ї хромосоми, 5p-синдром, синдром Лежена) – рідкісне генетичне захворювання, пов'язане з відсутністю частини 5-ї хромосоми. Уражені цим захворюванням діти (переважно, але не можна сказати, що всі діти) мають плач, який схожий на котячий крик, саме тому цей синдром отримав назву від фр. *Cri-Du-Chat Syndrome*, що дослівно означає «плач кішки або крик kota». Уперше хворобу описав французький лікар та генетик Жером Лежен 1963 року. Частота виникнення синдрому – одна дитина на 50000 народжених; синдром зустрічається у всіх етнічних групах, частіше на нього хворіють жінки (співвідношення чоловічої і жіночої статі становить 3:4). За даними досліджень, проведених 2012 року, синдром котячого крику мали 0,08 % людей у Європі.

Ще одним важливим питанням, яке необхідно тут розглянути, є множинна дія генів, оскільки характеристики нашої психіки є складними і ймовірність, що вони визначаються експресією якогось одного гена, є досить невеликою. Множинна дія генів стосується успадкованості кількісних ознак, для яких характерним є спектр значень. Отже, багато ознак організму людини визначаються дією груп генів, так званих полігенних комплексів, гени в яких можуть знаходитися в різних локусах – як в негомологічних хромосомах, так і в одній хромосомі. На даний час у генетиці виділяють такі типи взаємодії неалельних генів: епістаз, компліментарність, полімерія та плейотропія.

Епістаз – це тип взаємодії неалельних генів, коли спостерігається пригнічення прояву одного гена дією іншого, неалельного гена. Розрізняють домінантний і рецесивний епістаз.

При **домінантному епістазі** домінантна алель одного гена пригнічує прояв домінантної алелі іншого гена. Це явище досліджено в системі груп крові АВО. Домінантна алель *Le* спричиняє утворення групоспецифічного антигена Lewis, а неалельна їй домінантна алель *Se* – секретію антигенів АВН у слині. В індивідів із генотипами *Lehe sese* і *Lele sese* антиген Lewis-а присутній у слині та еритроцитах. Якщо алель *Le* комбінується хоча б з однією алеллю *Se*, то кількість антигенів *Lewis* у слині зменшується, а з еритроцитів вони зовсім зникають.

У таких випадках ген, який пригнічує, називають *геном-модифікатором*. Прикладами модифікувального впливу генів у людини також можуть бути мала брахідактилія (укорочення пальців), катаракта (офтальмологічне захворювання, пов'язане з помутнінням кришталика ока), клішнеподібна кисть та ін.

При *рецесивному епістазі* рецесивна алель одного гена в гомозиготному стані (*aa*) не дає виявитися будь-якій комбінації алелей іншого гена (*BB, Bb, bb*).

Прикладом рецесивного епістазу в людини може бути так званий бомбейський фенотип, коли індивід, у якого є наявною алель *IB* за системою груп крові *ABO* і який має III або IV групу крові (*IBIB, IBI^o* або *IAIB* відповідно), ідентифікується за реакцією аглютинації (скипання крові) як людина з I групою крові (*I^oI^o*). Це явище виникає тому, що така людина є рецесивною гомозиготою за геном, який визначає синтез попередника антигенів *A* і *B*. Для фенотипічної реалізації алелей *IA* і *IB* необхідною є наявність хоча б однієї домінантної алелі.

Комплементарність – це такий тип взаємодії, коли ознаку зумовлює певна кількість неалельних генів. Фенотипічний вияв ознаки визначають різноманітні комбінації домінантних і рецесивних алелей цих генів.

Розвиток нормального слуху перебуває під генетичним контролем десятків різних неалельних генів, гомозиготний рецесивний стан одного з яких може спричинити одну з форм спадкової глухоти, яких у людини відомо понад 30. Якщо один із батьків є гомозиготним за однією рецесивною алеллю, а другий — гомозиготним за іншою рецесивною алеллю, то вони є глухими. Однак усі їх діти матимуть нормальний слух, бо будуть подвійними гетерозиготами за обома генами, коли домінантні алелі взаємно доповнюватимуть один одного.

Комплементарна взаємодія неалельних генів у людини наявна також у системах забезпечення зору, рівноваги, смаку тощо.

Полімерія – це вид взаємодії, коли ефекти кількох неалельних генів, що визначають одну й ту саму ознаку, є приблизно однаковими. Такі ознаки називають кількісними, або полімерними. Зазвичай ступінь прояву полімерних ознак прямо залежить від кількості домінантних алелей генів, що їх визначають. Полімерні гени позначають однаковими літерами.

Прикладом полімерного успадкування у людини може бути колір шкірних покривів, який визначається, імовірно, трьома або чотирма генами. Вплив кожного з них на колір шкіри є приблизно однаковим. Від шлюбу індивіда негроїдної раси (корінного мешканця Африки) з чорною шкірою (*AA AA AA*) і представника європеїдної раси з білою шкірою (*aa aa aa*) діти народжуються з проміжним кольором шкіри (мулати, *Aa Aa Aa*). Діти від шлюбу двох мулатів можуть мати будь-який колір шкіри: від чорного до білого залежно від кількості домінантних алелей.

Полімерне успадкування у людини є характерним також для таких ознак, як зріст, маса тіла, колір волосся (крім рудого), колір райдужки очей

та ін. Чим більша кількість неалельних генів контролює розвиток певної ознаки, тим менш помітними є переходи між фенотипами.

Плейотропія – явище, коли один ген може впливати на функції цілої низки неалельних генів. Найяскравішим прикладом плейотропної дії гена у людини є синдром Марфана – захворювання, яке успадковується за аутосомно-домінантним типом. Його симптомами є арахнодактилія («павукові» пальці), високий зріст унаслідок сильного видовження кінцівок, надмірна рухливість суглобів, короткозорість, спричинена підвивихом кришталика, та аневризма аорти. Синдром з однаковою частотою трапляється у чоловіків і жінок. Основою симптомів є порушення розвитку сполучної тканини, що виникає на ранніх етапах онтогенезу й призводить до множинних фенотипічних проявів. Плейотропною дією характеризуються також інші численні спадкові патології.

1.3. Поняття про генотип, середовище та їх взаємодію

Спадкова інформація про ознаки та властивості організму міститься в його генах, сукупність яких називають генотипом. Свій генотип кожна людина одержує в момент зачаття і зберігає незмінним протягом усього життя. Активність генів може змінюватися, але їх склад залишається незмінним завжди.

Поняття «генотип» не тотожне поняттю «геном». Генотип притаманний певній особині, а геном – це сукупність генів, характерна для гаплоїдного набору хромосом певного виду організмів.

Фенотипом називають сукупність усіх ознак та властивостей організму в кожний період його життя. Фенотип охоплює і зовнішній вигляд, і внутрішню будову, і фізіологічні процеси, і особливості поведінки, що спостерігаються в певний момент часу. Якщо генотип успадковується й залишається незмінним протягом життя індивіда, то фенотип розвивається. Він є результатом дії генотипу лише частково, бо в його становленні значну роль відіграють умови зовнішнього середовища.

Генетики постійно дискутують стосовно того, що важливіше для розвитку організму – генетична конституція чи середовище. Особливо гострі суперечки точаться стосовно поведінки людини та її психологічних характеристик – розумових і творчих здібностей, особливостей особистості тощо.

Єдиною відповіддю є важливість обох факторів, бо фенотип є результатом взаємодії між генотипом і середовищем.

У психогенетиці існує своя інтерпретація понять «генотип» і «середовище», у більш широкому сенсі – успадкованого й набутого, що, своєю чергою, відсилає нас до фундаментального питання співвідношення біологічного й соціального у психіці людини.

Фенотипічний вияв ознаки у популяції визначається її середнім значенням і дисперсією. Для оцінювання мінливості застосовується дисперсія, яка і є мірою мінливості ознаки:

$$V_p = \frac{\sum (X_i - X)^2}{N-1},$$

де V_p – фенотипічна дисперсія ознаки; X_i – значення ознаки у i -го члена популяції; X – середнє значення ознаки у популяції; N – кількість особин у досліджуваній популяції.

Загальну фенотипічну дисперсію (V_p) поділяють на два компоненти: генотипічна дисперсія (V_G) і середовищна дисперсія (V_E). Генотипічна дисперсія свідчить про відмінності між індивідами, пов'язані з відмінностями в генах. Середовищна дисперсія – це мінливість, спричинена відмінностями в середовищі у широкому розумінні поняття «середовище». Сюди відносять усі негенетичні фактори, що впливають на фенотип.

Для оцінювання внеску генотипічної дисперсії в фенотипічну мінливість застосовують поняття *успадковуваності*, яке характеризує ступінь обумовленості фенотипічної мінливості якої-небудь ознаки у популяції з генотипічними відмінностями між особинами. Іншими словами, успадковуваність показує, яка частка мінливості фенотипів пов'язана з мінливістю генотипів:

$$h^2 = V_G / V_p,$$

де h^2 – **коефіцієнт успадковуваності** в широкому сенсі, оскільки V_G містить усі компоненти генотипічної дисперсії.

Цей коефіцієнт може мати значення від 0 до 1.

Фенотипічна дисперсія складається із двох компонентів:

$$V_p = V_G + V_E.$$

Дисперсії можна складати за умови, що між ними немає кореляції; якщо ж вона є, то потрібно урахувати ще кілька компонентів:

$$V_p = V_G + V_E + 2COV_{GE} + V_{GE} + \mu + V_M,$$

де COV_{GE} – коваріація (кореляція) «генотип – середовище»; V_{GE} – взаємодія «генотип – середовище»; μ – асортативність шлюбів; V_M – дисперсія вимірювань (помилка вимірювань, випадкові флуктуації при повторних вимірах).

Розглянемо докладно внесок кожного компонента в загальну мінливість фенотипу.

Генотипічний компонент (V_G), своєю чергою, складається з декількох компонентів, що відображають різні типи взаємодії генів, які було описано у підрозд. 1.2.

Середовищний компонент V_E складається із двох основних частин:

$$V_E = V_S + V_{NS},$$

де V_S – *загальне (shared) середовище* (це фактори середовища, що потенційно однаково впливають на членів однієї сім'ї, наприклад, стиль

батьківського виховання, доходи сім'ї, рівень інтелектуальних стимуляцій у родині тощо); V_{NS} – *індивідуальне середовище* (це фактори середовища, що є неоднаковими для членів однієї сім'ї, наприклад, випадкові події, стосунки із однолітками, різне ставлення з боку батьків тощо).

Виникнення як кількісних, так і якісних ознак людини пов'язане із різними типами взаємодії між середовищем і генотипом.

По-перше, відомо, що середовище по-різному впливає на людей залежно від їх генотипу. По-друге, виділяють так звані кореляції між генотипом і середовищем.

Пасивна кореляція означає, що дитина успадковує разом із відповідним генотипом середовище, яке сприяє розвитку його вроджених задатків. Наприклад, у сім'ї людей з музичними або математичними здібностями народжується дитина з генетичними задатками цих здібностей. І разом з тим дитина потрапляє в середовище, у якому стимулюється та заохочується розвиток її музичних або математичних здібностей. Отже, пасивна кореляція означає існування сприятливого середовища для розвитку відповідного генотипу.

Реактивна кореляція – випадок, коли середовище певним чином реагує на властивості, пов'язані з генетичними особливостями людини. Наприклад, батьки можуть помітити математичні або музичні здібності дитини й підібрати для неї відповідну школу.

Активна кореляція пов'язана з тим, що людина з певними особливостями генотипу може вибрати для себе або створити відповідне середовище.

1.4. Основи генетики популяцій

Популяція – сукупність особин певного виду, які протягом досить тривалого часу (великої кількості поколінь) населяють певний простір, у якому практично здійснюється той або інший ступінь панміксії (випадкове схрещування) і немає помітних ізоляційних бар'єрів; ця сукупність особин відокремлена від сусідніх таких самих сукупностей особин цього виду тим або іншим ступенем тиску тих чи інших форм ізоляції. Популяція – це група особин одного виду, яка проживає на певній території, що має назву «ареал». Генетична структура популяцій – один з найважливіших факторів, що визначають особливості успадкування різних ознак.

Одним із основних принципів популяційної генетики є закон Гарді – Вайнберга. Цей принцип був сформульований 1908 року незалежно один від одного англійським математиком Г. Х. Гарді та німецьким лікарем В. Вайнбергом. На їх честь цю закономірність було названо законом Гарді – Вайнберга (іноді використовуються й інші терміни: рівновага Гарді – Вайнберга, співвідношення Гарді – Вайнберга). Цей закон описує співвідношення між частотою поширеності алелей у вихідній популяції і частотою генотипів, що містять ці алелі, у дочірній популяції.

На перший погляд, домінантне успадкування, коли при зустрічі двох алелей одна пригнічує дію іншої, має приводити до того, що частота поширеності домінантних генів від покоління до покоління буде збільшуватися. Однак цього не відбувається й закономірність, що спостерігається, пояснюється законом Гарді – Вайнберга. Цей закон стверджує, що частоти алелей у достатньо великій популяції залишаються незмінними за умови, що єдині сили, які діють на популяцію, – це випадкове пересортування алелей під час формування яйцеклітини або сперматозоїдів і випадкове поєднання алелей під час запліднення. Така популяція перебуває у стані рівноваги Гарді – Вайнберга і не еволюціонує.

Щоб проілюструвати це, розв'яжемо задачу на прогнозування поширення генів.

Задано: вихідна популяція, у якій є ген A , що має лише дві алелі – домінантну A та рецесивну a . Отже, можливими є такі генотипи: AA , aa , Aa . Позначимо частоту A як p , а частоту a як q . Припустимо також, що схрещування в популяції є випадковим, тобто ніякі особливості особистості не впливають на вибір шлюбного партнера, таким чином, усі генотипи мають однакові можливості.

Отже, запишемо формулу:

$$p + q = 1. \quad (1)$$

В умовах вільного схрещування відносні частоти генотипів AA , Aa , aa будуть становити відповідно p^2 , $2pq$, q^2 . Отже, маємо таку формулу:

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1. \quad (2)$$

Виконаємо розрахунки для рецесивної мутації, яка спричиняє фенілкетонурію. Частота захворювання – одна людина на 10 тис. чоловік. Таким чином, частота гомозигот q^2 (генотип aa) дорівнює 0,0001. Частота рецесивної алелі q , яку визначаємо шляхом вилучення квадратного кореня ($q = \sqrt{q^2}$), дорівнює 0,01.

Знайдемо частоту домінантної алелі:

$$p = 1 - q = 1 - 0,01 = 0,99.$$

Звідси легко визначити частоту гетерозигот Aa :

$$2pq = 2 \cdot 0,99 \cdot 0,01 = 0,0198 \approx 0,02.$$

Отже, вона становить приблизно 2 %. Таким чином, одна людина з 50 є носієм гена фенілкетонурії.

Знаючи цю закономірність, можна зрозуміти безуспішність спроб позбутися, наприклад, психічних захворювань. Такі спроби здійснювались у нацистській Німеччині (1933–1945), коли примусовій стерилізації підлягали всі «неповноцінні особи»: євреї, цигани, люди з відхиленнями в розвитку, душевнохворі, комуністи і т. д. Потім було прийнято рішення про доцільність їх фізичного знищення. Нацистські євгенічні програми спочатку здійснювались у межах державної програми «запобігання виродженню німецького народу як представника арійської раси», а згодом – і на

захоплених територіях інших країн у межах нацистської «расової політики».

Умови виконання закону Гарді – Вайнберга:

1. *Випадковість схрещування у популяції*, тобто однакова ймовірність схрещування між усіма особинами, що входять до складу популяції. Порушення цієї умови у людини можуть бути пов'язані з кровноспорідненими шлюбамі. У цьому випадку в популяції підвищується кількість гомозигот. При близькості спорідненому схрещуванні (інбридингу) частота гомозиготних генотипів збільшується порівняно зі співвідношеннями закону Гарді – Вайнберга. Унаслідок цього шкідливі рецесивні мутації, що визначають захворювання, частіше виявляються в гомозиготному стані й фенотипі. Серед нащадків від кровноспоріднених шлюбів з більшою ймовірністю трапляються спадкові захворювання і вроджені каліцтва. А от при віддаленому схрещуванні можна спостерігати появу гібридів з підвищеною життєздатністю в першому поколінні. Це явище отримало назву *гетерозису*. Причиною гетерозису є переведення шкідливих рецесивних мутацій у гетерозиготний стан, при якому вони не виявляються в фенотипі.

2. *Випадковий вибір шлюбного партнера*. Насправді існує так звана асортативність, тобто не випадковість вибору шлюбного партнера. Наприклад, виявлено певну кореляцію між подружжям за коефіцієнтом інтелекту. Асортативність може бути позитивною або негативною і відповідно підвищувати мінливість у популяції або знижувати її. Вона впливає не на частоти алелів, а на частоти гомо- і гетерозигот.

3. Відсутність мутацій.

4. Ізольованість популяцій, тобто не має бути міграцій як у популяцію, так і з неї, що в наш час є майже неможливим.

5. Відсутність природного відбору.

6. Популяція має бути досить великою, інакше навіть при дотриманні інших умов спостерігатимуться суто випадкові коливання частот генів (так званий дрейф генів).

У природних умовах закон Гарді – Вайнберга тією або іншою мірою порушується. Однак у цілому їх вплив не так сильно виражений, і в людських популяціях співвідношення закону Гарді – Вайнберга зазвичай виконуються.

Розглянемо також фактори, які впливають на зміну частот алелей у популяції:

1. *Мутації* – кожен новонароджений має 60 нових мутацій, однак більшість із них є нейтральними. Чоловіки передають нові мутації набагато частіше, ніж жінки. Це означає, що в статевих клітинах чоловіків мутації виникають частіше, ніж в статевих клітинах жінок.

2. *Міграції* – переміщення людей із однієї популяції в іншу. Унаслідок цього забезпечується «потік генів», тобто зміна генетичного складу популяції, обумовлена надходженням нових генів.

3. *Випадковий дрейф генів* – зміна частот алелей у низці поколінь, що є результатом дії випадкових причин, наприклад, різке зменшення кількості популяції внаслідок війни або голоду. Важливим моментом є те, що кількість популяції визначається не загальною кількістю особин у популяції, а її так званою ефективною кількістю, що визначається кількістю особин, які дають початок наступному поколінню. Саме ці особини (а не вся популяція в цілому), стаючи батьками, забезпечують генний внесок у наступне покоління.

4. *Природний відбір* – носії певних генотипів у даному середовищі мають більше шансів вижити і залишити потомство, ніж носії інших варіантів (генотипів). Диференційне відтворення може бути пов'язане з дією різних факторів, серед яких називають смертність, плодючість, запліднюваність, успішність спарювання і тривалість репродуктивного періоду, виживання потомства.

Отже, закон Гарді – Вайнберга дає змогу розраховувати частоти алелей у популяції. Рецесивні алелі виявляються у фенотипі тільки в гомозиготному стані. Гетерозиготи фенотипічно або не відрізняються від домінантних гомозигот, або їх можна ідентифікувати з допомогою спеціальних методів, іноді дуже складних. За допомогою закону Гарді – Вайнберга такий розрахунок гетерозигот можна зробити за формулами (1) і (2).

Запитання й завдання для самоконтролю

1. Що є предметом психогенетики як науки?
2. Які завдання ставить перед собою психогенетика?
3. Яке значення, на Ваш погляд, мають знання з психогенетики в роботі практичного психолога?
4. Перелічіть основні методи дослідження, які використовуються у психогенетиці.
5. Охарактеризуйте близнюкові методи дослідження у психогенетиці.
6. Які основні варіанти близнюкового методу Вам відомі?
7. Дайте означення поняттям «конкордантність» і «дискордантність».
8. Як визначають коефіцієнт успадкованості h^2 ?
9. Що означає коефіцієнт успадкованості?
10. Опишіть мету, результати й процедуру дослідження в Міннесотському дослідженні близнят.
11. Що означає материнський ефект?
12. З якою метою у психології можна використовувати метод контрольного близнюка?
13. Опишіть метод прийомних дітей.

14. З якою метою використовується сімейний (генеалогічний) аналіз у психогенетиці?
15. Які умовні позначення використовують при складанні родоводу?
16. Складіть родовід своєї сім'ї у трьох поколіннях.
17. Опишіть суть підходу, який називають пошуком генетичних асоціацій.
18. Охарактеризуйте метааналіз як метод, що застосовується у психогенетиці.
19. Чим пояснюється застосування моделювання на тваринах як методу психогенетики?
20. Що вивчає генетика як наука? Який рік вважається роком народження генетики і чому?
21. Перелічіть основні поняття генетики.
22. Визначте поняття «спадковість».
23. Що означає поняття «мінливість»? Які види мінливості Ви знаєте?
24. Дайте означення поняттю «ген».
25. Назвіть основні положення теорії гена.
26. Що таке експресія генів?
27. Які гени називають алельними?
28. Що таке домінантність і рецесивність? Наведіть приклади у людини.
29. Як називають межі, у яких залежно від умов зовнішнього середовища може змінюватися фенотипічний прояв окремих генів або генотип в цілому?
30. Охарактеризуйте поняття «геном».
31. Перелічіть закони спадковості, відкриті Г. Менделем.
32. Сформулюйте перший закон Менделя й наведіть приклад.
33. Сформулюйте другий закон Менделя й наведіть приклад.
34. Сформулюйте третій закон Менделя й наведіть приклад.
35. Які основні положення виділяють у сучасній генетиці на основі законів Менделя?
36. Опишіть явище множинного алелізму.
37. Охарактеризуйте явища неповного домінування та кодомінування.
38. Що таке мейоз та які можуть бути порушення в його процесі? До яких наслідків це призводить?
39. Опишіть спадковість зчеплених генів.
40. Що таке мутації і якими вони бувають?
41. У людини класична гемофілія успадковується як ознака, зчеплена з X-хромосою. Альбінізм обумовлений рецесивним аутосомним геном. У подружньої пари, нормальної за цими ознаками, народився син з обома аномаліями. Яка ймовірність того, що у другого сина виявляться також дві аномалії?

42. Пробанд – хлопчик, хворий на атрофію скелетної мускулатури (міопатію), батьки і дві сестри пробанда – здорові. По батьківській лінії двоє дядьків, тітка, дід і бабця пробанда – здорові. Дві двоюрідні сестри від дядька і двоюрідний брат від тітки пробанда – здорові. По лінії матері один з двох дядьків (старший) хворів на міопатію. Другий дядько (здоровий) має двоє здорових синів і здорову дочку. Тітка пробанда мала хворого сина. Дід і бабця – здорові. Складіть родовід, визначте тип спадковості та ймовірність народження хворої дитини в сім'ї, якщо пробанд одружується на здоровій жінці, батько якої хворів на атрофію скелетної мускулатури.

43. Чоловік, який має дальтонізм і глухоту, одружився на жінці, нормальній за зором і слухом. У них народилися син, який має дальтонізм і глухоту, і дочка – дальтонік з нормальним слухом. Визначте ймовірність народження в цій сім'ї дочки з обома аномаліями, якщо відомо, що дальтонізм і глухота передаються як рецесивні ознаки, але дальтонізм зчеплений з Х-хромосою, а глухота – аутосомна ознака.

44. У пологовому будинку переплутали двох хлопчиків. Батьки одного мають I і II групи крові, батьки іншого – II і IV. Дослідження показало, що діти мають I і II групи крові. Визначте, хто є чийм сином.

45. У людини ген кучерявого волосся домінує над геном гладкого волосся. Ген, що обумовлює нормальну пігментацію шкіри, домінує над геном, що детермінує відсутність пігменту в шкірі. У батьків, що мають нормальну пігментацію шкіри й кучеряве волосся, народився альбінос з гладким волоссям. Визначте генотипи батьків і ймовірність народження у них дітей з кучерявим волоссям і нормальною пігментацією шкіри.

46. Подружжя: гетерозиготний рудоволосий (домінантна ознака) і без ластовинок чоловік і русокоса жінка з ластовинками (домінантна ознака). Визначте ймовірність народження у таких батьків дітей з рудим волоссям і ластовинками.

47. Серпоподібноклітинна анемія успадковується як неповністю домінантна ознака. Гомозиготні особи вмирають у дитинстві, гетерозиготи – життєздатні і стійкі до малярії, оскільки малярійний плазмодій не може використовувати їх кров для харчування. Яка ймовірність народження дітей, нестійких до малярії, у сім'ї, де обидва батьки є стійкими до цього паразита?

48. Куряча сліпота в багатьох випадках є спадковою обумовленою і визначається домінантним геном. Жінка, хвора на курячу сліпоту, вийшла заміж за здорового чоловіка. Шість їх дітей успадкували це захворювання. Рідна сестра жінки, також хвора на курячу сліпоту, вийшла заміж за здорового чоловіка, і від цього шлюбу народилося троє здорових дітей та одна з курячою сліпотою. Який генотип мають сестри, якщо обидва їх батьки хворіють на курячу сліпоту?

49. Вітамін Д-резистентний рахіт обумовлений домінантним геном, локалізованим у Х-хромосомі. Яка ймовірність народження дітей з цим захворюванням, якщо:

а) мати гетерозиготна, батько здоровий;

б) батько хворий, мати здорова?

50. Визначте найбільш імовірні генотипи батьків:

а) у резус-позитивних (Rh+) батьків з нормальним сприйняттям кольору народилася резус-негативна дитина (Rh-) з ознаками дальтонізму;

б) мати – з Rh+ і нормальним сприйняттям кольору, батько – з Rh- і дальтонізмом, дочка – з Rh- і дальтонізмом.

51. Назвіть типи взаємодії неалельних генів.

52. Що таке епістаз? Яким він буває? Наведіть приклади епістазу в людини.

53. Яку назву має такий тип взаємодії, коли ознаку зумовлює певна кількість неалельних генів? Наведіть приклади в людини.

54. Дайте означення поняттю «полімерія». Наведіть приклади полімерії у людини.

55. Що таке плейотропія? Наведіть приклади.

56. Дайте означення поняттям «генотип» і «фенотип». Чим вони різняться?

57. Як Ви вважаєте, що важливіше для розвитку організму — генетична конституція чи середовище?

58. З допомогою чого визначається фенотипічний вияв ознаки в популяції?

59. Назвіть складові компоненти загальної фенотипічної дисперсії.

60. Опишіть внесок кожного компонента в загальну мінливість фенотипу.

61. Із яких основних частин складається середовищний компонент V_E ?

62. Опишіть типи взаємодії між середовищем і генотипом.

63. Охарактеризуйте типи генотип-середовищної кореляції: пасивну, реактивну, активну. Наведіть приклади.

64. Дайте означення поняттю «популяція».

65. Як формулюється закон Гарді – Вайнберга?

66. Назвіть умови виконання закону Гарді – Вайнберга.

67. Охарактеризуйте фактори, що впливають на зміну частот алелів у популяції.

Розділ 2. ГЕНЕТИЧНІ ПЕРЕДУМОВИ ІНДИВІДУАЛЬНО-ПСИХОЛОГІЧНИХ ВІДМІННОСТЕЙ МІЖ ЛЮДЬМИ

2.1. Психогенетика когнітивної сфери

Питання інтелекту – одне з найдавніших у психогенетиці. Воно сходить до досліджень англійського вченого Френсіса Гальтона другої половини ХІХ століття. Ф. Гальтона одним з перших почав вивчати людей, які мали високий інтелектуальний потенціал.

Сам Френсіс Гальтон був наймолодшою дев'ятою дитиною у своїй родині. У два роки він знав алфавіт, у три – уже читав, писав, вивчав мови, а в шість – прочитав усю класичну англійську літературу. Він був справжнім вундеркіндом, проглянувши двічі сторінку творів Шекспіра, декламував її напам'ять. Його двоюрідним братом був Чарльз Дарвін. Дві лінії цієї сім'ї були досить відомі, успішні й заможні. Дарвіни просувались у медицині, а Гальтони займалися банківською справою та виготовленням зброї. Обидві родини були буквально переповнені талановитими людьми, які мали літературні обдарування, були винахідниками, відомими державними діячами, священиками, займалися наукою. Цікаво, що обдарованість у цій сім'ї була як по чоловічій, так і по жіночій лінії. Зокрема, дід Гальтона (батько матері) Еразм Дарвін був автором досить довгих трактатів на технічні теми у віршованій формі, обирався членом Королівського наукового товариства.

Ф. Гальтон обґрунтував новий метод наукового психологічного дослідження – метод близнят. Ф. Гальтон стверджував, що в талановитих родинх геніальні діти народжуються значно частіше, тож це зумовлено спадковістю, а не впливом зовнішніх умов. Він доводив, що у видатних людей із більшою ймовірністю народяться видатні сини, а народження генія у звичайній родині є мало ймовірним. Наприклад, за його даними, із 4 тисяч дітей видатних батьків 977 чоловіків стали згодом знаменитими. Коли ж група дітей вибиралась випадковим чином, то обдарованих дітей налічувалось тільки 332. Більше ніж половина охоплених цим дослідженням відомих людей мали одного або більше видатних родичів.

Використовуючи результати іспитів у Кембриджі і Королівській Військовій Колегії, Ф. Гальтон робить висновок: розумові здібності, подібно до зросту, утворюють неперервний розподіл, у якому існує якийсь постійний середній рівень, відхилення від якого як у бік геніальності, так і в бік ідіотизму має діяти за законом ухилення від усякого роду середніх величин, причому «... люди видатної обдарованості відносно посередності стоять настільки ж високо, наскільки ідіоти стоять нижче її» (Гальтон Ф., 1996. С. 33). Інакше кажучи, для розумових здібностей характерним є гаусів (нормальний) розподіл.

Щоб довести, що талант успадковується, Ф. Гальтон розглянув понад 300 родин, що мають в числі своїх членів знаменитостей. Серед них він

виділив 415 особливо обдарованих осіб. За його підрахунками, їх кількість становить не більше 0,025 % чоловічого населення. Ф. Гальтон включив у коло своїх інтересів широкий спектр здібностей. Він зібрав матеріали, що стосуються родоводів не тільки знаменитих полководців, державних діячів, літераторів, художників, музикантів, учених, суддів, а й видатних спортсменів, які особливо відзначилися у веслуванні та боротьбі. У цілому в 300 розглянутих сімействах Ф. Гальтон нарахував до 1000 видатних людей.

На початку 1900-х років було створено кількісне оцінювання інтелекту. Англійський психолог Чарльз Спірмен 1904 року задався питанням, що мається на увазі, коли йдеться про інтелект, якщо всі розуміють його по-різному.

Ч. Спірмен є автором однієї з перших теорій інтелекту, яку називають двофакторною, оскільки він запропонував у інтелекті виділити фактор загального інтелекту G , завдяки якому людина успішно вирішує проблеми незалежно від сфери їх виникнення, і фактор S – специфічний інтелект, який дає змогу успішно вирішувати завдання у якихось певних сферах.

Існують сотні тестів на когнітивні здібності. З їх допомогою перевіряють різні типи пам'яті, володіння мовою, словниковий запас, здатності до орієнтування в просторі. Когнітивні здібності взаємозв'язані, тому, якщо у людини все гаразд з промовою, то, імовірно, у неї гарна пам'ять і вона непогано орієнтується в просторі. Фактор G – це все загальне, що є в тестах. Результати абсолютно різних, вербальних і невербальних, тестів на інтелект показують IQ – кількісну оцінку загальних когнітивних здібностей. Фактор G є важливим, оскільки передбачає соціально важливі речі – результат освіти і працевлаштування – краще, ніж інші показники.

Найкраще фактор G показують тести на абстрактне мислення й вирішення проблем у незнайомих ситуаціях. По-справжньому розумних людей виділяє саме це, а не кількість фактів, які вони запам'ятали. Тобто фактор G , інтелект, – це, по суті, здатність до навчання. Деяким дітям навчання дається легше.

За словами Р. Пломіна, коефіцієнт успадкованості інтелекту становить приблизно 50 %, при цьому існує лінійне збільшення: у ранньому дитинстві – 20 %, у дитинстві та підлітковому віці – 40 %, у дорослому житті – 60 %, а в пізньому житті – 80 %. Ці результати означають, що мінливість людей за їх інтелектуальними характеристиками на 50 % описується генетичною мінливістю і на 50 % – відмінностями в середовищі. Варто згадати про коефіцієнт успадкованості, який зазвичай позначають символом h^2 .

У 70-ті роки ХХ ст. тонкощі, що стосуються коефіцієнта успадкованості, не були відомі, і високі оцінювання успадкування IQ були сприйняті як свідчення обмежених можливостей розвитку інтелекту під впливом середовища. Малося на увазі, що особистості з невисокими

інтелектуальними здібностями, успадкованими ними через невдалу комбінацію генів батьків, не могли розраховувати на значне підвищення свого інтелекту внаслідок умов середовища, зокрема, освіти. До числа людей з більш низькими (від природи) інтелектуальними здібностями потрапляли і люди з темною шкірою. Виходило, що суспільство навряд чи може допомогти розвитку здібностей, якщо вони не закладені генетично. Якщо дотримуватись такої точки зору, то немає потреби у високому рівні освіти для всіх – учити варто лише «обраних». Отже, дані психогенетики, проінтерпретовані особливим чином, можуть використовуватись для виправдання політики дискримінації.

З середини ХХ ст. ведуться систематичні дослідження відмінностей між представниками етнічних груп. Досить велику кількість досліджень спрямовано на вивчення відмінностей у розвитку новонароджених – так, є висновки, зроблені американськими дослідниками, про більшу адаптивність новонароджених індіанців та азіатів. Діти європейців більш збудливі й активні, довше заспокоюються. Африканці характеризуються більш швидким темпом розвитку – вони легше набувають моторних навичок, раніше починають ходити. Дослідження відмінностей між расами в шкільному й дорослому віці проводилися переважно за характеристиками інтелекту. Було виявлено таку тенденцію в успішності виконання завдань інтелектуальних тестів: краще за всіх справляються з завданнями діти монголоїдної раси, за ними – європейці, потім – негроїди й американські індіанці.

Американський психолог А. Дженсен, ґрунтуючись на матеріалах великої кількості психогенетичних досліджень, зробив висновок про генетичну обумовленість інтелектуальних відмінностей між білими й чорними американцями – дані дають підстави для припущення про соціальні причини міжрасових відмінностей інтелекту. Ця гіпотеза перевірена в спеціальних дослідженнях, де групи американців африканського і європейського походження порівнювалися за багатьма параметрами – соціально-економічним статусом, розміром сім'ї, стилем виховання дітей тощо. При таких складах груп расових відмінностей за інтелектом виявлено не було. Подібні результати були отримані і в дослідженні позашлюбних дітей від білих і чорношкірих американських солдатів, які народилися в Німеччині після Другої світової війни. Звідси можна зробити висновок про те, що гіпотеза про біологічну обумовленість расових відмінностей за інтелектом не отримала емпіричного підтвердження.

Слід пам'ятати, що успадковується не ознака, а норма реакції. У багатьох дослідженнях під нормою реакції розуміють межі, які генотип ставить для формування фенотипу. Але вона може визначатися і як специфічний характер реакції генотипу на зміну середовища. У звичайних стандартних умовах розвитку генотипи обмежують можливості розвитку фенотипів – люди з хорошими генетичними задатками для розвитку

інтелекту за інших рівних умов завжди будуть випереджати людей з поганими задатками. Уважається, що середовище може зміщувати кінцевий результат розвитку в межах діапазону, який генетично детермінований. Але в дійсності не можна бути впевненими, що ознака набула максимального розвитку, можливого для даного генотипу.

Характер фенотипічних проявів генотипу неможливо протестувати для всіх можливих середовищ, оскільки вони мають практично нескінченну кількість варіантів. Стосовно людини немає можливості не тільки довільно контролювати параметри середовища, у якому відбувається розвиток, але навіть і вибрати ті параметри, відомості про які необхідно отримати. Сучасна наука надає дані про значні можливості середовища: ранній досвід, у тому числі ембріональний, впливає на активність генів, формування нервової системи.

2.2. Генетичні передумови рис особистості

У межах психогенетики особистості буде розглянуто дослідження стосовно темпераменту, особистісних рис з допомогою моделі великої п'ятірки.

Темперамент – формально-динамічна характеристика поведінки, пов'язана з біологічними структурами, що виявляється з раннього дитинства в широкому спектрі ситуацій і є стабільною в онтогенезі. Особливості темпераменту не впливають на зміст, мотиви або цілі діяльності людини, але визначають динамічну сторону поведінки. Іншими словами, від темпераменту не залежить, що людина робить, але залежить те, як вона це робить, наприклад темп і ритм діяльності, активність, енергійність і т. д.

Основні критерії (або ознаки) темпераменту:

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

У сучасній психогенетиці частіше йдеться про характеристики особистості, оскільки поняття «темперамент», особливо в зарубіжній літературі, зараз пов'язується головним чином з типом емоційних реакцій (особливо їх виявом), а також з характерними або звичними схильностями особистості.

Найбільш відомим вивченням властивостей темпераменту стало Нью-Йоркське лонгітюдне дослідження, яке розпочали 1957 р. А. Томас і С. Чесс. У межах цього дослідження вирішувалися такі основні питання:

1. Чи є властивості темпераменту стабільними в онтогенезі та як на них впливають умови розвитку?

2. Як особливості темпераменту, що виявляються в ранньому віці, виявляються в подальшому в особливостях особистості?

3. Чи впливають властивості темпераменту на адаптацію до соціальних умов у дитячому й дорослому віці на ймовірність появи девіантної (що відхиляється) поведінки і патологічних станів (наприклад, неврозів)?

На підставі опитувальників та інтерв'ю з батьками, а згодом, коли діти досягли підліткового віку, на підставі інтерв'ю з самими досліджуваними автори оцінювали дев'ять властивостей темпераменту – активність, ритмічність, наближення та віддалення, адаптивність, інтенсивність реакцій, поріг реактивності, настроїв, відволікання, стійкість уваги і наполегливість. Зміст цих характеристик у дітей у перші роки життя є таким:

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

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

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

4. **Адаптивність** – легкість звикання до нових або мінливих умов.

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

6. **Поріг реактивності** – рівень та інтенсивність впливу, необхідні для появи реакції (наскільки має бути шумно, щоб дитина втомилася, чи легко дитину розсмішити, чи легко вона засмучується).

7. **Настроїв** – співвідношення радісного стану і стану незадоволеності.

8. **Відволікання** – ефективність дії нових стимулів для зміни поведінки (наприклад, коли дитина плаче, чи легко її заспокоїти, показавши щось цікаве).

9. **Стійкість уваги й наполегливість** – дві взаємозв'язані характеристики, які виявляються в тому, наскільки довго дитина може займатися одним і тим же й схильна продовжувати будь-яку діяльність, якщо виникають труднощі в її здійсненні.

Різні властивості темпераменту мають тенденцію утворювати синдроми властивостей:

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** є повною протилежністю легкого і характеризується неритмічністю у виникненні біологічних потреб, негативною реакцією на нову ситуацію, повільною адаптацією до змін, переважанням негативних емоцій і високою інтенсивністю їх прояву.

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

Усі ці параметри темпераменту, діагностовані в ранньому дитинстві, пов'язані з аналогічними параметрами в більш старшому віці. При цьому особливу прогностичну цінність продемонстрували синдроми якостей: 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 або інші якості темпераменту й синдроми цих якостей не зумовлюють на 100 відсотків майбутні особливості їх власників. Важкий темперамент, що виявляється статистично частіше, ніж легкий, пов'язаний з різноманітними труднощами, що виникають і в дитинстві, і в дорослому віці. Однак, як показали автори Нью-Йоркського дослідження, ці складнощі часто є результатом помилок у вихованні. У тих випадках, коли батьки враховують індивідуальні особливості своєї «важкої» дитини й виходять з цих особливостей, їм вдається допомогти дитині уникнути багатьох складнощів у подальшому. Такі батьки ретельно готують дитину до майбутніх нових ситуацій, наприклад до початку шкільного навчання, допомагають налагодити спілкування з іншими дітьми, тобто вчать дитину навичкам спілкування, які у неї не складаються.

Річ у тім, що чим старшою стає дитина, тим більшу роль у її поведінці відіграє не сам темперамент, а властивості, сформовані на його основі. Так, дитячий страх спілкування з незнайомими людьми продовжує відігравати деструктивну роль у дорослому віці тільки в тих випадках, коли боязкість і сором'язливість дитини багато разів ставали причиною її невдач у спілкуванні, що призводить до природного бажання знаходитися в цих ситуаціях якомога рідше. Але, уникаючи цих ситуацій, намагаючись якомога менше спілкуватися з незнайомими людьми, дитина скорочує свої можливості навчитися тому, у чому вона і так є не надто успішною. Саме ці вторинні нашарування на властивості темпераменту, імовірно, і спричиняють те, що в дорослому віці зберігаються ті самі проблеми, що були в дитинстві.

Важкий темперамент тому й називають важким, що для адаптації дітей з таким темпераментом 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.

Найбільш ретельне дослідження генетичної обумовленості властивостей темпераменту, виділених у Нью-Йоркському лонгітюдному дослідженні, провела норвезький психолог А. Торгерсен. Вона зробила вибірку близнят і простежила зміни у внутрішньопарній схожості моно- і дизиготних близнят протягом 15 років. З віком монозиготні близнята зберігають високу внутрішньопарну схожість (у більшості випадків вона навіть підвищувалася). Так, внутрішньопарні кореляції монозиготних близнят за активністю в 2 місяці, 9 місяців, 6 років та 15 років дорівнюють відповідно 0,75; 0,85; 0,93; 0,95. Стосовно дизиготних близнят виявлено, що з віком вони стають все менш схожими один на одного. Так, внутрішньопарні кореляції дизиготних близнят за активністю в 2 місяці, 9 місяців, 6 років та 15 років дорівнюють відповідно 0,47; 0,71; 0,14; 0,16.

Оскільки показник спадковості залежить від співвідношення внутрішньопарної схожості моно- і дизиготних близнят, можна сказати, що, по-перше, більшість властивостей темпераменту людей різного віку виявляються генетично зумовленими і, по-друге, вплив генотипу на властивості темпераменту збільшується з віком.

Ще одне дослідження здійснили А. Бас і Р. Пломін, які вважали основними якостями темпераменту **активність, емоційність і соціабельність.**

Активність є проявом загального енергетичного рівня в моториці. Про активність свідчать три показники: темп рухів, інтенсивність і витривалість досліджуваного. Про темп реакцій можна судити за швидкістю рухів. Люди, що володіють високим темпом, завжди поспішають, у них швидка мова, стрімкі рухи, вони ходять швидше, ніж інші, не можуть довго сидіти на одному місці і т. д. Інтенсивність виявляється в амплітуді й 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 за тривалістю впливу (те, що злякало, уже давно зникло, а страх залишився), за різноманітністю ситуацій, які спричиняють страх (одні бояться змій, інші – не тільки змій, а й собак, ос і чорних кішок), за фізіологічними реакціями, що свідчать про стан активації. Гнів так само, як і страх, визначається інтенсивністю стимулу, необхідного для виникнення емоцій, тривалістю латентного

періоду (час між стимулом, що спричинив реакцію, і появою реакції) і тривалістю реакції.

Соціабельність (або товариськість) виявляється в бажанні бути серед інших людей. Люди з високою соціабельністю уникають самотності, легко знайомляться з іншими людьми, віддають перевагу діяльності, пов'язаній зі спілкуванням.

Прояв трьох цих властивостей темпераменту може змінюватися під впливом зовнішніх факторів, однак можливості впливу на різні властивості неоднакові: найбільш схильні до навчання зовнішні прояви емоційності, а найменш – прояви активності.

У цьому напрямку досліджень темпераменту особлива увага приділялася аналізу генотипічних впливів та їх ролі в детермінації властивостей темпераменту. Зараз існують експериментальні роботи, у яких за якостями темпераменту зіставлялися близнята, сибси, батьки та їхні діти (як генетично зв'язані з батьками, так і прийомні). Розглянемо деякі з отриманих результатів. При порівнянні внутрішньопарної схожості моно- і дизиготних близнят за активністю, емоційністю й соціабельністю зазвичай виявляється висока схожість монозиготних близнят і дуже низька – дизиготних близнят: їх внутрішньопарні кореляції часто набувають негативного значення.

Використавши дані різних досліджень дітей перших років життя і усереднивши результати генетичного аналізу за трьома властивостями темпераменту, А. Басс і Р. Пломін отримали середні внутрішньопарні кореляції. Для монозиготних близнят середня внутрішньопарна схожість за всіма цими властивостями темпераменту становить 0,62, а для дизиготних – -0,07. Таким чином, при обстеженні дітей перших років життя виявляється значна відмінність у внутрішньопарній схожості моно- і дизиготних близнят. Однак, незважаючи на це, інтерпретувати отримані результати як свідчення тільки фенотипічного впливу на темперамент не можна, оскільки дизиготні близнята, що мають половину спільних генів, не повинні мати такі низькі внутрішньопарні кореляції.

Намагаючись знайти причини такої очевидної несхожості дизиготних близнят за темпераментом, було припущено, що причиною цього є ефект контрасту, який відіграє помітну роль у формуванні цього типу близнят. На думку авторів дослідження, батьки можуть протиставляти своїх дітей, вважаючи одну дитину активною, а іншу – пасивною.

Однак залишаються істотні відмінності у величині показника спадковості. Якщо показники спадковості цих властивостей темпераменту, що обчислюються на основі близнюкових даних, дорівнюють 0,3–0,5, то показники спадковості, отримані в сімейних дослідженнях і при дослідженні прийомних дітей, є меншими – від 0,2 до 0,4.

У цілому, оцінюючи внесок генетичних факторів у мінливість показників темпераменту, вважають, що коефіцієнт спадковості дорівнює приблизно 40 %.

Психолог Вашингтонського університету Р. Клонінгер запропонував чотири основні риси темпераменту: пошук новизни, уникнення збитків, залежність від нагороди і завзятість. Кожна риса особистості може мати високий, середній або низький показник за шкалою оцінювання, незалежно від інших характеристик. Наприклад, люди з високими показниками пошуку новизни схильні до авантюризму, імпульсивні й легко захоплюються новими ідеями. Але небезпечна і саморуйнівна поведінка у них виявляється тільки в тому випадку, якщо показники за уникненням збитків також є низькими. Логічність цієї системи полягає в тому, що деякі особистісні риси не залежать від інших рис. Якщо людина є екстравертом, то вона може мати хорошу уяву або не мати її. Таким чином, те, що впливає на екстравертність, не впливає на уяву. Отже, здатність до уяви формується під впливом інших факторів. Існує гіпотеза, що за різні особистісні риси відповідають різні системи мозку, які, своєю чергою, обумовлюються генами. Кожна особистісна риса має контролюватися одним з вироблених мозком нейромедіаторів – біологічно активних речовин, що синтезуються у синапсах і використовуються нервовими клітинами для передачі інформації. Р. Клонінгер пов'язує кожну із запропонованих їм рис темпераменту з певним нейромедіатором: пошук новизни, наприклад, з дофаміном, а уникнення збитків – з серотоніном. На користь цієї теорії свідчить той факт, що антидепресанти типу «прозаку», які підвищують рівень серотоніну, позбавляють людей від тривожності, песимізму, депресії і стомлюваності – усіх високих характеристик уникнення шкоди.

Зараз вважається, що ген дофамінового рецептора D4 може позитивно або негативно впливати на таку рису, як пошук новизни, залежно від того, яку алель гена людина успадкувала. Дослідники наводять дані, які показують, що у деяких дітей зі зниженим почуттям небезпеки генетичний код зумовлює низький рівень норадреналіну – нейромедіатора, який крім інших функцій стимулює мигдалеподібне тіло – так званий «центр страху» у мозку, хоч навколо цього факту і точаться дискусії.

Стосовно особистості зараз найчастіше використовується факторна модель «Велика п'ятірка» («BigFive»). **Велика п'ятірка** – ієрархічна модель особистості, згідно з якою особистість людини складається з п'яти основних рис.

- **Openness.** Відкритість досвіду – схвальне сприйняття мистецтва, емоцій, пригод, незвичайних ідей, цікавість і різноманітність досвіду.
- **Conscientiousness.** Сумлінність – тенденція бути організованою та надійною людиною, демонструвати самодисципліну, діяти слухняно, прагнути до досягнення успіху і віддавати перевагу планованій, а не спонтанній поведінці. Висока сумлінність часто сприймається як упертість

та одержимість. Низька сумлінність – це гнучкість і спонтанність, але може також виявлятися як неспроможність і відсутність надійності.

- **Extraversion.** Екстраверсія – енергія, позитивні емоції, комунікабельність, тенденція шукати стимуляцію в компанії інших та балакучість. Висока екстраверсія часто сприймається як пошук уваги й панування. Екстравертні люди мають тенденцію до домінування в соціальній обстановці, на відміну від інтровертних людей, які можуть бути більш сором'язливими в соціумі.

- **Agreeableness.** Доброзичливість – тенденція бути співчутливим і кооперативним, а не підозрілим та антагоністичним щодо інших. Це також є показником довірливого й альтруїстичного характеру.

- **Neuroticism.** Нейротизм – тенденція бути схильним до психологічного стресу, легко відчувати неприємні емоції, такі як гнів, тривога, депресія й уразливість.

За результатами досліджень різних науковців, істотну роль (близько 50 %) у варіативності рис великої п'ятірки відіграє генотип. Згідно з даними, отриманими під час дослідження 114 пар близнят (64 пари монозиготних і 50 пар дизиготних) віком від 16 до 23 років у структурі фенотипічної дисперсії нейротизму, екстраверсії, відкритості до досвіду і сумлінності більше 40 % пояснюється генотипічною мінливістю, тоді як доброзичливості – 17 %. Індивідуальне середовище визначає від 41 до 82 % варіативності цих рис особистості. Загальне середовище не впливає .

Отримані результати базуються на тому, що кореляції монозиготних близнят за всіма рисами великої п'ятірки перевищують кореляції дизиготних близнят. Це свідчить про наявність генетичних впливів на індивідуальні відмінності. Лише для показника «доброзичливість» знайдено найменші значення коефіцієнтів кореляції для монозиготних і дизиготних близнят. Це дає змогу вважати, що у віці від 16 до 23 років близнята найменш схожі за цією властивістю, тобто сильніше виявляються середовищні впливи.

2.3. Психогенетика статі та гендеру

Стосовно чоловічого й жіночого в сучасній науковій літературі існує традиція розрізняти поняття «стать» і «гендер». Разом з тим в англійській мові таке розрізнення є не настільки чітко вираженим, там поняття «стать» і «гендер» визначають одним словом «sex». В українській і російській мовах слово «стать» означає категорії «чоловік» і «жінка», що визначаються на основі анатомічних складових. Саме в цьому сенсі розумілося слово «sex» в англійській літературі до середини XIX століття. Наприкінці XIX століття значення його розширилося, і його стали вживати для позначення анатомії статевих органів, їх функцій, а також відмінностей між чоловіками й жінками. З середини XX століття слово «sex» стали вживати в значенні сексуальної поведінки і сексуальної привабливості. Це

слово стало означати не тільки категорію, але й феномен як такий і процес, з ним пов'язаний.

За словами антрополога М. Бутовської, у міру того як слово «секс» стало вживатися в значенні «статевий акт», воно набуло «брудного» відтінку, а для позначення когнітивних, поведінкових та особистісних характеристик, за якими різняться між собою чоловік і жінка, був запропонований термін «гендер». Надалі, у міру поширення в побуті слова «секс» у значенні статевого акту, намітилася тенденція до використання слова «гендер» як евфемізму початкового значення слова «секс».

Біологічна стать – морфофункціональні особливості організму, тобто специфічні репродуктивні особливості та властивості, за якими можна розрізнити чоловіків і жінок. Біологічна стать залежить від генів, що визначають статеве диференціювання організму, гонад (статевих залоз), статевих гормонів, внутрішніх і зовнішніх геніталій.

Гендер є соціокультурним конструктом, що означає соціальні аспекти взаємовідносин. У психології та сексології під цим терміном розуміють психологічні та поведінкові характеристики, пов'язані з маскуліністю (чоловічністю) і фемініністю (жіночністю).

Статева ідентичність – ототожнення себе з певною статтю.

Гендерна ідентичність – ототожнення себе з існуючими в суспільстві гендерними стереотипами, тобто очікуваннями, як має поводитися жінка або чоловік, і за якими суспільство визначає, наскільки особистість є маскуліною чи фемініною.

Від XVIII ст. і аж до другої третини XX ст. в європейських культурах зберігалось уявлення про існування у людини двох статей – чоловічої і жіночої. При заповненні більшості анкет пропонується оцінити свою статеву належність, вибравши з двох альтернативних категорій (чоловіки і жінки). Однак в США і багатьох європейських країнах, як і в багатьох країнах Азії і Африки, сьогодні можна почути іншу відповідь: три статі. Для європейців і північноамериканців така відповідь – це визнання прав сексуальних меншин на повноправне громадянство. Таке право було закріплено законодавчо в США і Західній Європі недавно. Для тайців, філіппінців, індусів, індіанців США і Канади феномен третьої статі узгоджується з установками їх традиційної культури.

Питання про статеву належність є не таким простим, яким видається на перший погляд. По-перше, деякі люди за своїми морфологічними характеристиками не відповідають стандарту конкретної, чоловічої або жіночої статі (гермафродити), по-друге, існує категорія анатомічно нормальних чоловіків і жінок, які переконані в тому, що вони мають особистісні якості, типові для протилежної статі (транссексуали).

У медицині для випадків першого типу використовується поняття «інтерсексуальність» – поєднання чоловічих і жіночих структур у будові тіла однієї людини, через що даний індивід не може бути чітко визначений як чоловік або жінка. До інтерсексуалів відносять справжніх

гермафродитів, а також чоловічих і жіночих псевдогермафродитів. Справжні гермафродити – це люди, що мають одне яєчко і яєчник. Чоловічі псевдогермафродити мають яєчка і деякі структури жіночих геніталій, наприклад, розвинений клітор, статеві губи і розвинені груди. Жіночі псевдогермафродити мають яєчники в поєднанні з деякими структурами чоловічих геніталій, наприклад, у таких індивідів поряд з розвиненою піхвою і статевими губами може бути й розвинений пеніс. Хоча у нас в країні, як і в більшості західних культур, гермафродитизм відносять до розряду патологій онтогенетичного розвитку, у багатьох традиційних суспільствах такі особи сприймаються як третя стать.

Транссексуали дуже рано починають відчувати себе так, як ніби вони перебувають у тілі протилежної статі. Є свідчення того, що цей феномен має біологічні основи і пов'язаний з фемінізацією мозку у чоловіків або маскулінізацією мозку у жінок. Поширеним проявом транссексуальної поведінки є трансвестизм – переодягання в одяг, характерний для осіб протилежної статі. Зазвичай трансвестити не відчують гострої потреби в зміні статі. Вони можуть вести нормальне сексуальне життя з партнерами протилежної статі.

Деякі транссексуали гостро відчують невідповідність між особистісною самоідентифікацією й зовнішнім виглядом і висловлюють бажання змінити стать анатомічно та юридично. Один з найбільш ранніх прикладів хірургічної зміни статі у транссексуала датується 1882 роком, коли в Німеччині якась Софія Гедвіг з допомогою пластичної хірургії перетворилася на Германа Карла. У США кількість прооперованих транссексуалів зараз становить більше 11000 чоловік. Уважається, що в США і країнах Європи на 20000–50000 чоловік віком старше 15 років припадає один транссексуал. Кількість жінок-транссексуалів у 3 рази менша, ніж чоловіків.

Оскільки формування статі є складним процесом, розглянемо його етапи, використовуючи схему, запропоновану Д. Мані.

1. **Генетична (хромосомна) стать.** Людина с набором статевих хромосом XX належить до жіночої статі, набір XY відповідає чоловічій статі. Стать майбутньої дитини залежить від того, яка з батьківських статевих хромосом виявиться в сперматозоїді, який запліднив яйцеклітину. Якщо це буде X-хромосома, то народиться дівчинка, а якщо Y – хлопчик. Наявність набору з XX- або XY-хромосом не гарантує на 100 відсотків, що із зиготи (заплідненої яйцеклітини) з таким набором статевих хромосом розвинеться індивід, який за зовнішніми ознаками буде відповідати цій статі. 1968 року Міжнародний олімпійський комітет увів обов'язкові хромосомні тести статі жінок-атлетів.

Уже на хромосомному етапі формування статі можливі генетичні «збої». Прикладом є синдром Шерошевського – Тернера, який спричиняється повною відсутністю або дефектами однієї X-хромосоми у жінок. Найбільш характерними симптомами є низький зріст і гіпогонадізм –

недостатній розвиток внутрішніх статевих органів і вторинних статевих ознак (недорозвинені яєчники, матка й маткові труби, молочні залози, відсутність менструацій). Пацієнтки із синдромом Шерошевського – Тернера мають характерні зовнішні риси: коротка шия з крилоподібними шкірними складками; широка щитоподібна грудна клітка, деформація ліктів, низько розташована лінія росту волосся на шиї (рис. 2.1). Вони також схильні до ускладнень з боку серцево-судинної системи, нирок, щитівки, розладів опорно-рухової системи (сколіоз, дисплазія кульшових суглобів), порушення слуху. Цей синдром є єдиною життєздатною формою нестачі цілої хромосоми у людини.



Рис. 2.1. Дівчинка з синдромом Шерошевського – Тернера

Існує також трисомія за X-хромосою – наявність додаткової X-хромосоми у жінок. У більшості випадків носії додаткової X-хромосоми – жінки без помітних ознак патології, тому 90 % таких жінок залишаються не діагностованими.

Додаткові X-хромосоми у чоловіків спричиняють синдром **Клайнфельтера** (за прізвищем американського ендокринолога), який виявляється в середньому в одного із 850 новонароджених чоловічої статі і в 1–2,8 % хворих на розумову відсталість, частіше при неглибокому інтелектуальному зниженні. Серед чоловіків, які хворіють на безпліддя, більше 10 % мають додаткову X-хромосому. Зовнішній вигляд немовлят із цим синдромом звичайний. Зміни зазвичай починають клінічно виявлятися в препубертатному й пубертатному віці. Дорослі чоловіки мають високий зріст, евнухоїдну статуру (довгі ноги, високу талію, відносно широкий таз, відкладання жиру за жіночим типом), схильні до ожиріння, гінекомастії.

Додаткова Y-хромосома у чоловіків свідчить про XYY-синдром, також відомий як YY-синдром або **синдром Якобса**. Носій синдрому має додаткову Y-хромосому, загальний хромосомний набір становить 44

аутосоми й три статеві хромосоми. Зовні чоловіки з додатковою Y-хромосомою зазвичай не мають істотних відмінностей від нормальних, але можуть мати кілька особливостей. Синдром уперше виявлено 1961 року при випадковому обстеженні чоловіка, діти якого мали ряд захворювань (зокрема, один з дітей мав синдром Дауна). ХYY-синдром був описаний як так званий синдром надсамця, або синдром надчоловіка (англ. Super-male syndrome), при цьому носіям синдрому приписувалася агресивна поведінка й тенденція до кримінальних дій. Перші дослідники хвороби в 1960-х роках виявили відносно велику кількість чоловіків з цим синдромом серед мешканців в'язниць і психіатричних клінік. Це стало основою для стереотипу про надчоловіка. Однак подальші дослідження показали, що абсолютна більшість носіїв синдрому ніколи не мали відношення до злочинності або психічних захворювань, але можуть мати підвищений ризик проблем з навчанням. Додаткова Y-хромосома сама по собі не веде до надмірної агресивності.

2. **Гонадна стать** – диференціація статевих залоз за чоловічим або жіночим типом. До 7-го тижня внутрішньоутробного розвитку зародок фактично є безстатевим. Усі людські ембріони містять гени, що відповідають за розвиток сім'яників, і гени, що кодують розвиток яєчників. У кожного зародка є пара крихітних статевих залоз, які потенційно можуть розвинути в сім'яники або яєчники, а також дві пари вивідних шляхів: мюлерові протоки, що є потенційними органами розмноження жінки, і вольфові протоки, які можуть перетворюватися в чоловічу репродуктивну систему. Що буде розвиватися у конкретного плода – сім'яники чи яєчники, визначається активністю фактора, що детермінує розвиток сім'яників і розташовується в Y-хромосомі. Якщо цей фактор є у зародка і своєчасно активується – на 7-му тижні внутрішньоутробного розвитку, то він набуває вигляду чоловічого зародка, якщо його немає, то розвивається жіночий організм. Унаслідок цього відбувається розвиток у плода сім'яників. Якщо ж з якихось причин, цей генетичний комплекс залишається бездіяльним до дев'ятитижневого віку або хромосомна стать зародка є жіночою, то до 12-го тижня у нього виявляються яєчники. На X-хромосомі є особливий ген DSS, який в ситуації жіночого генотипу XX керує перетворенням нейтральної статевої залози на яєчники, здатні згодом продукувати повноцінні яйцеклітини.

3. **Внутрішньоутробна гормональна стать.** Статеві органи зародка продукують статеві гормони: первинний тестостерон у сім'яниках та естрогени (жіночі статеві гормони) в яєчниках. Крім того, сім'яники секретують специфічний антимюлерів гормон (мюлерівська інгібіторна субстанція). У чоловіків тестостерон та його похідні забезпечують розвиток зовнішніх і внутрішніх чоловічих геніталій. Функція ж мюлерівської інгібіторної субстанції полягає в тому, що вона запускає механізми зворотного розвитку (редукцію) примітивних внутрішніх жіночих геніталій. Для подальшого розвитку жіночих статевих органів і всієї репродуктивної

системи не потребується вироблення якого-небудь специфічного гормону. Регресія первинних внутрішніх чоловічих органів і розвиток жіночих геніталій відбувається автоматично. При відсутності гена SRY (від англ. sex determining region Y – ділянка Y-хромосоми, що визначає стать) зародкові статеві залози перетворюються на матку, фаллопієві труби і піхву, а при відсутності тестостерону зникають вольфові протоки.

Вплив чоловічих статевих гормонів андрогенів на плід виявляється в його маскулізації. Відомо, що кілька вагітних жінок отримували гормональні препарати, що запобігають викидню, унаслідок чого народилися дівчатка з вираженими маскулініними (типово чоловічими) ознаками: у них були збільшені клітори, а у деяких навіть були пеніси. Поведінка таких дівчаток також більше скидалася на хлоп'ячу. Вони росли паливодами, віддавали перевагу активним і силовим іграм, носили штани, не цікавилися ляльками і не бачили себе в ролі матерів і домогосподарок. Подібним чином можуть впливати на плід і деякі синтетичні гормони, що використовуються для лікування деяких захворювань у вагітних жінок.

Синдром Морріса, або синдром нечутливості до андрогенів, тобто чоловічих статевих гормонів, – вроджені ендокринні (гормональні) порушення, які виникають через мутації гена, що відповідає за андрогенний рецептор. Ця мутація має Х-зчеплене рецесивне успадкування, тобто є генетичним захворюванням, яке передається по жіночій лінії через Х-хромосому з патологічним геном (Xq11-13), який кодує рецептор до андрогенів AR (androgen receptor). У носійок патологічного гена мутація виявляється в слабкому статевому оволосінні і пізньому початку менструацій. Ген експресується в клітинах багатьох органів людини протягом усього онтогенезу, підтримуючи кількість рецепторного білка на необхідному рівні. В ембріогенезі AR регулює правильний розвиток вольфових проток і формування зовнішніх статевих органів за чоловічим типом, в пубертатному періоді – розвиток вторинних статевих ознак і дозрівання сперматогенного епітелію.

Нечутливість до андрогенів є клінічно значущою тільки для генетичних чоловіків (тобто людей з Y-хромосомою, або, більш конкретно, з геном SRY). Фенотипи у таких генотипічних чоловіків змінюються в діапазоні від нормальної чоловічої статури з м'яким розладом сперматогенезу до повністю жіночої статури, незважаючи на присутність Y-хромосоми.

Синдром Морріса (також його називають синдромом тестикулярної фемінізації) – це варіант гермафродитизму, при якому тканини-мішені людей з генетичною й гонадною чоловічою статтю є нечутливими до андрогенів, але не естрогенів. У разі часткового прояву захворювання цей синдром називають синдромом Рейфенштейна, при повному синдромі – синдромом нечутливості до андрогенів.

Синдром тестикулярної фемінізації (СТФ) уперше описано 1817 року в трактаті «De Hermaphroditum Natura Tractatus Anatomico-Physiologico-

Pathologicus by Dr Georgius Steglehner». Його автор, баварський лікар, описував, як під час розтину трупа 23-річної жінки випадково виявив яєчка, а матку й придатки знайти не зміг. Значно пізніше, 1893 року, професор Московського університету доктор медицини Сергій Іванович Благоволін (1865–1947) уперше в російській медичній літературі описав цей синдром. СТФ найбільш повно описав 1953 року американський гінеколог Джон Моріс (1911–1993), на ім'я якого й названо цей синдром. Він звів воєдино 80 клінічних випадків, які було описано на той час в медичній літературі, і два клінічні випадки з власної практики.

У 1957–1958 роках виділено повну й неповну (залежно від залишкової чутливості до андрогенів) форму тестикулярної фемінізації. Для повної (класичної) форми СТФ характерною є нечутливість до андрогенів, унаслідок чого хворі мають жіночий фенотип, добре розвинені молочні залози, укорочену сліпу піхву. Яєчка частіше розташовуються біля зовнішніх отворів пахових каналів. Статеве оволодіння відсутнє або дуже бідне, тоді як волосся на голові – прекрасне, зовнішність – приваблива, миловидна, жіночна.

Неповну форму захворювання характеризує частково збережена чутливість тканин органів-мішеней до андрогенів. Маскулінізація зовнішніх геніталій не завершена, що зазначається вже при народженні. У пубертатному періоді виявляються маскуліні риси, інтерсексуальність статури, слабкий розвиток молочних залоз, оволодіння за жіночим типом. Варіабельність клінічних форм СТФ є великою (від фенотипічної жінки до фенотипічного чоловіка з первинним безпліддям) і залежить від ступеня вираженості дефекту рецепторів до андрогенів.

СТФ дуже рідкісне захворювання – за даними різних авторів, частота його становить від 1:65 000 до 1:10 000 чоловік (використовуються в основному дані щодо частоти виявлення чоловічих гонад у грижовому мішку під час оперативного лікування пахової грижі у «жінок»). Такий розкид даних про поширеність синдрому тестикулярної фемінізації можна пояснити тим, що досить часто захворювання залишається нерозпізнаним.

У більшості досліджень пацієнтів з синдромом Морріса описано не тільки їх фізичну привабливість, але й виняткову діловитість, фізичну й розумову активність. Перевага у фізичній силі, швидкості та спритності навіть стала приводом для виключення жінок і дівчат з синдромом Морріса з жіночих спортивних змагань. Незважаючи на те що у популяції синдром є вкрай рідкісним, він виявляється майже у 1 % видатних спортсменок – це в 600 разів частіше, ніж можна було б очікувати.

На думку професора генетики Володимира Ефроїмсона (1908–1989), у Жанни д'Арк був синдром тестикулярної фемінізації, і в деяких джерелах використовується інша назва синдрому Морріса – синдром Жанни д'Арк. Професор В. Ефроїмсон виділив сім особливостей, які дали змогу, спираючись на описи очевидців, через п'ять з половиною століть стверджувати, що у Жанни д'Арк був синдром Морріса.

Жанна д'Арк дуже швидко й добре навчилася володіти зброєю, прекрасно трималася в сідлі, мала велику фізичну силу. Вона була високою, стрункою, статною дівчиною, довгорукою й довгоногою, з дуже привабливим обличчям (частий опис хворих з синдромом Морріса). Дівчина виявляла послідовний і стійкий героїзм (мабуть, унаслідок тонізуювальної дії андрогенів при синдромі Морріса).

Жанна носила чоловічий одяг і відмовлялася від нього дуже неохоче (особливість синдрому Морріса – схильність до трансвестизму). У військових, організаційних і політичних справах вона виявляла здоровий глузд, кмітливість, практицизм – людям з синдромом Морріса притаманні енергійність і діловитість.

Завдяки своєму винятковому інтелекту Жанна д'Арк змусила англійців зняти облогу з Орлеана. Завдання, яке інші французькі воєначальники вважали нездійсненним, вона вирішила за чотири дні. Носії синдрому Морріса характеризуються сильною волею і високим інтелектом.

Як стверджує професор В. Ефроїмсон, будь-яка з перелічених вище фізичних, психічних та інтелектуальних особливостей порізно спостерігається не так уже й рідко, але сукупність усіх у однієї жінки – явище надзвичайне.

Деякі генетики та історики приписують синдром тестикулярної фемінізації і королеві Англії Єлизаветі Тюдор (1533–1603). У роки її правління Англія стала великою державою, але Єлизавета так і не вийшла заміж і не народила спадкоємця престолу. Багато дослідників пояснюють її стійке небажання зв'язувати себе шлюбними узами якоюсь прихованою вадою, через яку Єлизавета була неплідною. На доказ наводять її слова, нібито сказані нею на новину про народження сина у королеви Шотландії: «А я висохлий мертвий сук!» У знаменитому викривальному листі, який написала їй, будучи в ув'язненні, Марія Стюарт, прямо сказано, що Єлизавета «фізично не така, як усі жінки».

Ще одним порушенням є вроджена гіперплазія кори надниркових залоз – група захворювань, що успадковуються аутосомно-рецесивним шляхом, при яких порушується вироблення кортизолу наднирковими залозами. Гени, пов'язані з гіперплазією наднирників, кодують ферменти, що беруть участь у стероїдогенезі – ланцюжку реакцій з перетворення холестерину в стероїди. Друга загальна характеристика – гіперпродукція андрогенів. Надлишок андрогенів веде до посилення росту тіла, віліризації, порушення формування зовнішніх статевих органів; звідси інша, застаріла назва цих станів – адреногенітальний синдром.

Синдром Каллмана (Кальмана) – симптомокомплекс спадково обумовлених аномалій, що характеризується поєднанням гіпогонадизму з розладами нюху (аносмія або гіпоосмія) і недостатньою секрецією гонадотропін-релізинг-гормону (ГнРГ). 1944 року Ф. Каллман і співавтори в роботі «Генетичні аспекти первинного євнухоїдизму» уперше описали синдром, який характеризується затримкою або відсутністю статевого

розвитку й аносмією. Лише після ідентифікації гонадоліберину було показано, що селективна недостатність ЛГ і ФСГ (гонадотропінів гіпофізу) є наслідком ізольованого дефіциту секреції саме цього гормону.

Причина аномалій при синдромі Каллмана – розлад імпульсної секреції гонадоліберину (ГнРГ) у гіпоталамусі. Успадкування – Х-зчеплене рецесивне або аутосомно-домінантне з неповною пенетрантністю². У пацієнтів виявлено дефекти гена, що контролює міграцію гонадоліберинсекретувальних нейронів в нюхові цибулини і згодом в гіпоталамус, однак дефектів гена, що кодує гонадоліберин, не виявлено.

Відсутність гонадотропін-релізинг-гормону пов'язана з делецією KAL-гена, локалізованого на короткому плечі Х-хромосоми, який кодує матрикс глікопротеїну (аносміну-1), що належить до класу нейромолекул з адгезивними властивостями, які дають змогу ГнРГ-секретувальним нейронам входити в нюхову цибулину й мігрувати в гіпоталамус у процесі ембріогенезу. Низький рівень ЛГ і ФСГ обумовлює вторинний гіпогонадізм.

У хлопчиків залежно від ступеня вираженості недостатності гонадоліберину виявляється різний ступінь вираженості статевого інфантилізму аж до повної відсутності ознак пубертату, а саме відсутність вторинних статевих ознак, невеликих розмірів тестикули й азооспермія.

4. Внутрішня морфологічна стать. Остаточний розвиток геніталій завершується на 16-му тижні життя плоду. Після цього моменту дія гормонів стає вже необоротною. З цієї причини стать майбутньої дитини з допомогою ультразвуку реально можна визначати не раніше цього віку. Статеві гормони не тільки беруть участь у остаточному формуванні чоловічих або жіночих геніталій, а й впливають на мозок зародка.

Статева диференціація мозку під впливом зародкових гормонів починається наприкінці третього місяця ембріонального розвитку зародка. Окремі структури, зокрема гіпоталамус, формуються у чоловіків і жінок по-різному. Наслідком диференційованого розвитку гіпоталамуса за жіночим типом є циклічне вироблення й викид жіночих статевих гормонів у зрілому віці. Диференціація гіпоталамуса за чоловічим типом призводить до відсутності місячної циклічності у виробленні чоловічих статевих гормонів. Сексуальна поведінка чоловіків і жінок пов'язана з діяльністю третього, проміжного, ядра передньої долі гіпоталамуса. Його розміри у чоловіків більші, ніж у жінок. Ця обставина, можливо, пояснює більшу сексуальну активність чоловіків. Клітини медіально-преоптичної області гіпоталамуса відіграють важливу роль у реалізації статевої поведінки чоловіків, а також визначають вибір статевого партнера. У низхідних шляхах спинного мозку людини є скупчення мотонейронів, відоме як ядро

² Пенетрантність – частота прояву алелі певного гена у різних особин спорідненої групи організмів.

Онафа. Розміри цього ядра істотно більші у чоловіків, ніж у жінок. Ці мотонейрони іннервують поперечносмугасті м'язи основи тазу, у тому числі й м'язи кореня пеніса.

Пубертатний гормональний статус. Пубертатні гормони (гормони, що діють у період статевого дозрівання людини) стимулюють розвиток ознак тіла, що визначають статеву зрілість (продукування сперми у чоловіків і менструальні цикли у жінок) і розвиток вторинних статевих ознак. Крім того, пубертатні гормони безпосередньо впливають на сексуальну поведінку індивіда та його психологічні особливості. На відміну від дівчат, хлопці вступають у період зрілості дещо пізніше, однак здатні запліднити жінку практично відразу з настанням спермархе (першої еякуляції). Вторинні ж статеві ознаки у юнаків розвиваються на більш пізньому етапі порівняно з дівчатами. На цей явний парадокс звернув увагу американський антрополог Г. Богін (Bogin, 1999). Адже довго вважали, що жінки раніше дорослішають. Якщо ж як основний критерій зрілості використовувати здатність до дітородіння, то виходить, що раніше дорослішають чоловіки. І, як зазначає антрополог М. Бутовська, у багатьох культурах хлопчики раніше виявляють інтерес до сексу і раніше починають статеве життя. Статевозрілі чоловіки й жінки різняться за рівнем статевих гормонів – рівень андрогенів вищий у чоловіків, а естрогенів – у жінок. Поряд з цим, найважливішою біологічною відмінністю жіночої статі є наявність менструального циклу, при якому рівень стероїдних гормонів істотно варіює протягом (28 ± 7) днів.

Запитання для самоконтролю

1. Опишіть історію досліджень інтелекту в психогенетиці.
2. Яким є внесок Ф. Гальтона у дослідження інтелекту?
3. Хто є автором двофакторної теорії інтелекту? Про що йдеться у цій теорії?
4. Яким є коефіцієнт успадкованості інтелекту?
5. Чи пов'язаний коефіцієнт успадкованості інтелекту з етнічною належністю людини? Наведіть факти, що підтверджують Вашу точку зору.
6. Психогенетичні дослідження темпераменту.
7. Назвіть основні критерії (або ознаки) темпераменту.
8. Опишіть Нью-Йоркське лонгітюдне дослідження темпераменту. Які основні питання вирішувалися у межах цього дослідження?
9. Які властивості темпераменту аналізувалися в Нью-Йоркському лонгітюдному дослідженні?
10. Назвіть синдроми темпераменту, які було виділено в Нью-Йоркському лонгітюдному дослідженні.
11. Охарактеризуйте легкий темперамент.
12. Охарактеризуйте важкий темперамент.

13. Опишіть темперамент з тривалим звиканням.
14. На основі властивостей темпераменту, що аналізувалися в Нью-Йоркському лонгітюдному дослідженні, складіть інтерв'ю для своїх батьків та за його результатами визначте, який синдром темпераменту був притаманний Вам у дитинстві.
15. Дослідження темпераменту А. Басса і Р. Пломіна.
16. Якими є внутрішньопарні кореляції за темпераментом у моно- і дизиготних близнят? Як ці показники змінюються з віком і чому, на Ваш погляд?
17. Опишіть точку зору психолога Р. Клонінгера стосовно темпераменту. З чим Ви згодні, а з чим ні?
18. Які риси містить модель особистості «Велика п'ятірка»? Пройдіть тест і визначте модель своєї особистості.
19. Яким є генетичний внесок у розвиток рис «Великої п'ятірки»?
20. Проведіть порівняльний аналіз понять «стать» і «гендер». У чому, на Ваш погляд, полягає відмінність між ними?
21. Що таке гендерна ідентичність? Чим вона відрізняється від статевої ідентичності?
22. Опишіть схему формування статі, запропоновану Д. Мані.
23. Генетична (хромосомна) стать. Які генетичні «збої» можливі на хромосомному етапі формування статі?
24. Охарактеризуйте синдром Шерошевського – Тернера. Які генетичні причини є його основою?
25. Опишіть синдром Клайнфельтера й генетичні причини його розвитку.
26. Охарактеризуйте синдром Якобса. Що є його генетичними детермінантами?
27. Опишіть формування статі на етапі диференціації статевих залоз за чоловічим або жіночим типом (гонадна стать).
28. Опишіть формування внутрішньоутробної гормональної статі.

Розділ 3. ГЕНЕТИЧНІ ПЕРЕДУМОВИ ПОРУШЕНЬ ПСИХІЧНОГО РОЗВИТКУ ТА ПСИХІЧНИХ РОЗЛАДІВ

3.1. Генетичні фактори психічних захворювань

3.1.1. Психогенетичні дослідження порушень поведінки

Ще в XIX ст. лікарі-психіатри як можливі причини психічних розладів розглядали три фактори: наявність травматичних подій, тривалий вплив несприятливих умов і внутрішній стан організму, включаючи спадкову схильність. Несприятлива комбінація внутрішньої схильності до хвороби і будь-яких життєвих обставин може призводити до того, що буде перевищено певний поріг, після якого розвивається картина захворювання.

З перших етапів розвитку психогенетики разом з появою близнюкового методу почалися дослідження, спрямовані на вивчення ролі спадковості у виникненні різних психічних захворювань, розумової відсталості, девіантної поведінки, включаючи алкоголізм і злочинність. Але ще до початку наукового вивчення спадковості, як відомо, виникла євгеніка і євгенічний рух, покликаний «оздоровити» суспільство. Засновником цього напрямку був Ф. Гальтон, який уважав євгеніку своєю релігією. Дійсно, євгеніка базувалась 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 спадкової детермінації захворювань призвела до розгортання практичних заходів, пов'язаних з масовою стерилізацією і дискримінацією в багатьох країнах Європи й Америки. Причому ці заходи були спрямовані насамперед проти людей з психічними відхиленнями, а не з фізичними захворюваннями.

Євгеніка як науковий напрям уже давно не існує, проте євгенічні ідеї продовжують жити в свідомості людей і на даний час. Останні дослідження, пов'язані з проектом «Геном людини», привели до їх пошвавлення. Наприклад, у Китаї 1994 року було прийнято євгенічні закони, спрямовані на скорочення народжуваності в економічно слаборозвинених районах. У США все частіше з'являються публікації, покликані сформулювати громадську думку на користь генетичного скринінгу при прийомі на роботу, заохочення абортів у бідних верствах населення і т. д. Щоб протистояти цьому, у проекті «Геном людини» значні кошти були виділені на гуманітарні програми, у тому числі освітні, етичні, юридичні.

У генетиці поведінки велика увага приділяється не тільки пошуку спадкових механізмів різних психічних порушень, але й вивченню середовищних факторів ризику і можливостей середовищних терапевтичних впливів («середовищна інженерія», за висловом Р. Пломіна). Останнім часом поряд з терміном «геном» почав вживатися

термін «енвіра» (від англ. environment – середовище) – поняття, яке означає середовищні фактори ризику у виникненні психічних порушень. Цим підкреслюється надзвичайно важлива роль середовища в процесах розвитку. Зміщення акцентів на більш ретельні дослідження середовища, імовірно, дасть змогу замінити переважний генетикоцентризм щодо різних психічних відхилень на більш правильне розуміння причин порушень, що ґрунтується на визнанні неподільності й складності взаємозв'язку спадковості й середовища.

Якщо раніше в психогенетиці пріоритетними були дослідження інтелекту, то зараз першорядною є проблема ролі спадковості й середовища в розвитку різних психічних захворювань і відхилень у поведінці. Стисло опишемо загальний стан досліджень у цій області на прикладі окремих захворювань, порушень розвитку і відхилень у поведінці.

3.1.2. Генетичні фактори шизофренічних розладів

За даними ВООЗ, шизофренія є тяжким психічним порушенням, на яке у всьому світі хворіють більше 23 мільйонів чоловік, проте вона є менш поширеною, ніж багато інших психічних захворювань. На шизофренію частіше хворіють чоловіки (12 мільйонів), ніж жінки (9 мільйонів). Чоловіки зазвичай починають хворіти на шизофренію у більш ранньому віці. Вона асоціюється зі значним порушенням працездатності й може позначатися на навчанні та професійній діяльності. Однак відомо багато випадків, коли хворі на шизофренію вели нормальне життя, у тому числі професійне і творче, а іноді були видатними людьми в своїй області. Достатньо згадати Всеволода Гаршина, Костянтина Батюшкова, Кнута Гамсуна та багатьох інших видатних письменників, художників Едварда Мунка, Поля Сезанна, Вінсента Ван Гога, композитора Роберта Шумана, піаніста Гленна Гульда.

У осіб з шизофренією ймовірність рано померти є в 2–2,5 рази вищою, ніж у населення в цілому. Це часто пов'язано з фізичними захворюваннями, наприклад серцево-судинними, обміну речовин і інфекційними хворобами. Набули поширення стигма, дискримінація та порушення прав осіб з шизофренією.

Назва хвороби походить від гр. σχιζω («розщепити») і φρήν («розум») і пов'язана з дисоціацією психічних функцій, що є основою захворювання. Як самостійну хворобу шизофренію вперше виділив німецький психіатр Еміль Крепелін на початку ХХ століття. Для шизофренії характерними є порушення процесів мислення, сприйняття, вольової та емоційної сфери. Шизофренія не є єдиним захворюванням, а являє собою групу розладів. Згідно з МКХ-10 шизофренічні розлади (F20–F29) зазвичай виявляються в істотних і характерних спотвореннях мислення і сприйняття, а також у неадекватних афектах. Ясна свідомість та інтелектуальні здібності зазвичай зберігаються, хоча з плином часу може бути певне зниження пізнавальних здібностей.

Поширеними симптомами шизофренії є:

- Галюцинації – чути, бачити або відчувати те, чого немає насправді.
- Марення – стійкі помилкові переконання або підозри, що не розділяються іншими людьми в культурі, до якої належить хворий, і зберігаються навіть за наявності фактів, які свідчать про зворотне.
- Неадекватна поведінка – дезорганізована поведінка, зокрема безцільне ходіння, бурмотіння і безпричинний сміх, дивний вигляд, нечупарність або неохайність.
- Дезорганізована мова – нескладні або не до місця вимовлені висловлювання.
- Порушення емоцій – виражена апатія або відсутність зв'язку між емоцією, яка виражається, і виразом обличчя або жестами.

Перебіг шизофренічних розладів може бути тривалим або епізодичним з прогресуванням або стабільністю порушень; це може бути один або кілька епізодів хвороби з повною або неповною ремісією. Шизофренія піддається лікуванню. На даний момент не виявлено якогось одного провокаційного фактора шизофренії. Уважається, що це порушення може виникати внаслідок взаємодії генів і факторів середовища. Так, відомо, що серед родичів хворих на шизофренію частота захворювання вища, ніж у популяції (табл. 3.1).

З табл. 3.1 видно, що ризик захворювання підвищується зі збільшенням ступеня споріднення: для родичів першого коліна він становить близько 10 %; якщо обидва батьки хворі, то ризик захворювання дитини становить 46 %; ризик захворювання для монозиготних близнят ще вищий і становить 48–50 %. Усе це свідчить про велику роль генетичних факторів у розвитку шизофренії.

Шизофренія стала одним із перших психічних захворювань, у вивченні якого взяли участь генетики. Перше подвійне дослідження шизофренії датується кінцем 20-х рр. ХХ ст. Узагальнені роботи останніх років показують, що конкордантність монозиготних близнят за шизофренією становить близько 50 %, тоді як для дизиготних близнят вона більш ніж у три рази є нижчою (близько 15 %). Дані, отримані для 12 пар розлучених близнят, показали 58 % конкордантності.

Оскільки монозиготні близнята не є повністю конкордантними, 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, решта 30–40 % припадають на частку факторів середовища. Навіть у тому випадку, коли монозиготні близнята виявляються конкордантними за захворюванням, його тяжкість і характер перебігу бувають різними.

Ризик захворювання на шизофренію для родичів хворого

Ступінь споріднення	Коефіцієнт споріднення	Тип родича	Ризик захворювання, %
Неродичі (популяція загалом)	0	-	1
Третій	1/8	Двоюрідні сибси ³ (кузени)	2
Другий	1/4	Дядьки/тітки	2
		Племінники	3
		Внуки	4
		Напівсибси	6
Перший	1/4	Діти	13
		Батьки	6
		Сибси	9
		Дизиготні близнята	17
Генетично ідентичні	1	Монозиготні близнята	48

У Національному інституті психічного здоров'я США тривалий час велося спостереження за четвернею монозиготних близнят, конкордантних за шизофренією, але дискордантних за протіканням і результатами захворювання. Ретельне вивчення середовища розвитку дівчаток показало, що велику роль у різному походженні захворювання відіграла відмінність у їх відносинах з матір'ю і батьком, а також різна соціабельність.

1989 року І. Готтесман і А. Бертелсен досліджували нащадків дискордантних за шизофренією монозиготних і дизиготних близнят. Вони керувались такою логікою: якщо існує спадкова передача шизофренії, то нащадки не хворіючих на шизофренію монозиготних близнят мають хворіти приблизно з тією ж імовірністю, що й нащадки хворіючих. Дійсно, виявилось, що ризики для дітей неуражених та уражених близнят близькі за величиною (17,4 % і 16,8 % відповідно), тоді як для дискордантних дизиготних близнят ризики значно різнилися: діти уражених дизиготних близнят хворіли з частотою 17,4 %, а діти неуражених мали ризик захворювання всього 2,1 %.

Починаючи з 60-х рр. ХХ ст. 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 та усиновлених здоровими батьками в період з 1923 р. по 1947 р. Виявилось, що захворюваність на шизофренію у них

³ Рідні брати і сестри.

становила 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 у популяції. Конкордантність монозиготних близнят значно перевищує конкордантність дизиготних, а діти хворих на шизофренію, усиновлені здоровими батьками, частіше хворіють на шизофренію, ніж усиновлені діти, які не мають спадкової обтяженості. Усе це свідчить про існування спадкового компонента хвороби.

Однак дотепер немає єдиної моделі генетичної передачі шизофренії. Шизофренія не є ні домінантним, ні рецесивним спадковим захворюванням, що успадковується за законами Менделя, оскільки більшість спостережень не узгоджуються з очікуваною частотою захворювання у родичів. Деякими дослідниками пропонувалась однолокусна модель успадкування, згідно з якою існує латентна ознака, пов'язана з дисфункцією префронтальних областей кори головного мозку, однак ця модель також не відповідає реальним спостереженням. Сьогодні більшість дослідників вважають, що основою успадкування шизофренії є мультифакторіальна полігенна порогова модель з можливими ефектами епістазу.

Зараз 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-ї, 5-ї, 6-ї, 8-ї, 10-ї, 11-ї, 13-ї, 15-ї, 18-ї і 22-ї хромосом.

До середовищних факторів шизофренії належать перинатальні ускладнення, стрес, психологічна травма в дитинстві, внутрішньоутробні інфекції, вживання канабіноїдів тощо. Войтенко Ю. А. запропонувала розділити ці чинники відповідно до вікових періодів, у яких вони впливають (табл. 3.2).

Таким чином, нині вважається, що шизофренічні розлади – захворювання з генетичною схильністю, які реалізуються під впливом несприятливих факторів навколишнього середовища: токсичних, інфекційних, гіпоксичних, психогенних тощо.

Найважливіші завдання стосовно психогенетики шизофренії:

- 1) уточнення психіатричної генетичної класифікації (виділення окремих нозологічних фенотипів для аналізу зчеплення);
- 2) вивчення нейробіологічних дисфункцій (ендофенотипів), супутніх шизофренії, з метою застосування їх для аналізу зчеплення;
- 3) розроблення статистичних моделей для вивчення мультифакторіальної етіології, продовження дослідження груп родичів для виявлення залучених локусів;
- 5) об'єднання зусиль багатьох лабораторій і міжнародна кооперація.

Середовищні фактори шизофренії

Віковий період	Фактори
Зачаття та перинатальний період	Ознаки гіпоксично-ішемічного ураження головного мозку, перенесені інфекційні та бактеріальні захворювання матір'ю під час вагітності, а саме: грип, краснуха, токсоплазмоз, герпес людини, генітальні та респіраторні інфекції, особливо в II триместрі вагітності; недостача вітаміну D3 та фолієвої кислоти під час вагітності матері, вживання матір'ю протівірусних, протиепілептичних препаратів (солей вальпроєвої кислоти) та антидепресантів, вживання алкоголю та наркотичних речовин матір'ю під час вагітності, батьком у рік запліднення, а також пізній вік обох батьків при зачатті (понад 40 років) і короткий інтервал між вагітностями (менше двох років)
Раннє дитинство	Емоційна депривація, кризові взаємовідносини в сім'ї, порушення формування батьківсько-материнської прив'язаності, жорстоке поводження з дітьми, наявність соціальної депривації та психічної травми
Підлітковий та юнацький вік	Вживання психоактивних речовин, зокрема алкоголю, тютюну, канабіноїдів, соціальні фактори – низький економічний рівень, високі показники безробіття батьків, міграції та неповна сім'я

3.1.3. Психогенетика депресивних розладів

Депресія (від лат. depressio – пригнічення) – це психічний стан, що характеризується пригніченістю, порушенням уваги, сну й апетиту. Депресія може супроводжуватися відчуттям тривоги і збудження або, навпаки, спричиняти апатію і байдужість до оточуючого. Ті, хто хворіють на депресивні розлади, відчувають розпач і безпорадність, часто у них виникають думки про самогубство, тому клінічно виражена депресія потребує лікування.

Депресія поширена в усьому світі, за інформацією ВООЗ, на неї хворіють понад 300 мільйонів чоловік. Депресія відрізняється від звичайних змін настрою і короткочасних емоційних реакцій на проблеми в повсякденному житті. Цей стан може стати серйозним порушенням здоров'я, особливо якщо затягується й набирає помірної і тяжкої форми. Депресія може призводити до значних страждань людини і до поганого функціонування на роботі, у школі і в сім'ї, у найгірших випадках – навіть до самогубства. Щорічно близько 800 000 чоловік накладають на себе руки – друга за значущістю причина смерті серед людей віком 15–29 років.

Отже, депресія є поширеним захворюванням, її іноді називають «застудою» серед психічних захворювань. У зв'язку з різноманітністю виявів і неможливістю врахування всіх хворих, оскільки не кожен

звертається до лікаря, визначити точно кількість захворювань досить складно. У США, наприклад, на депресію хворіє не менше 5 % населення. Жінки хворіють на депресію приблизно в 2 рази частіше, ніж чоловіки.

Прояви меланхолії були описані ще в часи античності. Гіппократ увів терміни «манія» і «депресія». Наприкінці XIX століття німецький психіатр Еміль Крепелін уперше описав маніакально-депресивний психоз. Пізніше стали розрізняти уніполярну й біполярну форми депресивного розладу. У сучасних уявленнях маніакально-депресивний психоз називають біполярним розладом.

Згідно з МКХ-10, у легких, середніх або тяжких типових випадках депресивних епізодів у хворого зазначаються погіршення настрою, зменшення енергійності і зниження активності (F32). Знижена здатність радіти, отримувати задоволення, цікавитися, зосереджуватися. Звичайною є виражена втома навіть після мінімальних зусиль. Зазвичай порушується сон і знижується апетит.

Самооцінка і впевненість у собі майже завжди знижені, навіть при легких формах захворювання. Часто присутні думки про власну винність і марність. Знижений настрій, що мало змінюється з кожним днем, не залежить від обставин і може супроводжуватися так званими соматичними симптомами, такими як втрата інтересу до навколишнього і втрата відчуттів, що дають задоволення, пробудження вранці на кілька годин раніше звичайного часу, посилення депресії вранці, виражена психомоторна загальмованість, тривожність, втрата апетиту, схуднення і зниження лібідо. Залежно від кількості і тяжкості симптомів депресивний епізод може класифікуватися як легкий, помірно виражений і тяжкий (табл. 3.3).

Розрізняють декілька форм депресії, з яких найбільш відомими й поширеними є велика (уніполярна) депресія і біполярний афективний розлад. При біполярному розладі періоди пригніченості й поганого настрою змінюються фазами підвищеної активності й піднесеного настрою, що супроводжуються часто неадекватною поведінкою.

Уже давно було помічено, що депресія має тенденцію концентруватися в окремих сім'ях. Батьки, діти, сиблінги хворих на депресію мають набагато вищий ризик захворювання, ніж у популяції в цілому. Дослідження близнят демонструють вищу конкордантність монозиготних близнят порівняно з дизиготним близнятами.

Однак потрібно зазначити, що результати генетичних досліджень депресії значно варіюють залежно від діагностичних підходів і застосовуваних методів. Успадковуваність біполярного психозу є порівнянною з успадкуванням шизофренії, тоді як для уніполярної депресії

дані досить суперечливі. Успадковуваність повторювальної (рекурсивної) депресії вища, ніж успадковуваність одиничних епізодів. Залишається відкритим запитання, чи є уніполярна депресія єдиним захворюванням, чи являє собою цілу групу розладів. Депресивні розлади настільки варіюють за характером, симптомами, тяжкістю проходження, зв'язком з іншими порушеннями, що багато хто схильний уважати депресію гетерогенним захворюванням.

Таблиця 3.3

Ступені депресивного епізоду та їх ознаки за МКХ-10

Ступені депресивного епізоду	Ознаки
Депресивний епізод легкого ступеня (F32.0)	Зазвичай виражено два-три зазначені вище симптоми. Особистість, звичайно, хворіє від цього, але, імовірно, зможе продовжувати виконувати основні види діяльності
Депресивний епізод середнього ступеня (F32.1)	Виражено чотири й більше з зазначених вище симптомів. Особистість, імовірно, зазнає великих труднощів при продовженні звичайної діяльності
Депресивний епізод тяжкого ступеня без психотичних симптомів (F32.2)	Явно виражено кілька зазначених вище симптомів, що завдають страждань; зазвичай зниження самооцінки і думки про власну нікчемність або винність. Характерними є суїцидальні думки і спроби, зазвичай мають місце кілька псевдосоматичних симптомів
Депресивний епізод тяжкого ступеня з психотичними симптомами (F32.3)	Епізод депресії, як описано в підрубриці F32.3, але з наявністю галюцинацій, марення, психомоторної загальмованості або ступору, настільки виражених, що звичайна соціальна активність є неможливою. Є небезпека для життя внаслідок суїцидальних спроб, зневоднення або голодування. Галюцинації та марення можуть відповідати або не відповідати настрою

Було помічено, що в сім'ях поряд з депресивними розладами часто бувають тривожні стани (генералізована тривога, панічні й фобічні розлади). Дослідження близнят, проведені в Швеції та Австралії останніми роками, дають змогу припустити, що основою тривожних і депресивних розладів є 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.

Спадковість рекурентного депресивного розладу становить 37 %. Під час вивчення сімей було визначено, що родичі першої лінії пробандів з рекурентними депресивними розладами мають подвоєний ризик захворіти на цей розлад.

Для пошуку можливих локусів тривоги-депресії зараз як відповідну модель використовують шкалу невротизму Айзенка, оскільки вона дає можливість тестувати великі групи родичів у короткі терміни.

У дослідженні, проведеному на 1000 пар жінок-близнят, фіксувалася інформація про стресогенні події життя й наявність епізодів депресії протягом одного року після події. Виявилось, що такі події, як смерть близьких родичів, насильство, розлучення або розлад шлюбу, серйозні сімейні конфлікти в 10 разів збільшують імовірність початку депресії протягом того ж місяця, що й подія, що відбулася. Генетична схильність підвищує частоту захворювань на депресію. Результати свідчать про те, що чутливість до впливу тяжких життєвих потрясінь залежить від спадковості, причому мають місце ефекти генотип-середовищної взаємодії.

На цей час відомо, що депресія має складну етіологію й на 40–50 % визначається генетичною складовою, яка не є моногенною. Для вивчення полігенних захворювань використовують метод повногеномного асоційованого дослідження GWAS, з допомогою якого можна визначити мутації, що відповідають за розвиток захворювання.

При такому методі використовують досить великі обсяги даних, і є можливість побачити тільки ті мутації, які особливо часто трапляються в усій вибірці пацієнтів порівняно зі здоровими особами. Наприклад, тільки на базі даних обстеження 75 тис. хворих і 230 тис. здорових виявлено 17 мутацій, які можна пов'язати з депресією. При цьому всі вони розташовані в так званих некодувальних ділянках (ті ділянки ДНК, які не несуть інформації про структуру будь-якого білка). Однак, рідкісні мутації можна виявити не тільки на великих когортних дослідженнях, а і в сім'ях. Обидва варіанти гена (алелі) можуть виявитися у дитини з однаковою ймовірністю, відповідно рідкісні алелі будуть траплятися в сім'ях частіше, ніж у вибірці випадкових людей (як це буває в GWAS-дослідженнях). І крім схожих генотипів у людей з однієї родини частіше є схожими фенотипи і фактори навколишнього середовища. Саме внаслідок дослідження сімей виявлено рідкісну мутацію в одному з генів, яка приводила до зміни однієї амінокислоти, що кодується. Виявилось, що мутація в гені RCL1, розташованому на 9-й хромосомі, значно асоційована з розвитком

депресії. Цей факт підтвердився у багатьох членів сім'ї, які належать до різних поколінь.

Ген RCL1 експресується в усіх еукаріот, тобто ядерних організмів, і відіграє важливу роль у відтворенні рибосом. Після того як автори дослідження провели аналіз генної експресії в мозку людини й миші, вони побачили, що в мозку людини цей ген був особливо активним у нейронах і астроцитах. Найімовірніше, саме тому мутації в гені RCL1 можуть спричиняти в певних випадках розвиток депресії (табл. 3.4).

Таблиця 3.4

Перелік генів з доведеною участю в патогенезі депресивних розладів

Ген	Функціональна активність гена
Ген рецептора кортикотропін-релізінг-гормона (CRHR1)	Серотонінова дисфункція безпосередньо впливає на лімбіко-гіпоталамогіпофізарно-надниркову регуляцію у пацієнтів з депресією. Депресія асоціюється з підвищенням добової продукції адренкортикотропного гормону. Його гіперпродукція може пояснюватися підвищенням вироблення кортикотропін-релізінг-фактора, синтез якого в нормі лімітується за механізмом зворотного зв'язку рівнем кортизолу в плазмі крові
5-HT _{2A} (серотоніновий рецептор типу 2A)	Цей рецептор у значних кількостях міститься в структурах, пов'язаних з емоційними і когнітивними процесами. Ген розташований у 13-й хромосомі, має кілька поліморфних локусів (T102C і A-1438-G)
COMT Val-158-Met (катехол-О-метилтрансфераза)	Регулює передачу нервового імпульсу, руйнує катехоламіни, які надійшли в синаптичну щілину (дофамін, адреналін, норадреналін). Досліджені варіанти гена: Val-158-Met (заміна амінокислоти валіну в позиції 158 на метіонін) позначено латинськими літерами G і A (за назвами нуклеотидів «гуанін» і «аденін» у позиціях ДНК, що відповідають цим амінокислотам)
Ген ферменту моноаміноксидази (А MAOA)	Моноаміноксидаза відповідає за дезактивацію моноамінів – нейромедіаторів з однією аміногрупою, до яких належать адреналін, норадреналін, серотонін, мелатонін, гістамін, дофамін
Ген DRD4 (ANKK1) (рецептор типу D2)	Ген ANKK1 розташовується в регуляторній зоні гена DRD2 і регулює його експресію. Одним з проявів мутації гена рецептора дофаміну є синдром дефіциту винагород. У нормальних умовах дофамін спричиняє ейфорію і знімає стрес. При синдромі дефіциту винагород знижується рівень дофаміну, що змушує людину шукати фактори, що підвищують його рівень для хорошого самопочуття (це може бути досягнуто з допомогою наркотиків, азартних ігор, алкоголю тощо). Мутації в гені також впливають на поведінку людини у стресових ситуаціях

Ген	Функціональна активність гена
Ген SLC6A2	Кодує білок-транспортер норадреналіну, який забезпечує зворотне захоплення норадреналіну в пресинаптичну мембрану. Наявність алелі rs5569*A гена SLC6A2 є фактором, що підвищує ризик розвитку суїцидальної поведінки
5-HTTLPR (транспортер серотоніну)	Регулює передачу нервового імпульсу. Здійснює зворотне захоплення серотоніну, що не зв'язався з рецепторами в синаптичній щілині. Досліджені варіанти гена: «короткий» S і «довгий» L варіанти регуляторної ділянки гена. «Короткий» (S) менш активно працює, через це синтезується менше білка-транспортера. Можливі поєднання у індивіда (генотипи): SS, SL, LL. Особливості генотипів: SS пов'язані з більшою ймовірністю розвитку емоційних порушень у несприятливому середовищі, наприклад, депресії або посттравматичні стресові розлади при перенесених стресах
MT1 (M-1a, MTNR1A)	Рецептори MT1 належать до родини орфанових, зв'язаних з G-білком рецепторів, широко представлені в структурах головного мозку, беруть участь у регуляції біологічних ритмів (супрахіазматичне ядро гіпоталамуса) та емоційно-мотиваційної поведінки (неокортекс, гіпокамп, амігда та ін). Рецептори MT1 становлять більше 99 % від загальної кількості сайтів зв'язування мелатоніну
MT2 (M-1b, MTNR1B)	Рецептори MT2 належать до родини орфанових, зв'язаних з G-білком рецепторів, експресуються переважно в клітинах сітківки і відділах проміжного мозку, беруть участь у регуляції біологічних ритмів та емоційно-мотиваційної поведінки

Таким чином, нині вважається, що в генезі депресії активну участь беруть гени, які кодують нейротрансмітерну активність (метаболізм адреналіну, норадреналіну, серотоніну та дофаміну), нейрогенез, нейрональну пластичність, активність імунної системи.

3.1.4. Генетичні передумови хвороби Альцгеймера

Хвороба Альцгеймера, іншими словами, сенільна деменція альцгеймерівського типу, – один з різновидів деменції, що уражає одного з 20 людей віком понад 65 років. Названа на честь німецького психіатра і невролога Алоїза Альцгеймера, який 1906 року опублікував аналіз захворювання п'ятдесятирічної Августи Д. Учений виявив атрофію кори, сенільні бляшки (позаклітинні сферичні острівці пошкодження кори головного мозку різного розміру), а також особливі зміни нейрофібрил, які згодом отримали назву «альцгеймерівські».

Хвороба Альцгеймера (ХА) – прогресуюче захворювання центральної нервової системи, що супроводжується втратою

короткочасної пам'яті, навичок, уповільненістю мислення. Зазвичай захворювання можна знайти у людей віком 65 років (рис. 3.1).

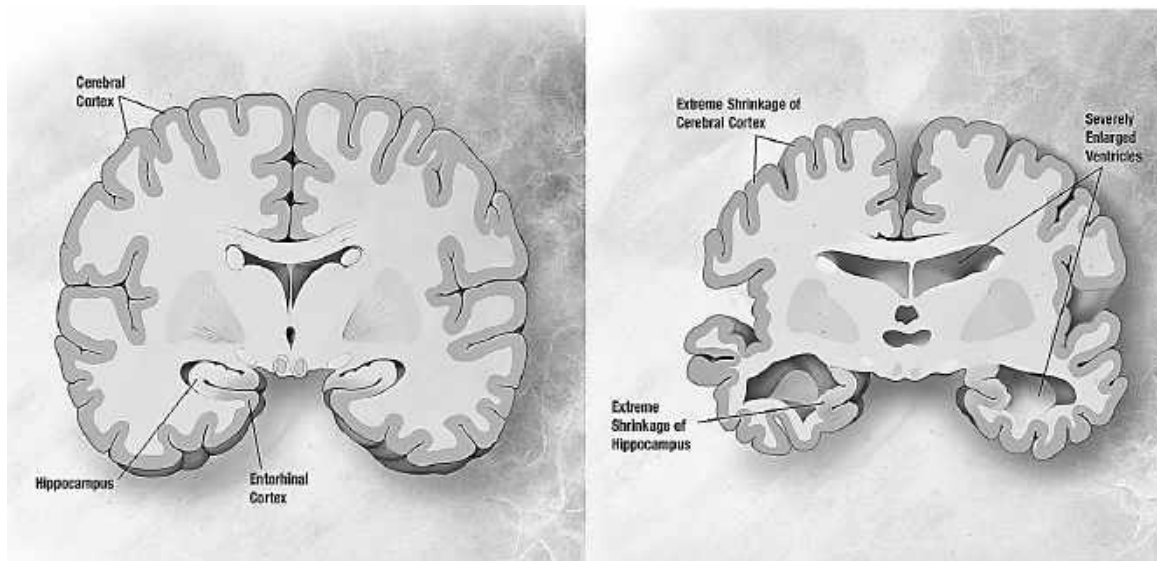


Рис. 3.1. Зліва направо: головний мозок здорової людини похилого віку та особи з хворобою Альцгеймера

Дослідження виявили надлишок амілоїдного білка в клітинах мозку таких хворих (рис. 3.2).

Хвороба має тенденцію до прогресування, при цьому підвищується дратівливість, нетерпимість, губляться гігієнічні навички, виникають проблеми з промовою. Прогресуючий характер хвороби є результатом інтенсивної загибелі клітин у деяких областях мозку. Що є поштовхом до розвитку хвороби, поки невідомо. Частота ХА збільшується з віком. Так, у віці 65–69 років вона становить 3 %, 70–74 років – 6 %, 75–79 років – 9%, 80–84 років – 23 %, 85–89 років – 40 %, понад 90 років – 69 %. Набагато рідше хвороба починається відносно рано – на 40 – 50-х роках життя.

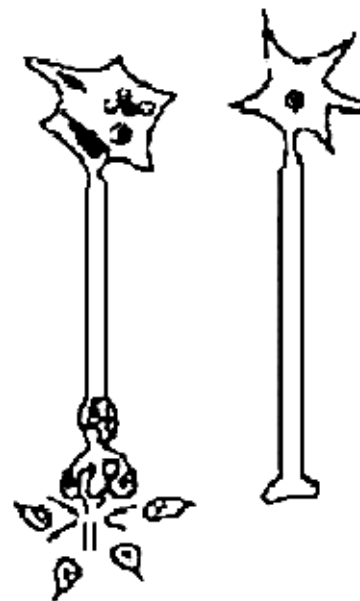


Рис. 3.2. Схематичне зображення нормальної нервової клітини (справа) і нервової клітини, ураженої хворобою Альцгеймера

Перші прояви хвороби – поглиблення порушень пам'яті (амнестичний синдром). Цей період триває від кількох місяців до чотирьох років. Хворі

усвідомлюють такі зміни й тяжко переживають з цього приводу. Можливими є коливання вираженості амнестичного синдрому й похвалення пам'яті завдяки відтворенню картин минулого. Поступово порушується предметна орієнтація, і хворі втрачають нагромаджені знання (знижується рівень суджень), що призводить до повної інтелектуальної безпорадності. На ранніх етапах хвороби можуть виникати продуктивні психотичні розлади у вигляді дрібномасштабного марення втрати, отруєння, ревнощів, галюцинозу, сплутаності (при соматичному обтяженні). Розгорнутий період хвороби настає, коли інтелектуально-амнестична недостатність поєднується з розладом мовлення, читання, писання, лічби, гнозису та праксису. Поява афато-агнозо-апраксихного синдрому (трьох А) дає підставу для діагностики хвороби Альцгеймера. Афазія належить до порушень сенсорного типу й характеризується нерозумінням чужого мовлення. Іноді спостерігають логорею з дизартричними й логоклонічними порушеннями. Мовлення стає все більш незрозумілим. Розлади афективності супроводжуються тривогою, дратівливістю, іноді – веселощами, психомоторним збудженням. Судомні та безсудомні епілептоформні напади виникають у 30 % хворих. Повільність рухів поступово перетворюється на нездатність до автоматичних дій. Хворі розучуються вставати, сидіти, ходити, часто лежать, не змінюючи пози. Середня тривалість життя такого хворого – 8 років (від 1 до 20 років). Помирають пацієнти з хворобою Альцгеймера переважно від інфекції, що приєдналася.

Сьогодні існує кілька гіпотез розвитку хвороби:

1. Згідно з найбільш давньою гіпотезою – холінергічною – основна причина розвитку патології полягає в нестачі синтезу ацетилхоліну, одного з медіаторів нервової системи. Однак ця версія не підтвердилась після того, як було з'ясовано, що прийом медикаментів, покликаних компенсувати рівень ацетилхоліну, не дав очікуваного результату.

2. 1991 року виникає амілоїдна теорія, згідно з якою причиною хвороби є відкладення бета-амілоїду (A β). Ген, що впливає на білок APP (Amiloid Precursor Protein, саме з нього утворюється амілоїд), знаходиться в 21-й хромосомі (рис. 3.3). Підтвердженням цієї теорії є факт, що у хворих на синдром Дауна (трисомія 21-ї хромосоми) у старшому віці виявляються зміни в мозку, схожі з тими, які виявляються при ХА.

3. Тау-гіпотеза причину хвороби вбачає у відхиленні в структурі білка, що транспортує речовини всередині клітин. З'єднуючись між собою, дефектні білки утворюють нейрофібрилярні клубочки всередині нейрона, що спричиняє порушення транспортування всередині клітин, унаслідок чого клітина гине.

Сьогоднішні у медиків немає пояснення – амілоїдні бляшки є результатом патологічних змін, під дією яких руйнуються нейрони, що спричиняє розвиток симптоматики, чи саме бляшки завдають шкоди. Але

достеменно відомо, що при прогресуванні захворювання кількість бляшок і клубків збільшується.

Менше 10 % випадків хвороби у віці до 60 років пов'язані з аутосомно-домінантними (сімейними) мутаціями, які в загальному масиві становлять менше 0,01 %. Мутації виявлено в генах APP (хромосома 21), пресеніліну 1 і пресеніліну 2, більшість з них посилюють синтез малого білка Abeta42, основного компонента сенільних бляшок.

Найбільш вираженим генетичним фактором ризику тепер вважається ген APOE, але варіації цього гена асоційовані лише з деякими випадками хвороби. Геном APOE, розташованим на короткому плечі 19-ї хромосоми, кодується білок аполіпопротеїн E (англ. Apolipoprotein E). Цей білок задіяний у таких біологічних процесах як метаболізм ліпідів, транспортування, метаболізм холестеролу, транспортування ліпідів, метаболізм стероїдів, метаболізм стеролів. У людини можуть бути три алелі гена APOE: e2, e3 і e4, які різняться амінокислотними залишками в двох позиціях білка. Найвідоміший генетичний фактор ризику – алель E4 гена APOE, з якою може бути пов'язано до половини випадків пізньої спорадичної хвороби Альцгеймера. При хворобі Альцгеймера має місце кореляція між генотипом APOE і щільністю амілоїдних бляшок. У носіїв генотипу e4e4 кількість амілоїдних відкладень є більшою на 20–30 %, ніж у носіїв генотипів e3e4 і e3e3. Це дає змогу припустити, що APOE e4 порушує агрегацію білка амілоїдного попередника.

Погляди генетиків збігаються в тому, що багато інших генів можуть якоюсь мірою сприяти або перешкоджати розвитку пізньої хвороби Альцгеймера. Усього на асоціацію з цим поширеним типом хвороби підтверджено понад 400 генів. Один з недавніх прикладів – варіація гена RELN, пов'язана з підвищеною захворюваністю у жінок.

Отже, головними факторами ризику для хвороби Альцгеймера є похилий вік, сімейні випадки, особливо з раннім початком, і хвороба Дауна. Серед інших факторів ризику фігурують черепно-мозкові травми, захворювання щитовидної залози, народження від матері 30-річного віку, низький рівень освіти. Цікаво, що у курців ризик виникнення хвороби

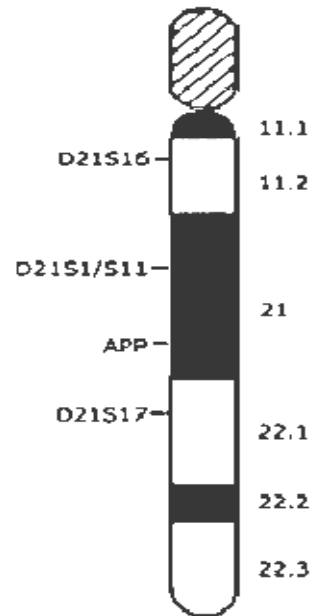


Рис. 3.3. Схематичне зображення 21-ї хромосоми, де APP – ген білка-попередника бета-амілоїду

Альцгеймера нижчий, ніж у некурців. Активна творча діяльність і високий рівень освіти також приводять до менших ризиків захворювання.

3.2. Психогенетика розумової відсталості й затримки розумового розвитку

Під розумовою відсталістю розуміють стійке необоротне порушення інтелекту. Клінічно виділяють дві основні форми розумової відсталості – олігофренію і деменцію. Олігофренія – це кілька груп стійких порушень інтелекту внаслідок недорозвинення мозку в ранньому віці. Під деменцією розуміють розпад уже сформованих інтелектуальних функцій унаслідок різних захворювань мозку. Затримкою розумового розвитку вважаються більш легкі форми інтелектуального недорозвинення, що часто супроводжуються лише парціальним (частковим) порушенням вищих психічних функцій.

Як відомо, розумова відсталість була одним з показань до насильницької стерилізації в період дії еugenічних законів. Це свідчить про те, що іще до проведення систематичних досліджень з генетики розумової відсталості існувало переконання в можливості успадкування інтелектуального недорозвинення. Одним із відомих історичних прикладів, що підтверджують переконаність у сімейному характері розумової відсталості, є історія родини Каллікак, яка часто наводилася в підручниках як доказ ролі спадковості в детермінації розумових здібностей.

«Сім'я Каллікак: Вчення про спадковість недоумства» (англ. *The Kallikak Family: A Study in the Heredity of Feeble-Mindedness*) – книга американського психолога і еugenіка Генрі Герберта Годдарда, написана 1912 року. У цій роботі докладно вивчається проблема успадкування недоумства, що належить до різних розумових порушень: розумова відсталість, нездатність до навчання і психічний розлад. Г. Годдард дійшов висновку, що всі розумові ознаки успадковуються і суспільству потрібно уникати відтворення хворих людей. Книга починається з обговорення справи Дебори Каллікак (справжнє ім'я Емма Волвертон (1889–1978); Каллікак – псевдонім (походить від грецьких слів *καλός* (*kalos*) і *κακός* (*kakos*), що означають «добре» і «погано» відповідно), жінки в дослідному інституті Г. Годдарда «Будинок для виховання і догляду за розумово відсталими дітьми в Нью-Джерсі» (рис. 3.4).

Поширеність розумової відсталості оцінити досить складно, оскільки числа сильно варіюють залежно від визначення окремих випадків розумової відсталості. Якщо взяти за умовну межу нижньої норми рівень IQ = 70, то тоді частота розумової відсталості становитиме 2–3 %.

Переважає більшість випадків розумової відсталості (приблизно 85 %) належить до легких (IQ – від 50 до 69). Серед дітей з розумовою відсталістю переважають хлопчики (хворіють у 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 й затримки розумового розвитку, оскільки діти відчувають труднощі в навчанні.

Розумова відсталість може обумовлюватися як ендогенними, так і екзогенними причинами. Уважається, що приблизно 75 % випадків розумової відсталості мають спадкову природу. Серед них 15 % становлять хромосомні аномалії, пов'язані зі зміною кількості хромосом або перебудовою їх структури. Аномалії можуть зачіпати як аутосоми, так і статеві хромосоми. Порушення кількості і структури аутосом призводить до більш серйозних наслідків і супроводжується крім розумової відсталості численними вадами розвитку, що зачіпають різні органи і тканини. Зміна кількості статевих хромосом спричиняє менш виражену розумову відсталість.

Серед хромосомних аномалій, пов'язаних з розумовою відсталістю, частіше за інші трапляється синдром Дауна (1:700). Люди з таким синдромом мають характерну зовнішність (рис. 3.5, 3.6). Синдром Дауна є наслідком нерозходження хромосом у мейозі. У каріотипі хворих присутня зайва 21-ша хромосома, тобто вони мають не дві, а три варіанти 21-ї хромосоми, – таке явище має назву «трисомія». Коефіцієнт інтелекту осіб з синдромом Дауна змінюється в межах 20–60. Більшість хворих не можуть жити самотійно, однак відомі випадки, коли вони є цілком соціалізованими й досягають успіху в житті. Іспанський актор Пабло Пінеда став другим актором із синдромом Дауна, який отримав міжнародну кінонагороду (першим був Паскаль Дюкенн). Крім того, він має диплом викладача, бакалавра мистецтв і диплом у галузі педагогічної психології. Пабло Пінеда – перша в Європі людина з синдромом Дауна, яка здобула університетську освіту.



Рис. 3.4. Дебора Каллікак за швейною машинкою



Рис. 3.5. Дитина із синдромом Дауна



Рис. 3.6. Іспанський актор із синдромом Дауна Пабло Пінеда

Тяжка розумова відсталість може виникати і внаслідок спадкових захворювань, пов'язаних з помилками метаболізму. Одне з найбільш відомих серед них – це фенілкетонурія (рис. 3.7).

Фенілкетонурія (ФКУ) є рецесивним аутосомним моногенним захворюванням, обумовленим порушенням метаболізму незамінної амінокислоти фенілаланіну (ФА), яка надходить в організм з харчовим білком. Причиною захворювання є мутація в гені гідроксилази фенілаланіну (ген ФАГ). В організмі хворої дитини відбувається накопичення надмірної кількості фенілаланіну в периферичній крові, а отже, і в центральній нервовій системі (ЦНС). Надлишок фенілаланіну чинить тяжку токсичну дію на організм дитини.

Відомо, що частота носійства мутантного гена ФКУ серед населення України становить 2–3 %. Частота захворювання 1:7000. Дитина з ФКУ народжується без будь-яких проявів захворювання. Однак з початком годування при надходженні в організм білка грудного молока або його замінників виникають перші симптоми, які складно розпізнати.



Рис. 3.7. Хвора на фенілкетонурію людина

Так, у періоді новонародженості до початку лікування у дитини з ФКУ можливими є такі ознаки захворювання: необґрунтована млявість або неспокій; неуважний, блукливий погляд; відсутність

посмішки; слабе рухове поживлення. До 6 місяців виявляється затримка психомоторного розвитку – дитина перестає активно реагувати на події, втрачає здатність впізнавати матір, не перевертається на живіт, не намагається сісти.

У другому півріччі життя батьки вже не можуть не помітити нерозуміння мови дорослого, невміння дитини виражати голосом і мімікою свої переживання. У дітей старше трьох років посилюються розумова відсталість, збудливість, підвищується стомлюваність, порушується поведінка, що виявляється в розгальмованості, психотичних розладах.

Часто у хворих на фенілкетонурію сеча має своєрідний «мишачий» запах. Іноді виникають судомні напади різного ступеня вираженості, екзематозні зміни на шкірі.

Діти, які народилися з таким діагнозом, ще деякий час назад були приречені на тяжку розумову відсталість, тому що вживали їжу, у якій містився фенілаланін. У наш час можна уникнути таких тяжких наслідків, якщо відразу ж після народження хворої дитини виключити з їжі продукти, що містять фенілаланін. Такі дієти розроблено, їх застосовують. Діагностика фенілкетонурії у новонароджених не є складною, тому при загальному скринінгу новонароджених і застосуванні дієтотерапії частота розумової відсталості внаслідок фенілкетонурії може бути знижена. Ген фенілкетонурії локалізований на 12-й хромосомі. Останнім часом встановлено, що причиною фенілкетонурії можуть бути більше 100 різноманітних мутацій цього гена, які можуть спричинити різні ступені розумової відсталості.

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

Вивчення генетики тяжкої 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 генетики активно вивчають *X-зчеплену розумову відсталість (синдром ламкої, або фрагільної, X-хромосоми, синдром Мартіна – Белл)*. Назва синдрому пояснюється особливою будовою X-хромосоми, яка має помітну перетяжку на кінці довгого плеча (рис. 3.8).

Після виявлення цієї спадкової форми розумової відсталості стала зрозумілою велика частота народження хлопчиків з інтелектуальним недорозвиненням. Це рецесивне захворювання передається з X-хромосою через матір, оскільки хлопчики отримують свою єдину X-хромосому від матері. У хлопчиків, на відміну від дівчаток, тільки одна X-хромосома, тому рецесивні X-зчеплені захворювання у них трапляються набагато частіше.

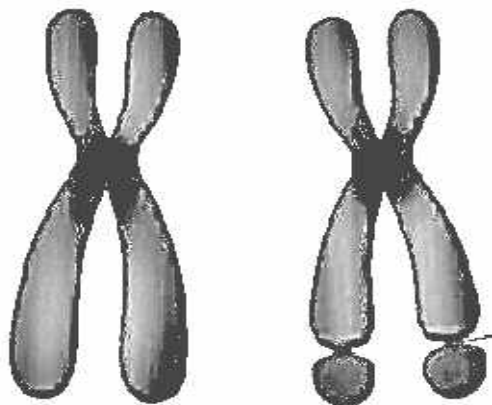


Рис. 3.8. Схематичне зображення нормальної (справа) і ламкої (зліва) X-хромосом

Виявилося, що синдром ламкої X-хромосоми є одним з найбільш поширених спадкових захворювань, порівняним за частотою з хворобою Дауна (приблизно 1 на 2000 чоловік). Крім ламкої X-хромосоми для хворих характерними є деякі морфологічні ознаки, що не завжди чітко виявляються – високий опуклий лоб, великі вуха і щелепи, великі кисті рук тощо (рис. 3.9).

Розумовий розвиток змінюється між значеннями IQ від 30 до 65 (іноді в межах норми). Мова рясніє повторами, часто буває своєрідне заїкання. Для дітей характерним є рухова розгальмованість і деякі симптоми аутизму (дитина уникає

зорового контакту, виробляє стереотипні рухи руками, відчуває страхи). Навіть при легкому ступені інтелектуальної недостатності діти через силу набувають навичок лічби і письма. Діти з ламкою X-хромосомою мають своєрідну електроенцефалограму. У зв'язку з тим, що симптоми захворювання різноманітні, часто ставиться помилковий діагноз (шизофренія, ранній дитячий аутизм, епілепсія, синдромом дефіциту уваги і гіперактивності). Через це діти не отримують відповідного лікування, а сім'я залишається в незнанні щодо істинних причин порушення розвитку.



Рис. 3.9. Хлопчик із синдромом Мартіна – Белл

Генетичний механізм захворювання пов'язаний з експансією тринуклеотидних повторів (CGG – цитозин-гуанін-гуанін) у ділянці X-хромосоми, що відповідає перетяжці. У нормі кількість 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 характерним є явище антиципації, тобто посилення тяжкості захворювання від покоління до покоління. Це пов'язано зі збільшенням кількості

тринуклеотидних повторів у мутованій ділянці хромосоми.

Оскільки захворювання є значно поширеним, рання його діагностика важлива для своєчасної організації лікувально-корекційних заходів і медико-генетичного консультування сім'ї, щоб запобігти народженню дітей з таким же діагнозом.

Існують й інші форми розумової відсталості, зчепленої зі статтю.

Легкі форми розумової відсталості являють собою якісно іншу групу з огляду на спадковість, ніж тяжкі її форми. Тут набагато менше виявляється патологія екзогенного походження, хоча несприятливі фактори, безсумнівно, значно впливають. Легка розумова відсталість зазвичай не супроводжується помітними змінами в фізичному вигляді або в поведінкових реакціях. Однак для цих форм розумової відсталості характерним є сімейне нагромадження. У табл. 3.5 наведено дані про поширеність розумової відсталості серед батьків і сибсів пробандів з тяжкою й легкою формами розумової відсталості.

Таблиця 3.5

Поширеність розумової відсталості серед батьків і сибсів розумово відсталих пробандів

Ступінь розумової відсталості пробанда	Поширеність розумової відсталості, %			
	Батьки		Сибси	
	Легка	Тяжка	Легка	Тяжка
Легкий	27,6	0,24	19,52	2,50
Тяжкий	15,0	0,08	12,54	4,29

Можна зазначити, що ризик розумової відсталості для родичів є вищим у разі легкої розумової відсталості. Оцінки інтелекту родичів пробандів з тяжкою й легкою формами розумової відсталості також різняться.

Оцінки інтелекту родичів при легких формах розумової відсталості пробандів підпорядковуються нормальному розподілу з деяким зміщенням у бік менших значень, що свідчить про тенденцію зниження інтелекту в цій групі. Оцінки інтелекту у родичів пробандів з тяжкими формами розумової відсталості розподіляються бімодально. Одна мода відповідає нормальним значенням інтелекту, а інша – зміщена в бік дуже низьких значень (близько 50–60), причому серед родичів тяжких хворих переважають люди з нормальним інтелектом. Це означає, що тяжка форма розумової відсталості часто трапляється в сім'ях 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. Тяжкі форми розумової відсталості належать до компетенції медичної генетики. Легкі форми є предметом вивчення психогенетики, оскільки, очевидно, можуть бути віднесені до крайніх варіантів нормальної варіативності за інтелектом.

3.3. Генетичні фактори нездатності до навчання

Особливу групу когнітивних порушень становить специфічна нездатність до навчання (СНН). В англomовній літературі ці розлади мають загальну 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 вживаються такі терміни, як «труднощі шкільного навчання», «шкільні труднощі». Зрозуміло, що неуспіх у школі може пояснюватися різними причинами – низькою мотивацією, педагогічною занедбаністю, істинною розумовою відсталістю, захворюваннями, не пов'язаними з психічною сферою і т. д. Не слід плутати шкільну неуспішність з СНН.

Специфічна нездатність до навчання об'єднує ряд когнітивних розладів, що заважають шкільному навчанню, незважаючи на збережений інтелект. Найчастіше при цьому спостерігаються труднощі в набутті основних шкільних навичок – читання, письма, лічби.

Кількість дітей, які мають серйозні труднощі в навчанні, за оцінками багатьох фахівців, становить близько 20–30 %. Серед них до 20 % припадає на частку специфічних порушень читання, лічби, письма. Це означає, що в кожному класі приблизно чверть дітей через силу засвоюють стандартну освітню програму, причому основною причиною цього є специфічні порушення розвитку, а не погана старанність. На жаль, нерозуміння цього з боку вчителів і батьків призводить до зниження самооцінки у таких дітей і часто є причиною шкільної дезадаптації і відхилень у поведінці. Якщо врахувати, що кількість дітей з СНН у всьому світі має тенденцію збільшуватися, то стає зрозумілим, що проблема ранньої діагностики й корекції СНН є надзвичайно гострою. Не залишилися осторонь від цієї проблеми і психогенетики.

Серед різних когнітивних порушень, що призводять до труднощів шкільного навчання, найбільш вивченою є дислексія (порушення здатності

до читання – reading disability). На прикладі дислексії розглянемо, які підходи до дослідження СНН застосовуються в сучасній психогенетиці.

3.3.1. Генетичні фактори дислексії

Дислексію, або вроджену «словесну сліпоту», уперше описано 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 читати в зв'язку з неадекватним педагогічним впливом, зниженою мотивацією і т. д.

Характерними симптомами дислексії є нездатність розчленовувати слово на фонемі і швидко називати прості зорові стимули (предмети, колір, літери, цифри). У дислексиків також часто трапляються слабкі, але помітні порушення зорового і слухового сприйняття та деякі проблеми з координацією. Припускають, що причиною дислексії є специфічні порушення в клітинах головного мозку. Ще на початку ХХ ст. було помічено, що випадки дислексії мають сімейний характер. 1950 року проведено перше сімейне дослідження дислексії. Відтоді генетичні дослідження дислексії мають систематичний характер. Дослідження близнят показали більш високу конкордантність монозиготних близнят (68 %) порівняно з дизиготними (38 %). Результати свідчать про значну роль спадковості й загального середовища.

При підрахунку простої конкордантності дислексія розглядається як якісна, альтернативна ознака, однак немає сумніву, що дислексія є складною ознакою, яка потребує кількісного оцінювання й розроблення стандартних критеріїв. При цьому одним із головних завдань є розроблення методів кількісної діагностики та визначення граничних оцінок для постановки діагнозу. На жаль, слід констатувати, що єдиних психометричних критеріїв дислексії поки не існує. Це пояснюється варіативною симптоматикою, віковими змінами, відсутністю чіткого визначення дислексії. У цьому напрямку ведеться певна робота, у якій беруть участь психологи, фізіологи, медики, генетики.

Незважаючи на відсутність загальноприйнятих критеріїв дислексії на цей час абсолютно очевидно, що під час генетичних досліджень дислексію слід розглядати як складну мультифакторіальну ознаку 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, зазвичай рідше трапляються в популяції і мають більш тяжкий характер, наприклад рання форма хвороби Альцгеймера. Нещодавно серед мовних порушень також було виявлено специфічний розлад, пов'язаний з мутацією одиночного гена.

Не так давно було описано трипоколінну сім'ю, відому як КЄ, у якій спостерігалось виражене мовне порушення специфічного характеру (особливий тип недорікуватості). Це порушення успадковувалось за аутосомно-домінантним типом. З використанням традиційного аналізу зчеплення вдалося картувати ген на невеликому інтервалі довгого плеча 7-ї хромосоми. Мутаційний аналіз дав змогу виявити конкретну мутацію в гені FOXP2, що відповідає за синтез білка, фактора транскрипції. Мутацію виявлено у всіх уражених членів родини КЄ.

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, фенотипічна варіативність дислексії є надзвичайно великою і змінюється з віком. Наприклад, у дорослих дефект компенсується, але первинні ознаки дислексії зберігаються. По-третє, немає єдиного розуміння того, що таке дислексія: чи є вона єдиною ознакою або є цілий кластер порушень окремих здібностей (фонологічних, орфографічних, здатності до швидкого називання тощо).

Унаслідок цього різні дослідники користуються різними експериментальними підходами до вивчення дислексії. Накладає свій відбиток і специфіка мови тієї країни, у якій ведеться дослідження (велику частину робіт виконано на англійськомовних популяціях, проте дослідження ведуться і в Данії, Норвегії, Фінляндії, Німеччині). Усе це створює численні труднощі для узагальнення результатів генетичного вивчення дислексії.

Близнюкові й сімейні дослідження вказують на велику роль спадковості в розвитку дислексії. Першу спробу пов'язати успадкування дислексії з конкретною хромосомою зроблено 1983 року. З допомогою аналізу зчеплення вдалося показати, що можливою зоною локалізації дислексії є центромірна ділянка 15-ї хромосоми. У зв'язку з розвитком нових технологій пошуки локусів, що відповідають за цей дефект, останнім часом ведуться досить інтенсивно. Показано зв'язок дислексії з 6-ю хромосомою (6-та і 15-та хромосоми прицільно досліджуються багатьма науковими групами). Нещодавно було виявлено зчеплення з ділянками 2-ї, 3-ї і 18-ї хромосом.

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

1) створенням методів картування генів для кількісних ознак, пов'язаних з мовною сферою;

2) виділенням окремих фенотипів, що визначають дислексію, і залученням їх до генетичних досліджень;

3) 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 та інші мовні процеси в нормі. Ідентифікація конкретних генів не є самоціллю. На наступному етапі слід з'ясувати їх функції (функціональну геноміку), тобто функції тих продуктів, які кодуються певним геном: чи залучені вони в метаболізм клітини і яким чином, чи є вони регуляторами транскрипції або структурними білками. Наприклад, якщо відповідний ген кодує білок, який є мембранним рецептором, то можна буде почати пошук агентів, з якими він взаємодіє, і спробувати знайти способи, щоб змінити або перервати шляхи надходження сигналів.

Ідентифікація генетичних механізмів, що відповідають за розвиток порушення читання та інших мовних процесів, буде сприяти з'ясуванню природи порушення і на інших рівнях (фізіологічному, нейропсихологічному). Усе це приведе до кращого розуміння природи дислексії і дасть можливість розвивати методи ранньої діагностики й корекції порушень.

Дислексія є одним зі складних системних порушень розвитку, яке на цей час у психогенетиці вивчено найбільш повно. На прикладі дислексії добре видно, за якою логікою ведуться дослідження генетики складних порушень і захворювань. Крім дислексії та інших специфічних когнітивних порушень у сучасній психогенетиці велика увага приділяється дослідженням раннього дитячого аутизму й синдрому гіперактивності та дефіциту уваги, які також належать до системних порушень розвитку і становлять інтерес у зв'язку зі зростаючою поширеністю серед дитячої популяції.

3.4. Генетичні передумови злочинності й алкоголізму

Поширеним є переконання, що схильність до злочинності й алкоголізму є спадковою рисою. Не випадково ще на початку ХХ ст. у тих країнах, де були прийняті евгенічні закони, злочинці та особи, які хворіють на алкоголізм, піддавалися насильницькій стерилізації. Проблема злочинності й насильства, алкоголізму, наркоманії та інших форм асоціальної поведінки в сучасному суспільстві є надзвичайно гострою. До

вивчення причин відхилень у поведінці залучені соціологи, юристи, психологи, лікарі.

Історія розвитку психогенетики свідчить про постійний інтерес до проблеми злочинності і спадковості. Близько 70 років тому з'явилися перші роботи, у яких монозиготні і дизиготні близнята порівнювалися за схильністю до злочинної поведінки.

Добре помітна більш висока конкордантність монозиготних близнят порівняно з дизиготними. З того часу як було опубліковано перші дані про злочинність у близнят, згадка про них не сходить зі сторінок масового друку як підтвердження успадкування злочинних нахилів. Однак проблема є надто складною і гострою, щоб так беззастережно робити висновок про спадкування злочинності. Зупинимось трохи докладніше на дослідженнях злочинності з огляду на психогенетику.

Сьогодні в кримінології існує окремий напрям – біологічна кримінологія. У цьому напрямі вивчаються біологічні кореляти кримінальної поведінки. Проводяться біохімічні, фізіологічні, медичні дослідження осіб з соціальною дезадаптацією й соціально небезпечними формами поведінки. Дослідження генетиків і психологів відіграють тут не останню роль.

Словом «злочинна» (кримінальна, делінквентна) об'єднується дуже широкий спектр варіантів поведінки, що відхиляється від норми. Це термін, що прийшов з криміналістики. Для аналізу його в психогенетиці немає чітких критеріїв. Як ми бачили з попереднього викладу, дослідження складних ознак, якими є багато психічних захворювань і порушень розвитку, потребують ретельного опрацювання вихідних понять і застосування адекватних методичних підходів. Складний фенотип потребує ретельного опису й виділення окремих складових, з урахуванням яких мають формуватися групи для дослідження. В іншому випадку достовірність результатів можна з повною підставою піддавати сумніву. Відомо, наприклад, що для осіб з кримінальними нахилами характерним є більш низький інтелект; деякі риси темпераменту й особистості також трапляються у них частіше, ніж в загальній популяції, наприклад запальність, гіперактивність, агресивність, схильність до насильства, упертість. Уже відомо, що спадковість відіграє не останню роль у варіативності інтелекту, темпераменту і багатьох рис особистості. Можливо, схожість близнят за злочинністю пояснюється спадковою природою саме цих рис або великою схожістю середовищ у монозиготних близнят, оскільки існує явище генотип-середовищної коваріації. Усе це необхідно мати на увазі, аналізуючи результати конкретних досліджень.

Генетичні дослідження кримінальної поведінки неодноразово піддавалися критиці з цих позицій. Основна частина фактичних даних про успадкування злочинності спирається на сімейні дослідження, дослідження близнят і прийомних дітей. Дослідження є не дуже численними і дуже вразливими з огляду на методології.

Звичайні сімейні дослідження свідчать про сімейний характер злочинності, проте відомо, що на схожість близьких родичів крім загальних генів впливає й загальне середовище. Унаслідок чого виникає схожість родичів, у таких дослідженнях вирішити неможливо.

Подвійні дослідження вказують на велику конкордантність монозиготних близнят порівняно з дизиготними. Однак близнюковий метод має ряд недоліків, які також змушують сумніватися в надійності результатів. Кількість пар у багатьох дослідженнях невелика, часто розміри груп монозиготних і дизиготних близнят диспропорційні, що призводить до спотворення результатів. Часто у вибірках переважають монозиготні близнята в силу своєї помітності і збігу релевантності, тобто мають безпосереднє відношення до досліджуваної ознаки, характеристики.

Монозиготні близнята поділяють набагато більше середовищних умов, ніж дизиготні, через свою генетичну схожість (спільні друзі, схильність до однакових занять, спільне проведення часу тощо). Усе це призводить до завищення схожості монозиготних близнят, що є наслідком загальних середовищних впливів. Можна припустити, що сильна прихильність близнят один до одного може сприяти їх спільній участі в кримінальних діях. Крім того, дані колишніх робіт, виконаних на невеликих вибірках близнят, можуть бути спотворені просто через неточність визначення зиготності близнят, оскільки на той час точних методів ще не існувало. Таким чином, надійних висновків про успадкування агресивності і злочинності на підставі близнюкового методу зробити не можна. Існує дуже багато вразливих моментів для критики.

Дані про прийомних дітей теж не дуже численні. Деякі результати наведено в табл. 3.6. Ці дані стосуються дітей, матері яких були засуджені за кримінальні злочини, проституцію, злодійство та інші правопорушення. Інформації про батьків практично немає. Діти були усиновлені після визнання матерів винними в злочинах, і більшість з них більше 12 місяців провели в притулках, так що на момент усиновлення їм було більше одного року. Контрольна група складалася з прийомних дітей, підібраних за статтю, расою і віком. Виявилось, що в групі прийомних дітей від кримінальних матерів частіше трапляються засудження й арешти, ніж у контрольній групі. Також частіше трапляються у них і психопатологічні

стани, зафіксовані при психіатричному обстеженні. Усе ж необхідно зазначити, що серед дітей з обтяженістю лише менша їх частина надалі вчинили злочини. Мабуть, результати свідчать і про значний вплив середовища на прояви делінквентної поведінки. Слід також урахувувати, що основна частина дітей, які потім вчинили злочин, перший рік свого життя провели в притулку, тобто в умовах, які не сприяють нормальному розвитку.

Таблиця 3.6

Злочинність серед прийомних дітей

Дані досліджень		Пробанди	Контрольна група
Дані про арештованих	Кількість осіб у вибірці	N = 37	N = 37
	Арешт дорослих	7	2
	Ув'язнення дорослих	7	1 P = 0,03
Дані про ув'язнених	Кількість осіб у вибірці	N = 42	N = 42
	Юнаки	3	0
	Дорослі	4	0
	Ті та інші	6	0 P = 0,01
Дані за документами психіатричних лікарень	Кількість осіб у вибірці	N = 42	N = 42
	Кількість госпіталізованих	7	1
	Кількість амбулаторних пацієнтів	1	1
	Загальна кількість обстежених	8	2 P = 0,04
Кількість осіб, яких заарештовували й піддавали психіатричному лікуванню		6	0 P = 0,01

Є також вказівки на те, що поєднання у біологічних батьків злочинності з алкоголізмом є обтяжливою обставиною для прояву кримінальної поведінки у прийомних дітей. Зазвичай 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 є

прийомні діти зі спадковою обтяженістю порівняно з прийомними дітьми, чії біологічні батьки не мають злочинних нахилів.

Таким чином, обговорюючи питання про те, чи успадковується злочинність, слід пам'ятати, що всі дослідження, проведені в цьому напрямі, ще дуже далекі від досконалості. Сам фенотип абсолютно не визначений. У сучасних дослідженнях прагнуть вивчати не злочинність як таку, а типи поведінки, характеристики особистості, що супроводжують злочинність, біологічні кореляти схильності до агресивної поведінки і т. д. Усе 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 може компенсувати небажані особливості темпераменту й особистості, які можуть призводити до розвитку девіантної та делінквентної поведінки. І навпаки, несприятливе середовище може погіршити наслідки навіть невеликих порушень розвитку, якими, наприклад, є неспецифічні порушення навчання, і призвести до тяжкої соціальної дезадаптації і відхилень у поведінці.

І на закінчення розмови про спадкування злочинності можна навести ще один історичний приклад. Ідеться про людей із зайвою Y-хромосомою (генотип XYY – трисомія за статевими хромосомами). Різні типи аномалій статевих хромосом трапляються в популяціях відносно часто (приблизно 21 випадок на 10 000 новонароджених).

Синдром XYY привернув загальну увагу, коли 1965 року було опубліковано дані обстеження чоловіків зі зниженим інтелектом, які знаходяться в спеціальній установі через їх схильність до злочинів. Було обстежено 196 осіб, у 12 з яких було виявлено зайву Y-хромосому. Це набагато вище частоти аномалії у популяції. Незабаром результати були підтверджені іншими дослідженнями чоловіків зі зниженим інтелектом та агресивною поведінкою. Зроблено висновок, що антисоціальна поведінка зумовлена наявністю зайвої Y-хромосоми. Оскільки чоловіки в середньому є більш агресивними, ніж жінки, і є носіями Y-хромосоми, було зроблено висновок про зв'язок Y-хромосоми з агресивністю і схильністю до злочинів і насильства. Виникло припущення, що власники каріотипу XYY – своєрідні «надчоловіки» – частіше, ніж інші, стають злочинцями і вчиняють насильство. Зазвичай чоловіки з каріотипом XYY відрізняються високим зростом і зниженим інтелектом.

Приблизно в той же час було скоєно вбивство восьми жінок у Чикаго. Зовнішність убивці за описами нагадувала зовнішність носія XYY-каріотипу. Було висловлено припущення, що вбивця – чоловік із синдромом XYY. Згодом це не підтвердилося, але ідея про «хромосоми

вбивці» виявилася живучою. Почалися дискусії про те, чи не є носії синдрому ХҮҮ соціально небезпечними і чи не слід їх ізолювати від суспільства, навіть якщо вони не вчинили жодних злочинів. Це спонукало до проведення спеціальних досліджень синдрому ХҮҮ, які показали, що частота виявлення каріотипу ХҮҮ у новонароджених чоловічої статі становить приблизно 1:1000. Стало ясно, що більшість носіїв каріотипу не є злочинцями. Крім того, під час аналізу складу злочинів, за які відбували покарання «надчоловіки», виявилось, що злочини з учиненням насильства становили лише малу частину. Переважали злочини проти власності. Більш того, носії ХҮҮ, які відбувають покарання, виявилися в масі своїй більш доброзичливими, ніж злочинці з нормальним каріотипом. Було проведено й інші психіатричні та психологічні обстеження, результатом яких став висновок, що вигляд злочинця з каріотипом ХҮҮ ніяк не відповідає образу маніяка-вбивці. Однак все ж кількість носіїв каріотипу ХҮҮ у тюрмах є більшою, ніж у середньому в популяції. Можливо, це можна пояснити зовнішнім виглядом таких чоловіків (зріст – вище середнього) і зниженим інтелектом. Мабуть, унаслідок цього вони частіше скоюють злочини і частіше опиняються на лаві підсудних.

Цей приклад ще раз показує, наскільки сильно розбурхують суспільство повідомлення про зв'язок злочинності зі спадковістю. Часто перші результати виявляються ненадійними і навіть помилковими, тому дослідники, які працюють у цьому напрямі, є відповідальними за достовірність відомостей, які вони поширюють. Ще раз підкреслимо, що моральні та юридичні проблеми, пов'язані з генетикою людини, потребують не меншої уваги, ніж самі генетичні дослідження.

Алкоголізм і спадковість. Алкоголізм є одним з найбільш соціально значущих захворювань. Поширеність його є надзвичайно великою. Надмірну пристрасть до алкоголю (алкогольну залежність) мають 3–4 % осіб у популяції. Чоловічий алкоголізм трапляється набагато частіше, ніж жіночий. Така відмінність може пояснюватися як біологічними, так і соціальними причинами, однак досі це не має задовільного пояснення. Робляться спроби знайти генетичні причини відмінностей між чоловічим і жіночим алкоголізмом.

Результати досліджень сімей, близнят і прийомних дітей свідчать про сімейний характер алкоголізму з високим рівнем успадкованості (50–60 % для чоловіків, дані про успадковуваний жіночий алкоголізм є меншими і дещо суперечливими). Спадковий характер алкоголізму змушує шукати конкретні гени, що мають відношення до захворювання. Серед них найбільш відомою є рецесивна алель ацетальдегід дегідрогенази – печінкового ферменту, який бере участь у метаболізмі алкоголю. Гомозиготні індивіди з двома копіями цієї алелі 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 у кавказоїдних популяціях. Це є основною причиною

меншої поширеності алкоголізму в країнах Сходу. У Японії носії двох копій алелі вживають алкоголь у 10 разів менше порівняно з тими, хто взагалі не має цієї алелі. У європейській популяції ця алель виявляється набагато рідше, відповідно й поширеність алкоголізму тут вища.

1990 року було виявлено ген рецептора дофаміну, який, як повідомлялося, має відношення до алкоголізму. Засоби масової інформації поспішили повідомити, що знайдено ген алкоголізму, проте згодом результати не підтвердилися.

Нині ведуться широкомасштабні дослідження спадкових причин алкоголізму. 1998 року було закладено спільний проект, у якому вивчається 105 багатопокілнних сімей і 1200 сімей, у яких є принаймні три родича першого коліна з алкоголізмом, включаючи пробанда. За результатами проекту опубліковано 68 статей. Для багатопокілнних сімей є вказівки на зчеплення з хромосомами 1, 4 і 7. Ведеться пошук генів і для інших хімічних залежностей. Одним із важливих аспектів дослідження залежностей є вивчення індивідуальних відмінностей у реакції на психотропні засоби.

Особливий інтерес становлять модельні дослідження, що проводяться на мишах. Інбридні лінії алкозалежних мишей дають змогу набагато ефективніше вести пошук відповідних локусів (QTL). Уже картовано принаймні 24 локуси, що мають відношення до алкогольної залежності. П'ять із цих локусів є різними у лінійних тварин з різною чутливістю до алкоголю. Алкогольна чутливість у мишей оцінюється за середньою тривалістю сну після прийому алкоголю. Модельні експерименти є дуже перспективними для функціональної геноміки, тобто для визначення того, як працюють гени. Крім того, широкі можливості маніпуляції з середовищем дають змогу вивчати й середовищні умови, що сприяють або перешкоджають розвитку алкоголізму.

Запитання для самоконтролю

1. Чому нині спостерігається пожвавлення євгенічних ідей?
2. Які факти свідчать про участь генотипу у виникненні шизофренії та деяких інших психічних захворювань?
3. Чи є захворювання на шизофренію фатальною неминучістю при обтяженій спадковості і наскільки ймовірним є захворювання родичів різного ступеня споріднення?
4. Як фактори середовища впливають на виникнення психічних хвороб?
5. Що таке поріг захворюваності?
6. Якою є мультифакторіальна порогова модель шизофренії?
7. Що Ви знаєте про пошук конкретних генів шизофренії?

8. Які можливості для вивчення етіології психічних захворювань відкриває аналіз зчеплення?
9. Якими є перші результати вивчення психічних захворювань методом аналізу зчеплення?
10. Опишіть перспективи генетичних досліджень шизофренії.
11. Що таке депресивний розлад? Назвіть його види.
12. Наведіть результати генетичних досліджень депресії.
13. Яким є взаємозв'язок між тривожними і депресивними розладами?
14. Що таке хвороба Альцгеймера?
15. Які генетичні дослідження хвороби Альцгеймера Вам відомі?
16. Що є факторами ризику для хвороби Альцгеймера?
17. Які форми розумової відсталості Вам відомі?
18. Які причини розумової відсталості Ви можете назвати?
19. Які показники інтелекту є характерними для тяжкої і помірної форм розумової відсталості?
20. Які хромосомні аномалії призводять до тяжкої розумової відсталості?
21. Які моногенні захворювання супроводжуються тяжкою розумовою відсталістю?
22. Чому деякі моногенні порушення метаболізму спричиняють тяжкі поведінкові розлади?
23. Назвіть приклади моногенних захворювань, що супроводжуються порушеннями поведінки.
24. Що таке моногенні захворювання?
25. Що таке фенілкетонурія? Чи можна запобігти тяжкій розумовій відсталості при фенілкетонурії?
26. Що Ви знаєте про вивчення X-зчепленої розумової відсталості?
27. Який вигляд має розподіл за інтелектом родичів пробандів з тяжкою розумовою відсталістю? Про що він свідчить?
28. Чи завжди спостерігається конкордантність монозиготних близнят за тяжкою розумовою відсталістю? Наведіть приклади.
29. Які факти свідчать про спадкову обумовленість помірної розумової відсталості?
30. Що таке порушення здатності до навчання? Які причини можуть бути її основою?
31. Що таке дислексія? Які гіпотетичні моделі успадкування дислексії Ви знаєте?
32. Чи існує зв'язок дислексії з генетичними маркерами?
33. Як можна пояснити схожість між родичами за злочинністю?

34. Що таке біологічна кримінологія?
35. Які спадкові й середовищні фактори можуть спричинити виникнення девіантної поведінки і злочинності?
36. Які фактори спричиняють залучення до злочину осіб з хромосомними аномаліями?
37. Наведіть дані про злочинність серед близнят і прийомних дітей.
38. Синдром ХҮҮ і злочинність.
39. Чи успадковується алкоголізм?
40. Як можна пояснити схожість між родичами за алкоголізмом?
41. Які фактори спадковості й середовища впливають на схильність до алкоголізму?
42. Опишіть результати картування генів алкоголізму.
43. Як в дослідженнях алкоголізму використовуються модельні експерименти на тваринах?

ТЕМАТИКА РЕФЕРАТІВ

1. Проект «Геном людини».
2. Історія євгенічного руху.
3. Генетична детермінація властивостей поведінки.
4. Історія генетичних відкриттів.
5. Поняття популяції в біології і генетиці.
6. Середовищна дисперсія та її компоненти.
7. Середовищні впливи. Генотип-середовищні кореляції взаємодії.
8. Типи середовищних впливів і генотип-середовищних ефектів.
9. Типологія генотип-середовищних ефектів.
10. Методи досліджень у психогенетиці.
11. Популяційний метод (успадкування).
12. Близнюковий метод.
13. Метод прийомних дітей.
14. Дослідження родоводів.
15. Сімейний (генеалогічний) аналіз.
16. Методи моделювання закономірностей спадковості на тваринах.
17. Геноміка та її основні напрями.
18. Генетичні маркери та їх значення.
19. Експресія гена, її основні етапи й можливі механізми регуляції.
20. Ранні гени та їх роль у розвитку.
21. Батьківські ефекти в розвитку. Міжпоколінні впливи.
22. Загальні риси поведінки тварин і людини.
23. Психогенетичні дослідження рис темпераменту: основні результати.
25. Психогенетичні дослідження інтелекту.
26. Дія середовища й інтелект.
27. Психогенетика шизофренії.
28. Психогенетика депресивних станів.
29. Психогенетика хвороби Альцгеймера.

БІБЛІОГРАФІЧНИЙ СПИСОК

Александров, А. А. Психогенетика [Текст] / А. А. Александров и др. – СПб. : Питер, 2007. – 192 с.

Большой психологический словарь [Текст] / под ред. Б. Г. Мещерякова, В. П. Зинченко. – СПб. : ОЛМА-ПРЕСС, 2003. – 672 с.

Бутовская, М. Л. Антропология пола [Текст] / М. Л. Бутовская. – Фрязино : Век-2, 2013. – 256 с.

Войтенко, Ю. А. Середовищні чинники, які впливають на розвиток шизофренії [Текст] / Ю. А. Войтенко // Архів психіатрії. – № 3 (74). – 2013. – С. 87–88.

Ковас, Ю. В. Проблема стабильности и изменчивости общих способностей в психогенетике [Текст] / Ю. В. Ковас, Т. Н. Тихомирова, С. Б. Малых // Вопросы психологии. – 2011. – № 6. – С. 44–54.

Ковш, Е. М. Обзор современных исследований психогенетических факторов агрессивного поведения [Текст] / Е. М. Ковш, Е. В. Воробьева, П. Н. Ермаков // Российский психологический журнал. – 2014. – № 14. – С. 91–103.

Кондрашихина, О. А. Психогенетика [Текст] : учеб. пособие / О. А. Кондрашихина. – Киев : Центр учеб. лит., 2014. – 167 с.

Корниенко, Д. С. Природа индивидуальных различий по свойствам «большой пятерки» [Текст] / Д. С. Корниенко // Теоретическая и экспериментальная психология. – 2011. – Т. 4, № 2. – С. 5–13.

Котов, А. С. Болезнь Альцгеймера: от теории к практике [Текст] / А. С. Котов, Ю. В. Елисеев, Е. И. Семенова // Медицинский сонет. – 2015. – № 18. – С. 41–44.

Литвинов, В. В. Синдром текстиккулярной феминизации: 12 лет наблюдения [Текст] // В. В. Литвинов // Таврический медико-биологический вестник. – 2011. – Т. 14, № 3, Ч. 2 (55). – С. 238–239.

Малых, С. Б. Индивидуальные различия в способностях к обучению: возможности и перспективы психогенетических исследований [Электронный ресурс] / С. Б. Малых, Т. Н. Тихомирова, Ю. В. Ковас. – Режим доступа: <https://cyberleninka.ru/article/n/individualnye-razlichiya-v-sposobnostyah-k-obucheniyu-vozmozhnosti-i-perspektivy-psiho-geneticheskikh-issledovaniy>

Малых, С. Б. Психогенетика [Текст] : учебник. В 2 т. Т. 1 / С. Б. Малых [и др.]. – СПб. : Питер, 2008. – 406 с.

Малых, С. Б. Психогенетика [Текст] : учебник. В 2 т. Т. 2 / С. Б. Малых [и др.]. – СПб. : Питер, 2008. – 336 с.

Мандель, Б. Р. Психогенетика [Текст] / Б. Р. Мандель. – М. : Фланта, 2015. – 420 с.

Маруненко, І. М. Психогенетика [Текст] : навч. посіб. / І. М. Маруненко, О. В. Тимчик, Є. О. Неведомська. – Київ : Київ. ун-т ім. Б. Грінченка, 2015. – 292 с.

Марута, Н. О. Генетичні передумови депресивних розладів [Текст] / Н. О. Марута, В. Ю. Федченко, К. І. Лінська // Український Вісник психоневрології. – 2017. – Т. 25, Вип. 3 (92). – С. 39–43.

Международная классификация болезней [Электронный ресурс]. – Режим доступа: apps.who.int/iris/bitstream/10665/85974/1/5225032680.pdf

Помогайбо, В. М. Генетика людини [Текст] : навч. посіб. / В. М. Помогайбо, А. В. Петрушов. – Київ : Академія, 2011. – 280 с.

Психическое здоровье Всесвітня організація охорони здоров'я [Электронный ресурс]. – Режим доступа : <http://www.who.int/ru>

Равич-Щербо, І. В. Психогенетика [Текст] : учебник / І. В. Равич-Щербо [и др]. – М. : Аспект Пресс, 1999. – 447 с.

Тиходеев, О. Н. Основы психогенетики [Текст] : учебник / О. Н. Тиходеев. – М. : Академия, 2011. – 320 с.

Тоцький, В. М. Генетика [Текст] : підручник / В. М. Тоцький. – Одеса : Астропринт, 2008. – 712 с.

Хаматова, Р. М. Задачник по психогенетике : учеб.-метод. пособие / Р. М. Хаматова. – Казань : ТАРИ, 2005. – 140 с.

ЗМІСТ

Розділ 1. ВСТУП ДО СУЧАСНОЇ ПСИХОГЕНЕТИКИ.....	3
1.1. Предмет, завдання і методи сучасної психогенетики.....	3
1.2. Основні закономірності менделівської та неменделівської генетики.....	12
1.3. Поняття про генотип, середовище та їх взаємодію.....	23
1.4. Основи генетики популяцій.....	25
Запитання й завдання для самоконтролю.....	28
Розділ 2. ГЕНЕТИЧНІ ПЕРЕДУМОВИ ІНДИВІДУАЛЬНО-ПСИХОЛОГІЧНИХ ВІДМІННОСТЕЙ МІЖ ЛЮДЬМИ.....	32
2.1. Психогенетика когнітивної сфери.....	32
2.2. Генетичні передумови рис особистості.....	35
2.3. Психогенетика статі та гендеру.....	41
Запитання для самоконтролю.....	50
Розділ 3. ГЕНЕТИЧНІ ПЕРЕДУМОВИ ПОРУШЕНЬ ПСИХІЧНОГО РОЗВИТКУ ТА ПСИХІЧНИХ РОЗЛАДІВ.....	52
3.1. Генетичні фактори психічних захворювань.....	52
3.1.1. Психогенетичні дослідження порушень поведінки.....	52
3.1.2. Генетичні фактори шизофренічних розладів.....	53
3.1.3. Психогенетика депресивних розладів.....	57
3.1.4. Генетичні передумови хвороби Альцгеймера.....	62
3.2. Психогенетика розумової відсталості й затримки розумового розвитку.....	66
3.3. Генетичні фактори нездатності до навчання.....	72
3.3.1. Генетичні фактори дислексії.....	73
3.4. Генетичні передумови злочинності й алкоголізму.....	75
Запитання для самоконтролю.....	81
ТЕМАТИКА РЕФЕРАТІВ.....	84
БІБЛІОГРАФІЧНИЙ СПИСОК.....	85

Навчальне видання

Федосєєв Віталій Альфредович
Старовойт Тетяна Павлівна

ПСИХОГЕНЕТИКА

Редактор Т. О. Іващенко

Зв. план, 2019

Підписано до друку 24.10.2019

Формат 60x84 1/16. Папір офс. № 2. Офс. друк

Ум. друк. арк. 4,9. Обл.-вид. арк. 5,5. Наклад 100 пр. Замовлення 316

Ціна вільна

Видавець і виготовлювач

Національний аерокосмічний університет ім. М. Є. Жуковського

«Харківський авіаційний інститут»

61070, Харків-70, вул. Чкалова, 17

<http://www.khai.edu>

Видавничий центр «ХАІ»

61070, Харків-70, вул. Чкалова, 17

izdat@khai.edu

Свідоцтво про внесення суб'єкта видавничої справи
до Державного реєстру видавців, виготовлювачів і розповсюджувачів
видавничої продукції сер. ДК № 391 від 30.03.2001